



Liberté • Égalité • Fraternité

RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Ministère de la Santé
et des Solidarités


Direction Générale de la Santé

Informations et conseils

Maladies neuromusculaires



Lisez attentivement ce document et conservez-le soigneusement avec la carte de soins. Il contient des informations sur la maladie, ses complications et leur prévention.



Les maladies neuromusculaires, les règles d'or



(Lignes à compléter par le médecin qui remplit la carte)

1. Prévoyez un suivi régulier dans le centre spécialisé de maladies neuromusculaires. A chaque consultation, vous bénéficierez d'un bilan qui comprend :

-
-
-

2. Consultez rapidement le médecin en cas de :


• Modifications de votre état respiratoire (apparition ou aggravation d'une gêne respiratoire)

-
-
-

3. En cas d'intervention chirurgicale, d'anesthésie, de consultation médicale urgente ou non :

- Informez le médecin de votre pathologie (elle figure sur votre carte de soins) et indiquez-lui les coordonnées du médecin du centre spécialisé qui vous suit.
- Présentez votre carte de soins. Insérez, éventuellement, dans le porte-carte : votre dernier bilan, les consignes écrites en cas d'urgence, les ordonnances du médecin du centre spécialisé.

4. Suivez les prescriptions médicales et respectez les contre-indications médicamenteuses qui vous ont été indiquées par votre médecin.

- 
5. N'oubliez pas que **la kinésithérapie respiratoire et motrice** permet d'éviter l'encombrement respiratoire, d'aider à maintenir un bon fonctionnement des muscles.
 6. **L'activité physique** doit être adaptée à vos capacités motrices et à votre fatigabilité. Demandez conseil à votre médecin.
 7. **Soyez à jour de vos vaccinations**, notamment contre la grippe, et le pneumocoque. Pour cela, consultez votre médecin.
 8. **A l'école, le médecin scolaire**, en concertation avec les parents et le médecin traitant, organisera l'accueil de l'enfant malade par la rédaction d'un « d'un projet d'accueil individualisé » (le PAI).
 9. **Organisez, avec le médecin du travail**, les aménagements nécessaires sur votre lieu de travail.
 10. **En cas de projet de grossesse** ou de grossesse débutante, prévenez votre médecin.

11. **Quelques recommandations** spécifiques de votre maladie :

-
-
-

Nom, cachet, date et signature du médecin ayant rempli la carte :

.....
.....



Définition

Les maladies neuromusculaires sont des pathologies du muscle ou de sa commande nerveuse. L'unité motrice (constituée par le muscle, la jonction nerf/muscle, le nerf et le neurone moteur) fonctionne mal et le muscle, de ce fait, ne peut pas se contracter normalement.

Il existe plus de 200 maladies différentes avec des spécificités (symptômes, âge de survenue, complications...).

Ces maladies peuvent concerner les enfants et les adultes.

Les maladies neuromusculaires les plus fréquentes sont :

- **les maladies musculaires génétiques** ; exemples : dystrophie musculaire de Duchenne de Boulogne, dystrophie myotonique de Steinert, dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale ;
- **les maladies génétiques du nerf périphérique** ; exemple : maladie de Charcot-Marie-Tooth ;
- **les maladies du neurone moteur**,
 - soit génétiques, exemple l'amyotrophie spinale
 - soit neurodégénératives




Cause

La plupart des maladies neuromusculaires sont d'origine génétique.

- En cas de maladie neuromusculaire d'origine génétique, un **gène responsable de la fabrication d'une protéine musculaire de l'unité motrice est altéré** (= muté).
- Chaque maladie correspond à une anomalie génétique. Une même maladie peut aussi être causée par des gènes différents.
- Un même gène peut être responsable de maladies différentes.
- **Beaucoup de gènes ont été identifiés**, ce qui a permis de mieux connaître les maladies et leurs particularités.

D'autres maladies neuromusculaires ne sont pas génétiques, mais dues à des causes diverses :

- la prise de certains **médicaments** (exemple cortisone = myopathie iatrogène),
- une perturbation du **système endocrinien**, (exemple un dysfonctionnement de la thyroïde),
- un dysfonctionnement du **système immunitaire** (= ensemble de cellules de l'organisme participant, normalement, à la défenses contre les infections) entraînant soit :
 - une maladie inflammatoire destructrice des fibres musculaires (myosite),
 - une perturbation de la commande entre le nerf et le muscle (myasthénie auto-immune),
- une **neurodégénérescence** progressive des neurones moteurs.



Signes et conseils de prise en charge

Les symptômes diffèrent selon les maladies.

Les maladies débutent à **des âges différents** (dès la naissance ou à l'âge adulte).

Certaines maladies sont plus évolutives que d'autres.

Pour une même maladie, les signes peuvent être différents et de gravité variable selon les personnes.

Le déficit musculaire est présent dans toutes les maladies neuromusculaires, mais il est d'intensité variable. Il retentit sur différentes fonctions.


■ la fonction motrice

- **la marche** peut être difficile (fatigabilité, déambulation lente, équilibre précaire), voire impossible (nécessitant l'utilisation d'un fauteuil roulant)
- **la motricité des membres supérieurs** peut être préservée, gênée (gêne à l'écriture) ou altérée (nécessitant des aides techniques pour les gestes de la vie quotidienne)
- des **atteintes buccales et faciales** peuvent exister, occasionnant des troubles de la phonation, un manque de mobilité faciale (pouvant rendre difficile la communication verbale)
- le déficit musculaire retentit sur le **squelette** et peut entraîner, particulièrement chez les enfants, des déformations, qu'il faut corriger par des appareillages adaptés ou des interventions chirurgicales correctrices (exemple scoliose, déformation de la cage thoracique...).

■ la fonction respiratoire

Dans certaines maladies, les muscles respiratoires sont atteints ; la capacité respiratoire et la toux sont diminuées, d'où un encombrement bronchique, parfois des difficultés respiratoires et un risque d'infection pulmonaire.

➔ **La kinésithérapie respiratoire** vise à prévenir l'encombrement et aide à maintenir les capacités musculaires. En cas d'encombrement,



des techniques spécifiques sont mises en place, au besoin mécaniquement aidées.

Une assistance respiratoire peut être nécessaire, en cas d'insuffisance ventilatoire.

■ la fonction cardiaque

Dans certaines maladies neuromusculaires, la **force de contraction** du cœur ou le **rythme** cardiaque peuvent être altérés. Un bilan cardiaque effectué par un cardiologue est indispensable.

➔ Un traitement et un suivi cardiologique sont alors nécessaires.

■ la fonction digestive

- La **déglutition** peut être difficile en raison de la faiblesse des muscles bucco-pharyngés.

➔ Des mesures permettent d'éviter le risque de fausses routes : **adapter la texture des repas** (eau gélifiée ; repas mixés) et **déglutir tête penchée en avant**, menton contre le sternum

- Des troubles du transit intestinal (diarrhées, constipation), un reflux gastro-œsophagien (= remontée acide dans l'œsophage) sont possibles.

➔ Des traitements médicaux adaptés permettent d'améliorer ces troubles.

■ Un suivi pluridisciplinaire est indispensable, en lien avec le médecin traitant (médecins, infirmiers, kinésithérapeutes, ergothérapeutes, psychologues, assistants sociaux...).

Il est réalisé par les centres spécialisés (centres de référence de maladies neuromusculaires, consultations ou services spécialisés hospitaliers). Ces centres sont aussi en mesure de proposer, si besoin, un soutien psychologique ainsi qu'une prise en charge médico-sociale.

Un médecin du centre coordonne la prise en charge et aide à l'organisation du suivi de proximité de chaque malade.

Pour éviter les complications ou pour y faire face plus efficacement, suivez les règles d'or.

→ → → → → → → → → → → →

Pour toute information concernant la maladie, consultez :

(For further information on this disease)

> le site « Orphanet » : **www.orpha.net**
rubrique « maladies neuromusculaires »

> le site de l'AFM : **www.afm.france.org**



Liberté • Égalité • Fraternité

RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Ministère de la Santé
et des Solidarités

Direction Générale de la Santé



Association Française contre les Myopathies

1 rue de l'Internationale, BP 59, 91100 Evry

tél. : 01 69 47 28 28

En cas de perte de la carte, prière de retourner ce document à son titulaire.