

LES MALADIES NEUROMUSCULAIRES



QUI SOMMES-NOUS?

- L'AFM-Téléthon est une association de parents et de malades qui mène un combat sans relâche contre des maladies génétiques, rares et lourdement invalidantes : les maladies neuromusculaires.
- Au sein de l'association, bénévoles et salariés s'allient pour mettre en œuvre une stratégie uniquement guidée par l'intérêt des malades et l'urgence de la **maladie évolutive**.

TROIS MISSIONS

- **Guérir** : engager la recherche et le développement de thérapies innovantes.
- **Aider** les malades via l'accès aux soins, à l'accompagnement, à la citoyenneté.
- **Communiquer** les savoirs auprès des familles, des professionnels et du grand public.
- L'AFM-Téléthon finance ses actions grâce au **Téléthon**, une mobilisation populaire unique au monde.

LES MALADIES NEUROMUSCULAIRES

Plus de 200 maladies différentes connues à ce jour :

- du muscle ou de son innervation motrice :
atteinte de la fonction motrice : bouger, respirer, etc. :
tout ce qui se fait avec des muscles.
- concernant aussi bien les enfants que les adultes
- maladies invalidantes et évolutives
- d'intensité et d'expression variables
- incurables à ce jour

LES MALADIES NEUROMUSCULAIRES

- La plupart d'origine génétique
 - Maladie transmise par les parents via l'hérédité ou une mutation spontanée
 - Il existe une anomalie dans les gènes qui entraîne des conséquences physiques ou neurologiques plus ou moins graves
- Non contagieuses

QUELQUES MALADIES NEUROMUSCULAIRES

- Dystrophie musculaire de Duchenne (DMD)
- Dystrophie myotonique de Steinert (DMS)
- Charcot Marie Tooth (CMT)
- Amyotrophie Spinale Infantile (SMA)

DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE

- La maladie se caractérise par une destruction progressive des fibres musculaires.
- Elle concerne 1 naissance sur 3500, principalement les garçons.
- Perte progressive de la force musculaire des membres inférieurs:
 - âge moyen de début : 3 ans (démarche dandinante, chute)
 - apparition progressive des difficultés à la marche. Grande fatigabilité. Incapacité à monter des escaliers.
 - Perte de la marche vers 10-12 ans.

DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE

- utilisation d'un fauteuil roulant électrique pour se déplacer
 - faiblesse des muscles des membres supérieurs (fatigue à l'écriture, main à la bouche..),
 - difficultés pour mastiquer et avaler.
-
- Faiblesse des muscles du tronc : apparition d'une scoliose, atteinte de la fonction respiratoire, de la fonction digestive
 - Atteinte du muscle cardiaque
 - Troubles cognitifs possibles : troubles de l'apprentissage voire autisme

DYSTROPHIE MYOTONIQUE DE STEINERT

- La maladie de Steinert est la plus fréquente des dystrophies musculaires. Elle touche les deux sexes, à des âges variés. 6 à 8000 personnes atteintes en France.
- Association d'une dystrophie musculaire (fonte musculaire) et d'une myotonie (relâchement musculaire très lent).
- Elle peut toucher plusieurs organes : muscles, yeux, système nerveux, appareil cardio-respiratoire et digestif, glandes endocrines.

DYSTROPHIE MYOTONIQUE DE STEINERT

- Plus elle débute tôt, plus elle est sévère avec des troubles cognitifs importants.
- Lenteur dans les mouvements et au niveau de l'idéation, apathie, fatigue et somnolence. Visage figé, paupières qui tombent, bouche ouverte.
- Risques cardiaques importants.
- Evolution lente.

MALADIE DE CHARCOT MARIE TOOTH

- Maladie du nerf périphérique.
- Age d'apparition de l'enfance à l'âge adulte.
- Touche les hommes et les femmes. Atteint 1 personne sur 2500.
- Touche les parties les plus distales (pieds, orteils) puis les jambes et parfois les mains.
- Evolution lente, progressive et symétrique. La gravité dépend de l'âge et de l'apparition.

MALADIE DE CHARCOT MARIE TOOTH

CONSÉQUENCES

- Pieds creux, instabilité de la cheville, orteils en griffe : troubles de l'équilibre. Fatigabilité à la marche.
- Fatigabilité à l'écriture
- Difficultés dans les gestes fins : écriture irrégulière
- Transpiration au niveau des mains (cahiers sales)
- Douleurs à type de crampes
- Chaussures orthopédiques, utilisation d'une aide au déplacement aide au déplacement (canne, scooter, fauteuil)

AMYOTROPHIE SPINALE INFANTILE

- Atteinte neurologique dégénérative.
- Touche les filles et les garçons. 1/30 000
- Amyotrophie et faiblesse musculaire.
- Débute par les membres inférieurs et s'étend au tronc et aux membres supérieurs. Atteinte des muscles respiratoires, problèmes de déglutition.
- Nécessite une prise en charge orthopédique, respiratoire et nutritive régulière.

AMYOTROPHIE SPINALE INFANTILE

3 types selon l'âge d'apparition

- **Type I** : Apparition avant 3 mois : problèmes respiratoires et de déglutition importants à la naissance. Pronostic sévère
- **Type II** : Apparition entre 6 mois et 2 ans : l'enfant tient assis mais n'acquiert pas la marche
- **Type III** : Apparition après 2 ans : l'enfant peut conserver la marche jusqu'à l'adolescence

LES CONSÉQUENCES DE LA MALADIE ET LA PRISE EN CHARGE



SUR LE PLAN ORTHOPÉDIQUE

- Des rétractions musculaires qui vont entraîner des déformations
- Prévention par :
 - une kinésithérapie régulière (Les parents complètent le travail du kinésithérapeute)
 - le port d'appareillage (chaussures, corset, attelles...) mis en place par l'entourage.
- Correction par la chirurgie orthopédique au niveau des chevilles, de la colonne vertébrale...

SUR LE PLAN RESPIRATOIRE

- Atteinte des muscles respiratoires et non du poumon ou des bronches. Diminution de la capacité respiratoire.
- Séances régulières de kinésithérapie pour ventiler correctement les poumons, développer le nombre d'alvéoles pulmonaires chez les petits, aider à tousser et désencombrer les voies aériennes. (Relais pris par les parents)
- Assistance respiratoire via des appareils mis en place par l'entourage.

SUR LE PLAN NUTRITIONNEL

- Les maladies neuromusculaires peuvent entraîner une dénutrition et une modification de besoins énergétiques.
 - Difficulté à manger seul , les muscles de la mastication et ceux qui font avaler se fatiguent, les repas deviennent longs, petits morceaux nécessaires voire alimentation moulinée = temps de cantine plus longs
 - La diminution de la marche réduit les besoins énergétiques.
 - La période de dépression qui suit la perte de la marche peut entraîner une période boulimique ou une perte de l'envie de manger.
 - La perte de poids peut être la conséquence d'une atteinte respiratoire.
- Surveillance du poids
 - visite du diététicien lors des consultations pluridisciplinaires, adaptation de l'alimentation, compléments alimentaires , gastrostomie
 - prise en compte des difficultés de la personne dans sa façon de s'alimenter (bilan et prise en charge en ergothérapie, orthophonie, ORL)

SUR LE PLAN DE LA DOULEUR

- La douleur peut être un symptôme ou une conséquence de la maladie :
 - Le déficit musculaire peut entraîner des douleurs dues aux attitudes prises, aux rétractions, aux déformations.
 - L'immobilité entraîne des déformations des pieds, des mains, scoliose...
 - Les soins : étirements, attelles peuvent entraîner des douleurs.
- Prise en charge par la kinésithérapie, prescription d'antalgiques, suivi par un psychologue.

IMPACTS PSYCHOLOGIQUES

- L'annonce du diagnostic est un « véritable coup de massue », souvent source d'une souffrance immense.
- Etre en recherche d'un diagnostic pendant plusieurs années est très difficile à vivre. Nommer la maladie est essentiel pour envisager l'avenir et trouver peu à peu des repères.
- Maladie génétique, héréditaire . Impact sur toute la famille : d'autres personnes sont-elles atteintes ? Sentiment de culpabilité possible, pas possible de parler de la maladie dans la famille....
- Maladie non visible : risque de ne pas être cru, d'être traité de lent, de feignant..
- Évolutivité de la maladie = étapes à franchir pour la personne et son entourage (perte de la marche, acquisition du 1^{er} fauteuil, augmentation de la dépendance.
- Les pertes successives engendrent un processus de dépréciation de soi, perte de confiance en soi, isolement, dépression.
- Perte de l'autonomie inexorable, accroissement de la dépendance alors que l'autonomie sociale devrait se développer pour les adolescents (période possible d'agressivité, de refus, de désinvestissement scolaire...)

IMPACTS PSYCHOLOGIQUES

PRECONISATIONS

- Favoriser l'autonomie de l'enfant, de l'adolescent. Valoriser ses capacités et reconnaître ses incapacités.
- Etre à l'écoute lors des moments difficiles.
- Favoriser le dialogue pour permettre de franchir des étapes et arriver à s'adapter à la réalité.
- Fixer des limites éducatives comme pour tout enfant.
- Envisager un avenir possible : apprendre à se structurer avec la maladie, construire un projet de vie, être ou devenir une personne à part entière.

LA SCOLARITÉ



QUELLES CONSÉQUENCES SUR LA VIE SCOLAIRE ?

- La plupart du temps, les acquisitions scolaires se font normalement.
- Néanmoins, des difficultés peuvent apparaître :
 - une lenteur gestuelle +++
 - une fatigabilité +++
 - une mauvaise tolérance au froid
 - une somnolence diurne
 - des difficultés d'apprentissage
 - des absences surtout pendant la période hivernale

COMMENT AMÉLIORER L'ACCUEIL DES ÉLÈVES ?

- En favorisant des échanges réguliers entre l'élève, l'auxiliaire de vie, la famille, l'équipe éducative.
- En s'appuyant sur les familles, les professionnels qui les accompagnent et qui connaissent bien la maladie et son retentissement.
- Dans tous les cas, il convient de garder à l'esprit que l'organisation peut à tout moment évoluer : la situation de l'élève, intimement liée à l'évolution de la maladie neuromusculaire peut en effet exiger la réévaluation rapide des besoins et des moyens d'accompagnement.
- Les maîtres mots sont l'**anticipation** et l'**adaptation** à l'évolution de la maladie.

CONCLUSION

- L'espérance de vie des personnes atteintes de maladies neuromusculaires a considérablement augmenté.
- Les avancées de la recherche autorisent à ce jour des espoirs de stabilisation, d'amélioration, qui modifient les représentations de l'avenir de ces personnes.
- Le but de la scolarité est identique à celui de tout élève : arriver à bâtir un projet professionnel qui s'inscrit dans son projet de vie d'adulte.
- Chacun de nous contribue à la réussite de leur projet.

LES DIFFÉRENTS RÉSEAUX DE L'AFM-TELETHON

- **Les Services Régionaux : des professionnels aux côtés des malades**
 - Les services régionaux sont composés d'équipes de professionnels salariés qui assurent un accompagnement de proximité auprès des personnes malades et de leur entourage proche.
 - Leur mission est d'accompagner les personnes malades et leur famille dans leur parcours de santé, tout au long de leur vie, quel que soit leur âge, dans l'élaboration et la mise en œuvre de leur projet de vie à toutes les étapes de la vie, en renforçant leur autonomie en santé.
- **Les délégations : des bénévoles militants**
 - Les délégations sont des équipes composées de bénévoles concernés par une maladie neuromusculaire, représentant l'AFM-Téléthon au niveau de leur département.
 - Elles sont aux côtés des familles pour les écouter, les informer, maintenir un lien tout au long de l'année et porter leur voix dans les instances locales

LES DIFFÉRENTS RÉSEAUX DE L'AFM-TELETHON (SUITE)

- **Les groupes d'intérêt : des bénévoles experts**
 - Organisés au niveau national, les groupes d'intérêt sont des équipes de bénévoles concernés par une même pathologie neuromusculaire ou un groupe de pathologies.
 - Ils ont pour mission de capitaliser les expériences de la maladie. Ce recueil est précieux car il permet de mieux comprendre la pathologie, il renforce l'expertise du groupe et contribue notamment aux travaux de l'AFM-Téléthon.
- **Les coordinations : acteurs du Téléthon**
 - Les coordinations sont des équipes composées de bénévoles qui coordonnent le Téléthon et développent la mobilisation de la population.
 - Elles assurent le bon déroulement de l'opération Téléthon dans chaque département et dans les régions d'outre - mer.

L'AFM-TÉLÉTHON EN RÉGION

- **La Délégation départementale** (réseau de personnes malades et leur famille)

M. SCHMITZ 1 rue de Bâle 67600 SELESTAT
tel 03 88 08 61 67

delegation67@afm-telethon.fr

- **Le Service Régional Alsace Lorraine** (réseau de professionnels

6 rue du Luxembourg

54500 VANDOEUVRE tel 03 83 56 99 32

alsacelorraine@afm-telethon.fr

- **Site AFM Téléthon** : <http://www.afm-telethon.fr>