

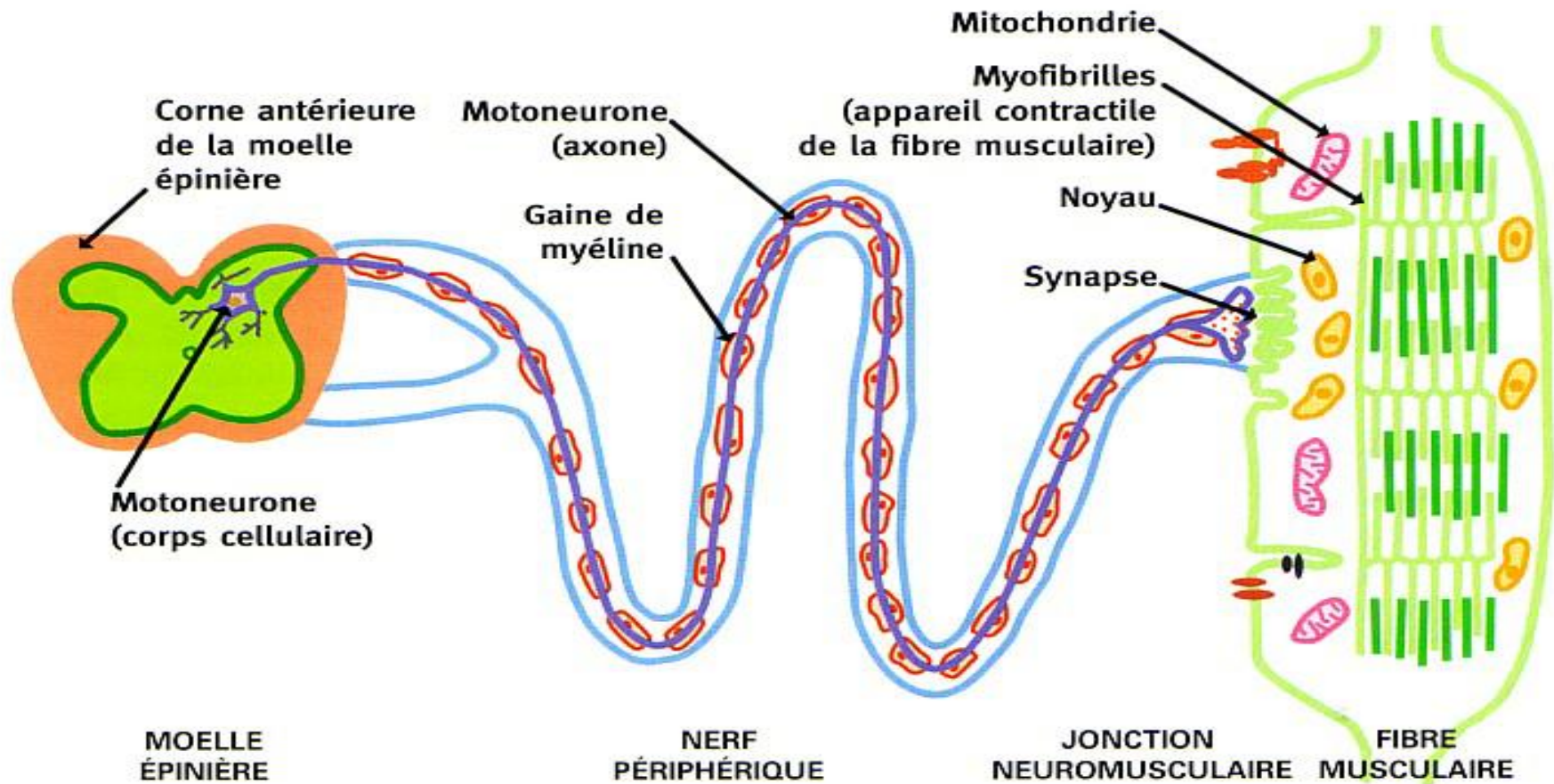
# Rééducation et appareillage des Maladies Neuromusculaires



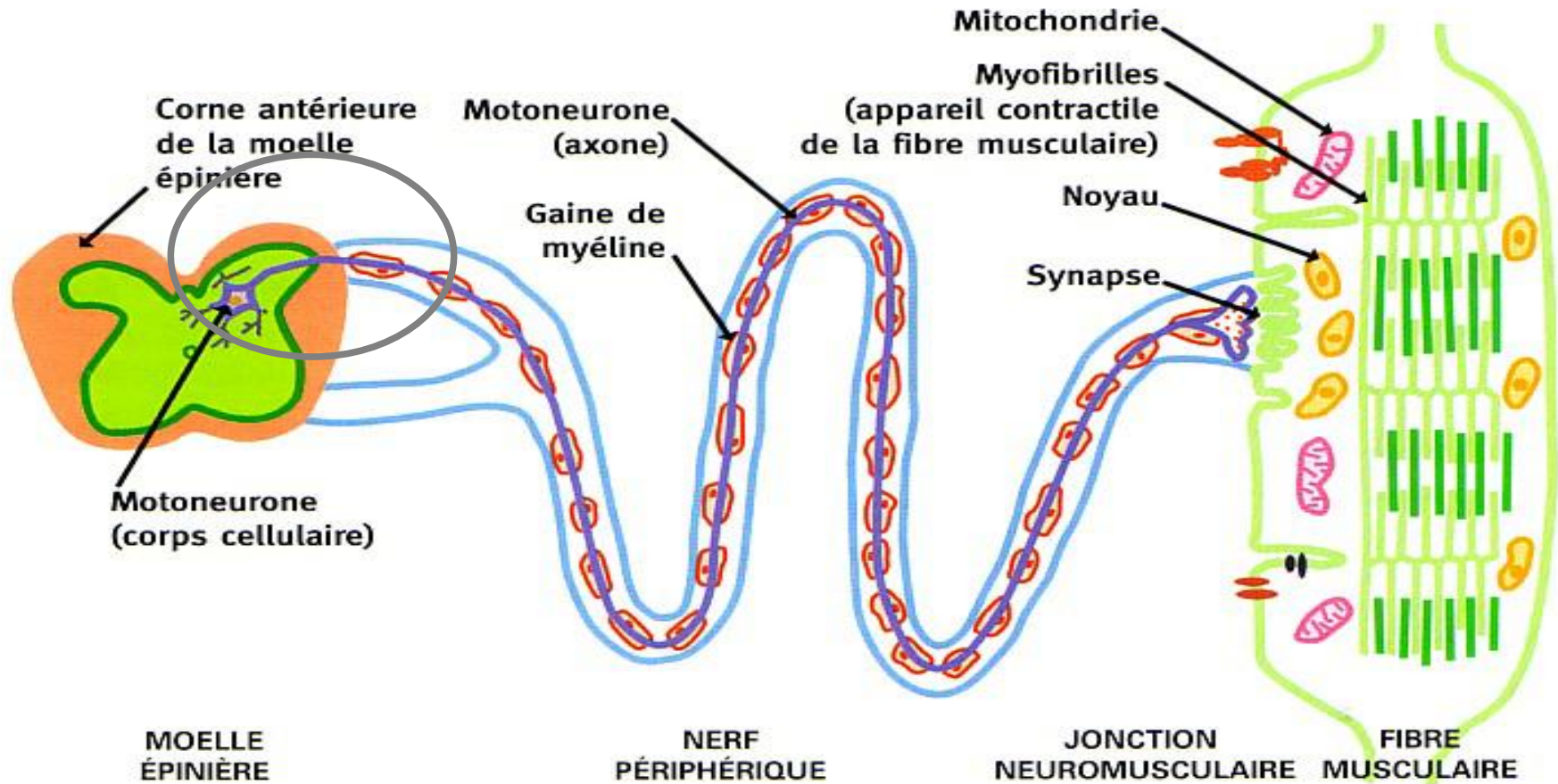
V TIFFREAU  
Lille 2012 تلمسان



# Le système neuromusculaire

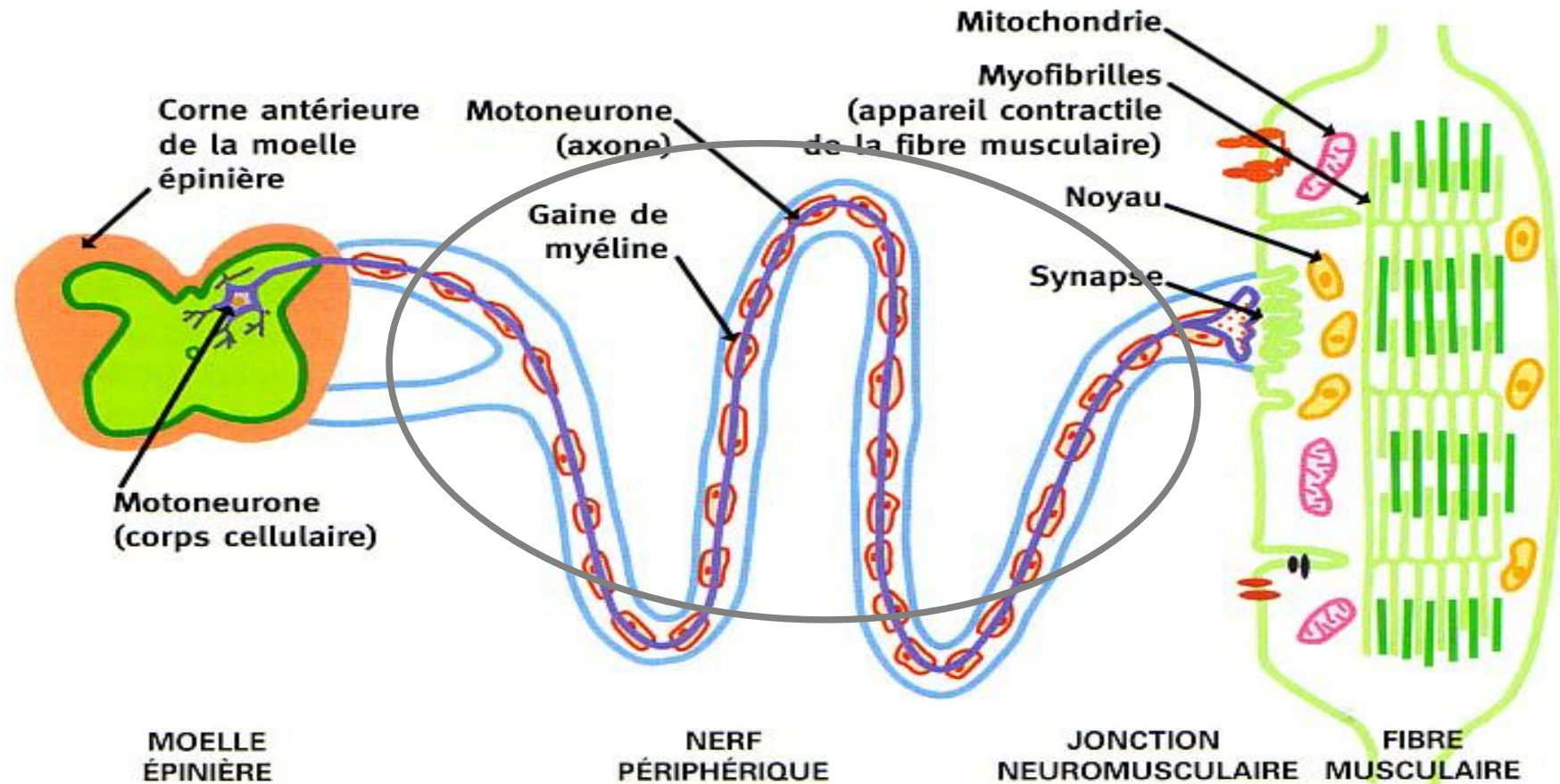


# Le système neuromusculaire

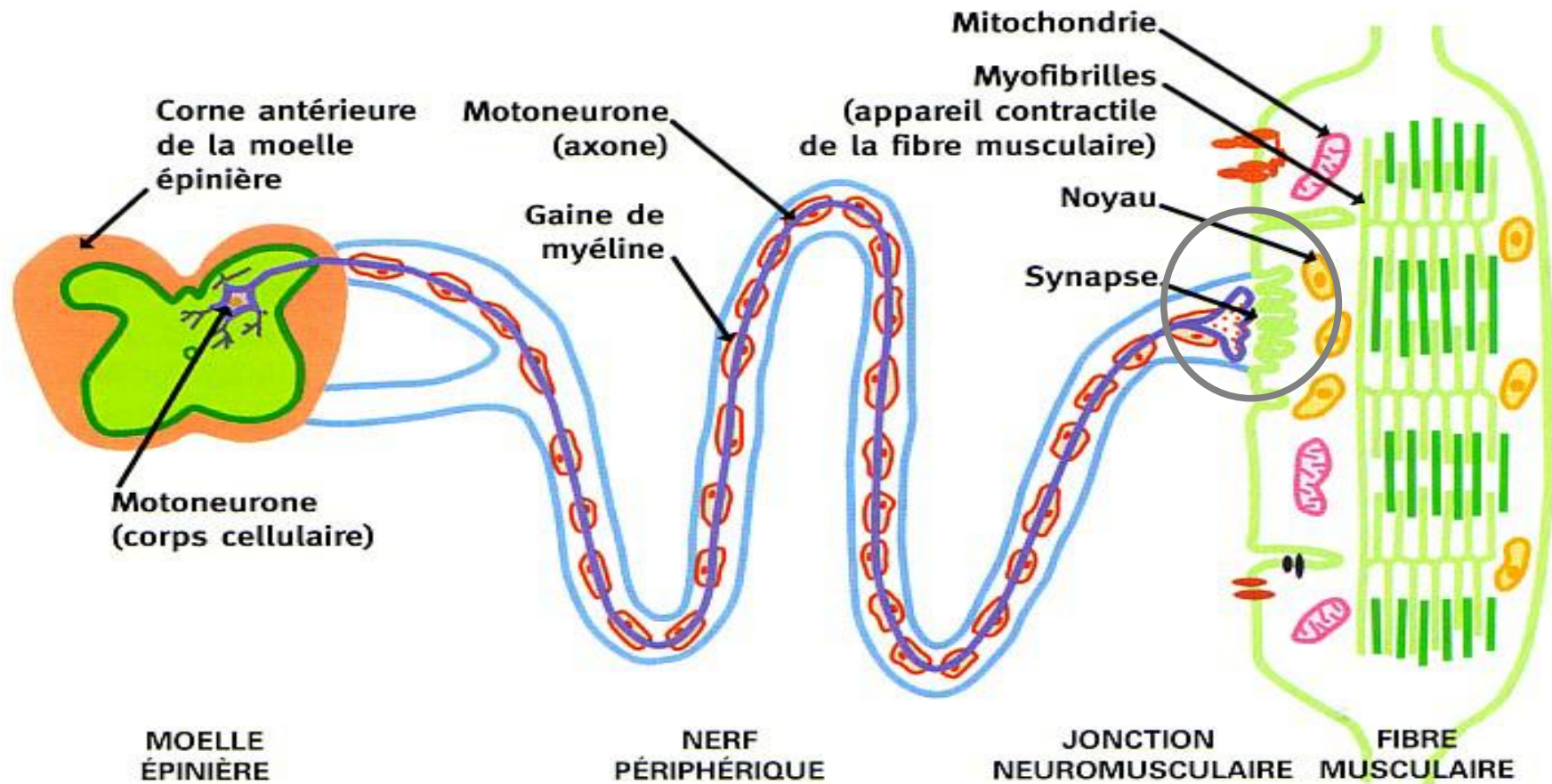




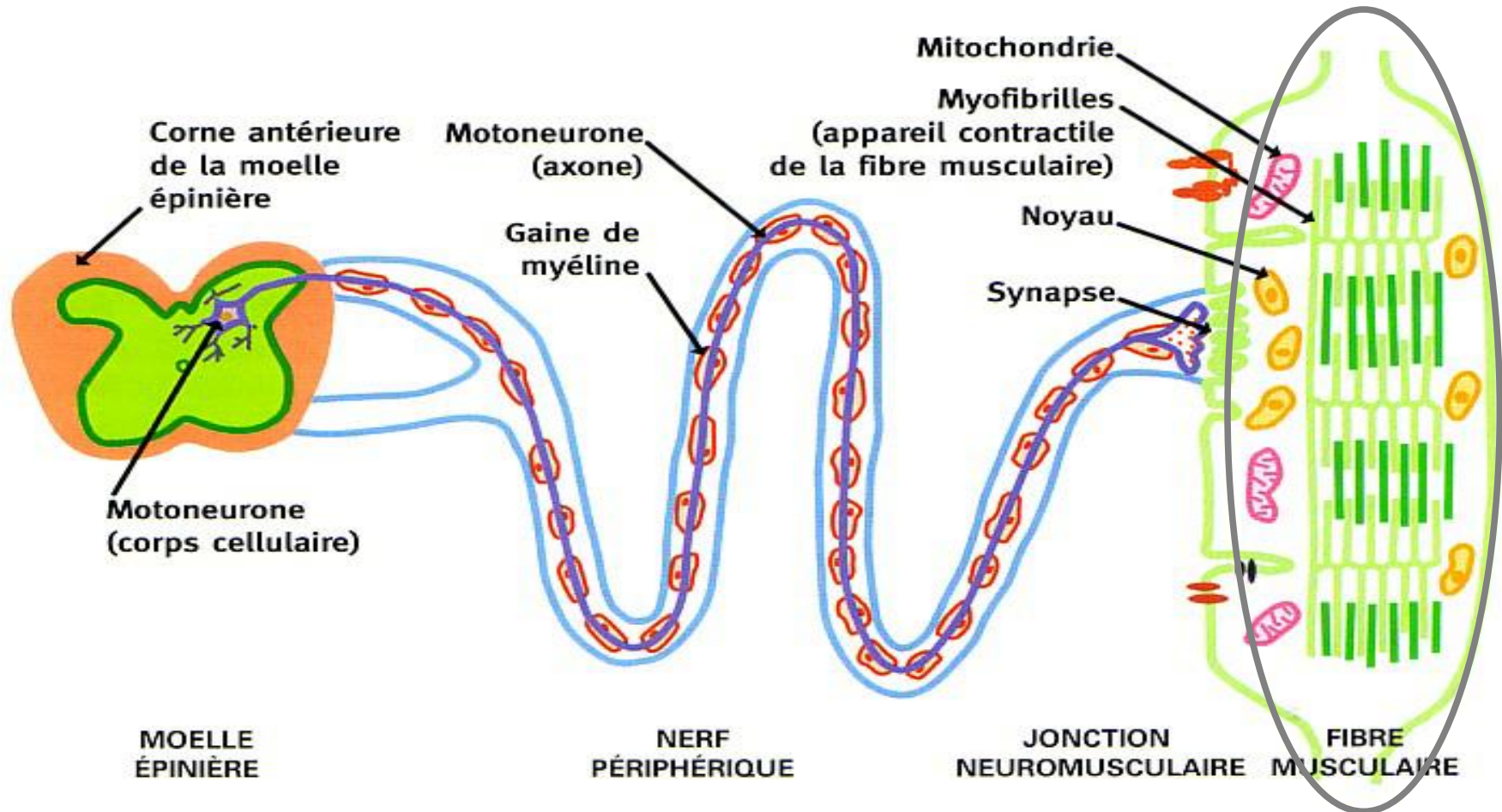
# Le système neuromusculaire



# Le système neuromusculaire



# Le système neuromusculaire



Premier plan Maladies Rares :

Labellisation des Centre de Référence Maladies Neuromusculaires  
orientations stratégiques

Activité clinique **PLURIDISCIPLINAIRE** et **COORDONNEE**

Diagnostic

Suivi

Thérapeutique

- Médicaments
- Rééducation/réadaptation

liens avec les usagers

Activité épidémiologique

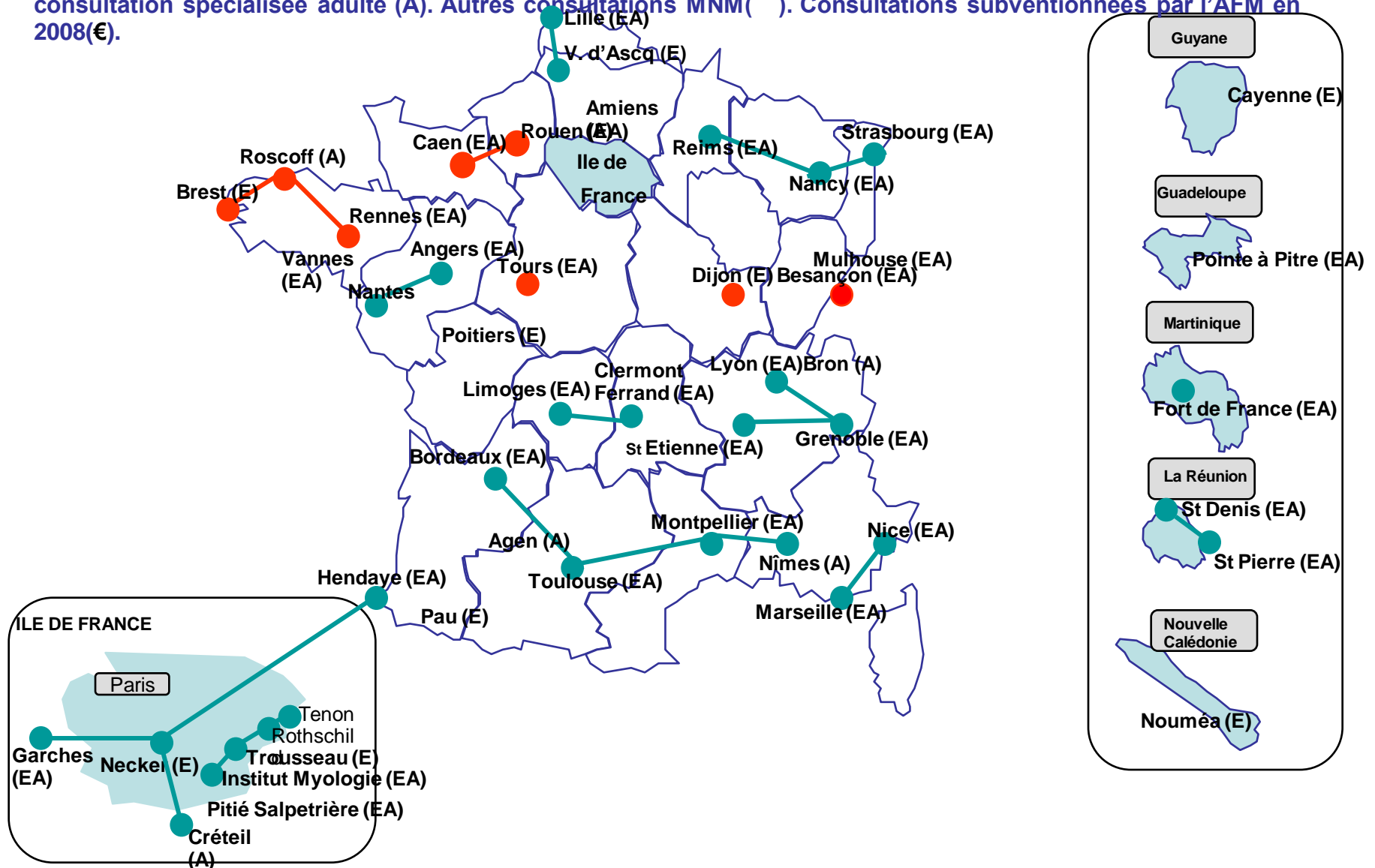
Bases de données

Activité scientifique

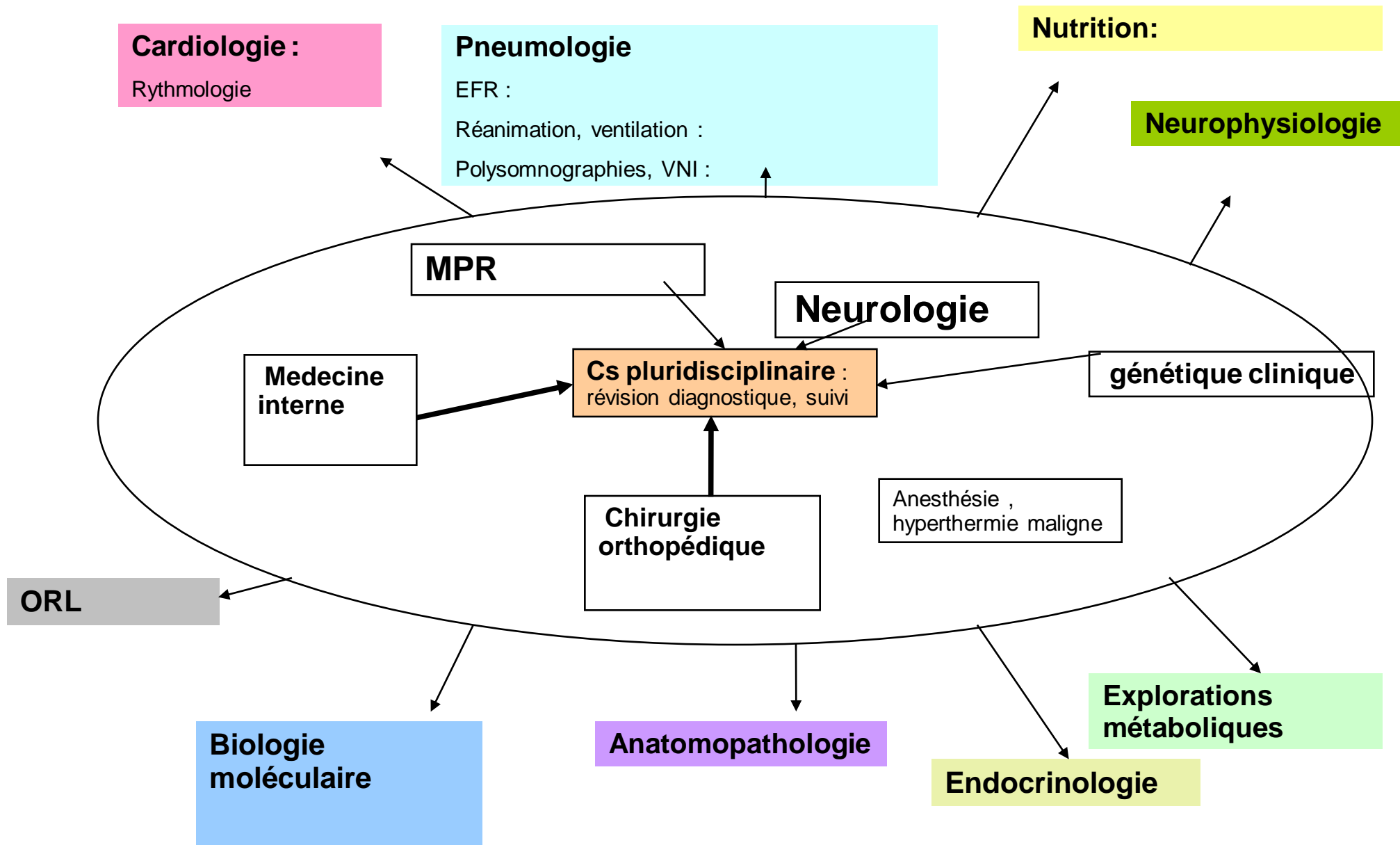


## Centres de référence labellisés ( ) et centres de compétence ( ) neuromusculaires

(au 5/06/08). Les traits qui relient les points indiquent le regroupement de plusieurs consultations spécialisées dans un même centre. Toutes les villes citées offrent une consultation spécialisée enfant (E) et/ou une consultation spécialisée adulte (A). Autres consultations MNM ( ). Consultations subventionnées par l'AFM en 2008 (€).







# Place de la rééducation

- Recommandations (HAS 2001)
- Quand rééduquer ?
- Pour quels objectifs ?
- Avec quels moyens ?
  - Moyens passifs
  - Moyens actifs

# Les recommandations (HAS 2001)

- **Conférence de consensus, modalités, indications, limites de la rééducation dans les pathologies neuromusculaires non acquises (à l'exclusion du drainage bronchique et de la ventilation mécanique)**

*Annales de réadaptation et de Médecine Physique 2001, Vol. 44, Suppl. 1, 356 p.*

- Un CDRom consultable en Ligne  
<http://www.conference-consensus-reeducation-mnm.afm-france.org/>

# Les recommandations (HAS 2001)

- Reconnaît la place de la rééducation dans la prise en charge pluridisciplinaire
- Propose des recommandations pour la pratique
  - Les bilans (quels bilan, fréquence...)
  - Les techniques et modalités de rééducation  
(2 à 3 séances de 45 min/sem en dehors des périodes post-opératoires)
- Exercices actifs recommandés
- Peu de données scientifiques



# Les objectifs de la rééducation

- En période initiale, indépendante
- En période de transition (dépendance technique)
- Dépendance humaine

# Les objectifs de la rééducation

- **En période initiale, indépendante**
  - Préserver la fonction motrice
  - Préserver la l'adaptation à l'effort
- En période de transition dépendance technique
  - Retarder la transition fonctionnelle
  - Prévenir les chutes
- Dépendance humaine
  - Prévention orthopédique
  - antalgique

# Les objectifs de la rééducation

- En période initiale, indépendante
  - Préserver la fonction motrice
  - Préserver la l'adaptation à l'effort
- **En période de transition : dépendance technique**
  - Retarder la transition fonctionnelle
  - Prévenir les chutes
  - Prévention orthopédique
- Dépendance humaine
  - antalgique

# Les objectifs de la rééducation

- En période initiale, indépendante
  - Préserver la fonction motrice
  - Préserver la l'adaptation à l'effort
- En période de transition : dépendance technique
  - Retarder la transition fonctionnelle
  - Prévenir les chutes
- **Dépendance humaine**
  - Prévention orthopédique
  - antalgique



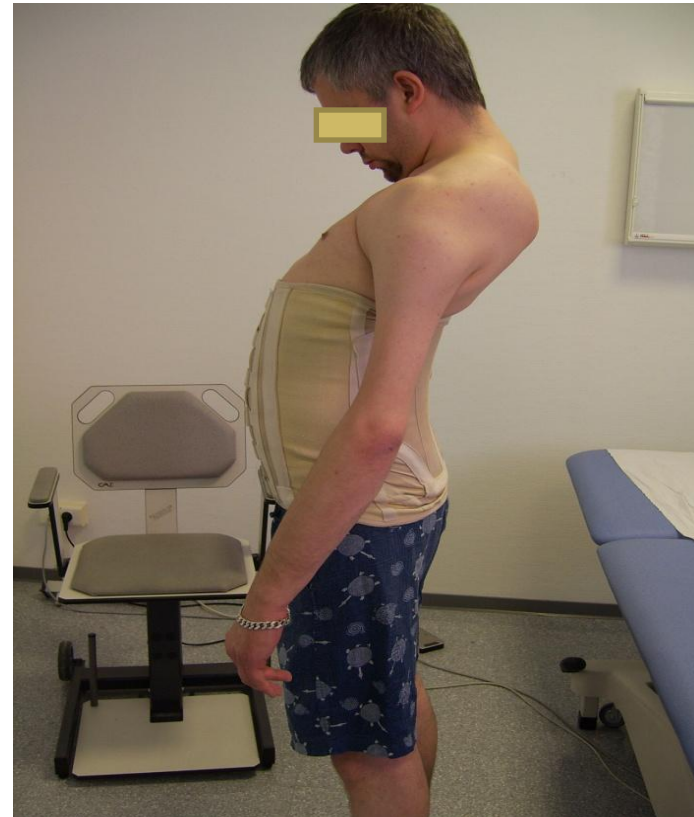
# Les moyens de rééducation

- Moyens passifs
  - Étirements
  - Mobilisations articulaires
  - Postures
    - Verticalisation
  - Physiothérapie



# Les moyens de rééducation

- Moyens passifs : le maintien du tronc
  - Orthèses de tronc







- Positionnement assis







# Les moyens de rééducation

- Les moyens actifs
  - Le renforcement musculaire
  - L'entraînement en endurance

## **Exercise Therapy and Other Types of Physical Therapy for Patients With Neuromuscular Diseases: A Systematic Review**

*Edith H. Cup, MSc, OT, Allan J. Pieterse, PT, Jessica M. ten Broek-Pastoor, MSc, PT, Marten Munneke, PhD, PT, Baziel G. van Engelen, MD, PhD, Henk T. Hendricks, MD, PhD, Gert J. van der Wilt, PhD, Rob A. Oostendorp, PhD, PT*

58 études : 6 incluaient 1 à 4 patients LGMD

# Les moyens de rééducation

- Les moyens actifs (2): évidences
  - Renforcement seul
    - 2 études randomisées contrôlées, 1 étude non randomisée , 5 études
    - Pas d'évidences
  - Entraînement en endurance
    - 7 études
    - Amélioration de déficience, fonction et participation (niveau III)
  - Renforcement et entraînement en endurance combinés
    - 2 études randomisées contrôlées, 1 étude non randomisée
    - Amélioration de déficience, fonction et participation (niveau II)

- Renforcement :
  - Améliore le recrutement (arguments pour une fatigue centrale)
  - Stimule les cellules satellites
  - Concentrique>excentrique
  - Sous maximal (60% de la FMV)
  - Sur des muscles encore efficaces (testing>3)
  - Fractionné (repos)
- Pas délétères (DM1, FSHD)
- Bénéfice fonctionnel non prouvé

- Entraînement

- Intérêt musculaire et cardiorespiratoire
- Étudié dans les myopathies métaboliques (glycogénoses et cytopathies mitochondriales)
- Bénéfique dans la DM de Becker

- ***Sveen et al :***

12 semaines d'entraînement, 30 min de pédalage 3x/sem à 60% de Fcmax = amélioration > sujets sains contrôles et amélioration du test de marche de 6 min, pas d'aggravation



# Les moyens de rééducation

- Renforcement léger
  - Des séances de 4 à 10 répétitions à 30% de FMV (ex 4 répétitions à 12 RM)
  - 15 à 30 min d'effort
  - 3 ou 4 séance par semaines
  - Pour des muscles partiellement préservés (testing>3/5)
- Entraînement
  - Cycloergomètre ou marche
  - 30-45 min, 3/sem
  - Fractionné (5min effort, 2 min repos)
  - À 70% de VO<sub>2</sub>max ou 50% FCmax

# La Balnéothérapie

- Initialement développée pour les enfants atteints de DMD
- Expérience ancienne mais peu documentée (*Demos J, Milleliri A* ), pas d'essais randomisés contrôlés
- Intérêt de l'effet vasodilatateur dans les dystrophies musculaires ?
- Les cures: Lamalou les Bains depuis 1858 (Privat, Charcot, Duchenne de Boulogne)

# Rachis et Maladies Neuromusculaires

# Rachis et Maladies Neuromusculaires

- Anomalie structurelles
  - Scoliose
  - Rigid spine
- Troubles statiques (hyperlordose)
- Camptocormies

# Scolioses et Maladies Neuromusculaires

## Facteurs tissulaires

### Déficience musculaire précoce

- Hypotonie des Myopathies Congénitales
- Atrophie musculaires
  - Amyotrophie spinale
- Muscles dystrophiques
  - DM de Duchenne et Becker, DM congénitales
- Atteintes du tissus de soutien
  - collagénopathies



- **Prise en charge précoce : ex ASI**



**Ampliation thoracique respectée**

**Détraction par la têtère**

**Facilité de mise en place**

**Réglages possibles  
( croissance)**

**Adaptation possible à une**

**orthèse de verticalisation**

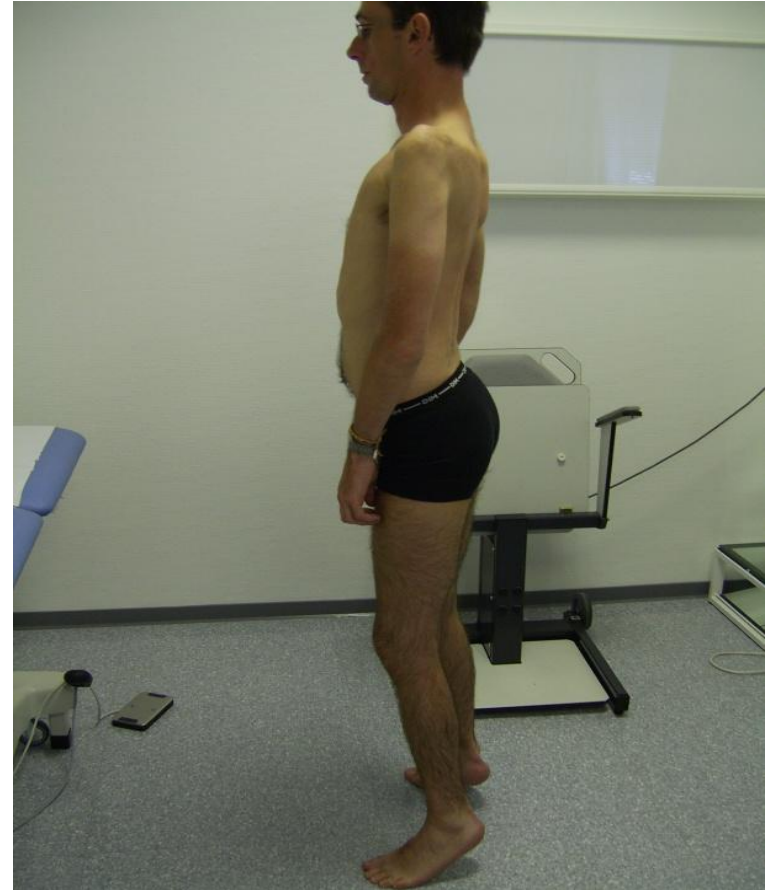
Le TLSO (Thoraco-lombo-sacral orthosis)



- Complications tardives
  - Aggravation tardive des déformations
    - Ex bassins obliques et SMA
  - Ostéoporose, Tassements vertébraux et DM de Duchenne
  - Les raideurs cervicales
  - Douleurs : problème diagnostique

- **Rigid spine**

- Raideur rachidienne globale



- Spécifique de certaines myopathies = Rigid Spine Syndromes
  - Myopathies congénitale à multiminicores (MSMD1 devenu Selenoprotein N, 1 ou **SEPN1**) Atrophies adducteurs de Hanche
- DMC (Phénotype Ullrich, mutations Coll6) association hyperlaxité distale, rétractions proximales et Rigid spine
- Autre Phénotype : Myopathies de Bethlem (Coll 6)



- Emery-Dreifuss MD: et laminopathies (Lamine A/C)

## LGMD 2A (calpaïne)

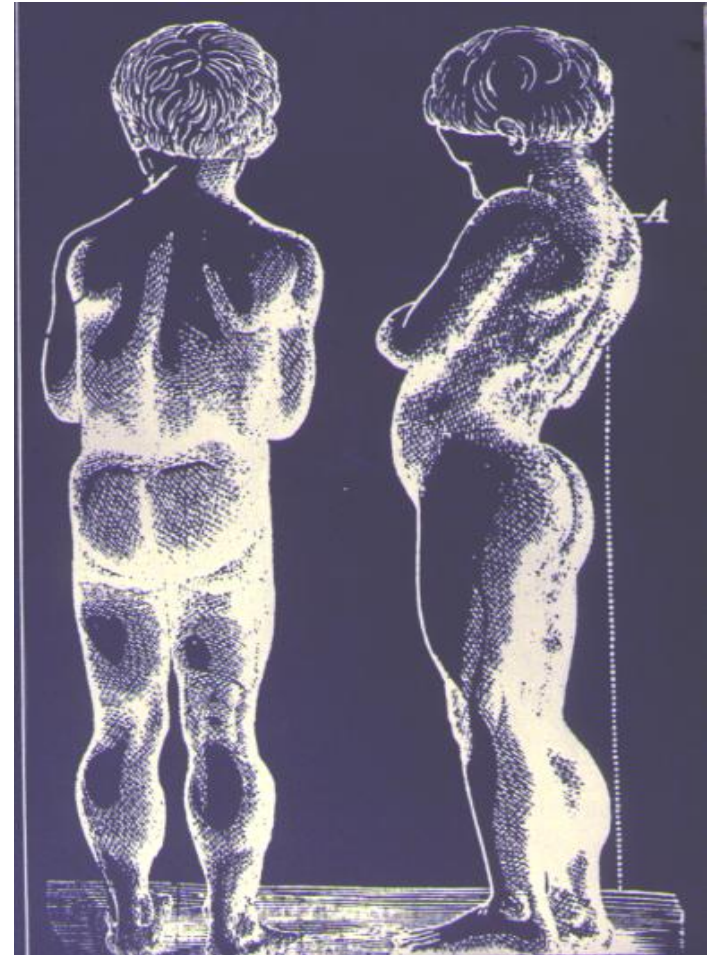
- Myopathie centronucléaire avec hypertrophie des muscles
- Myopathie liée à une Mutation FHL1 (liée à X)



- Troubles statiques compensatoires

- Hyperlordose compensatrice

- Déficit des ceintures



- Hyperlordose et déficit axial (fléchisseurs du tronc)  
ex FSHD (ceinture lombaire)



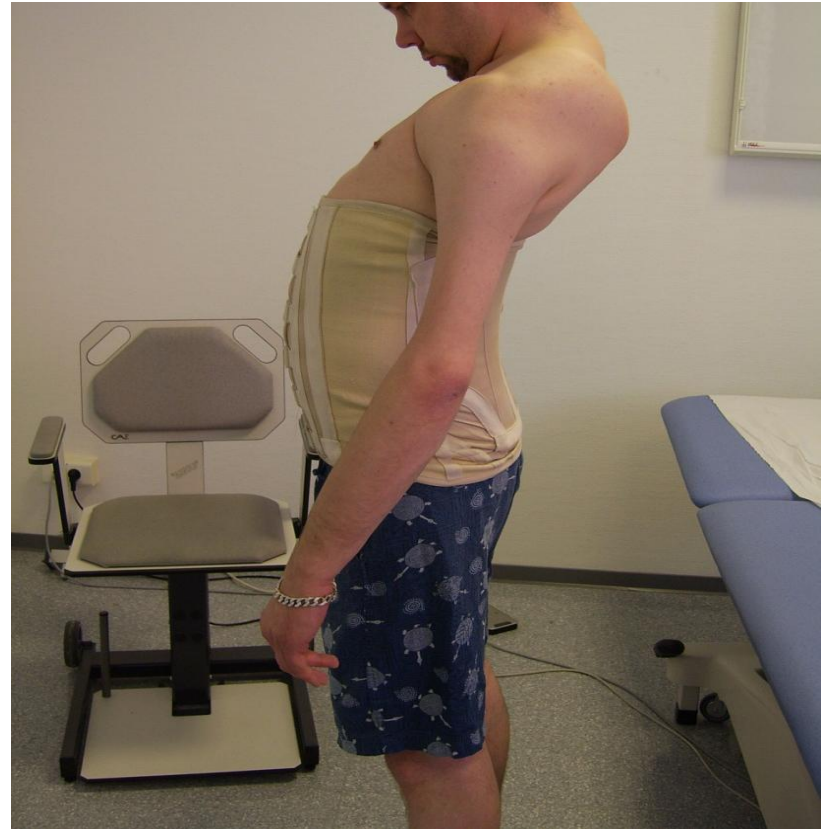


# Corset Cuir





## Ceinture baleinée sur mesures



- Intérêt de l'arthrodèse scapulo-thoracique sur la lordose compensatrice



- **Camptocormies**

- Cyphose thoraco-lombaire
- Réductible en décubitus dorsal
- Due à une déficience des muscles paravertébraux
- Peut être associée à
  - Une scoliose
  - Des rétractions musculo-tendineuses (ilio-psoas)



*Figure 1. Patient with camptocormia (A) that is markedly improved on sitting (B) and supine (C) position.*





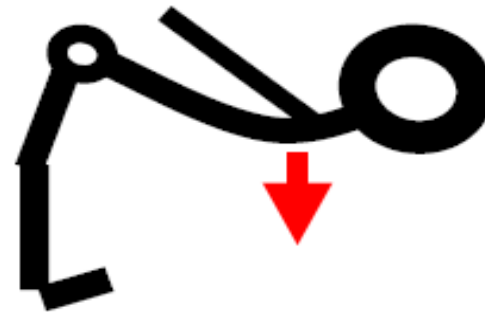




Myopathy.  
Swayback stance—  
center of gravity  
behind hip  
compensates for  
weakness.



Hip flexion  
contracture.  
Center of gravity  
in front of hip,  
paraspinals  
compensate.



Myopathy AND hip  
flexion contracture.  
No ability to  
compensate.



**Table 2** *Etiologic classification of camptocormia*

---

Parkinsonism

Idiopathic Parkinson disease<sup>5,6,19,21,present series</sup>

Multiple system atrophy

Autosomal recessive juvenile parkinsonism (parkin mutation)<sup>23</sup>

Postencephalitic parkinsonism<sup>47,48</sup>

Atypical parkinsonism

Dystonia

Primary dystonia<sup>7,26,present series</sup>

Secondary dystonia associated with parkinsonism<sup>19,46</sup>

Secondary dystonia associated with structural lesions in the brain or spinal cord<sup>39</sup>

Spine deformities<sup>49</sup>

Stroke<sup>4</sup>

Neuromuscular

Focal myopathy<sup>6,9,50</sup>

ALS<sup>14,44,51,57</sup>

Inclusion body myositis<sup>52</sup>

Nemaline myopathy<sup>53</sup>

Myasthenia

DM1 & DM2 (PROMM)

Dysferlinopathies (LGMD 2B)

Polymyosites

Psychogenic<sup>31,32,34,35,39,58</sup>

Miscellaneous

Drug-induced<sup>54</sup>

Grave's disease<sup>59</sup>

Paraneoplastic<sup>43</sup>

Tourette syndrome<sup>present series</sup>

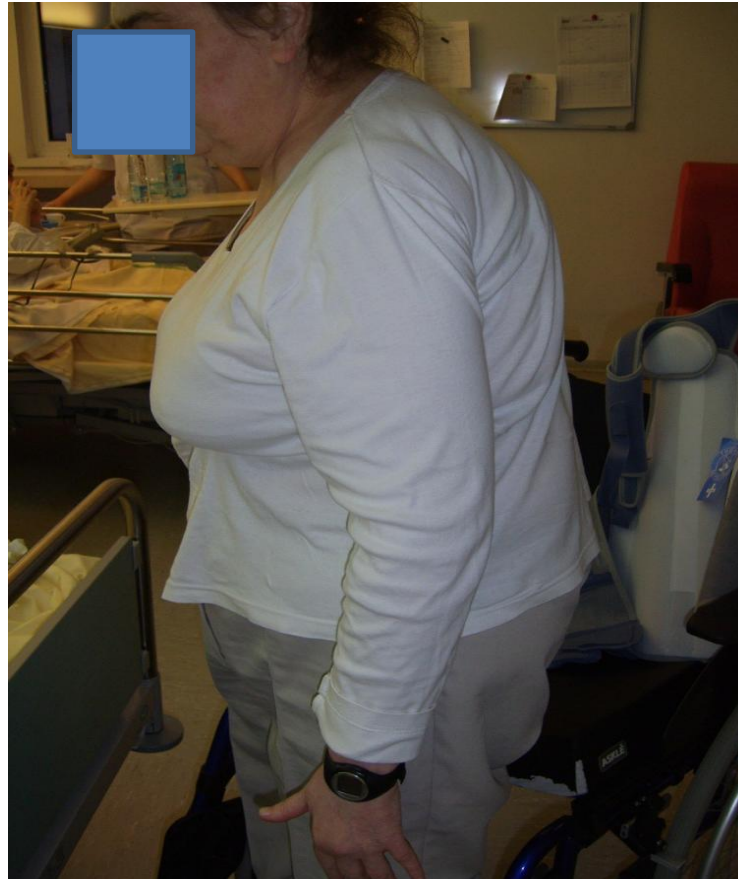
Idiopathic

---

- Prise en charge



- Correction orthopédiques
- Ceintures « redresse dos » (ex Lombax Dorso de Thuasne) ou effet « sac à dos »



# Corset Cuir



***Pardessus V et al. Ann Phys Med Rehabil, 2005***

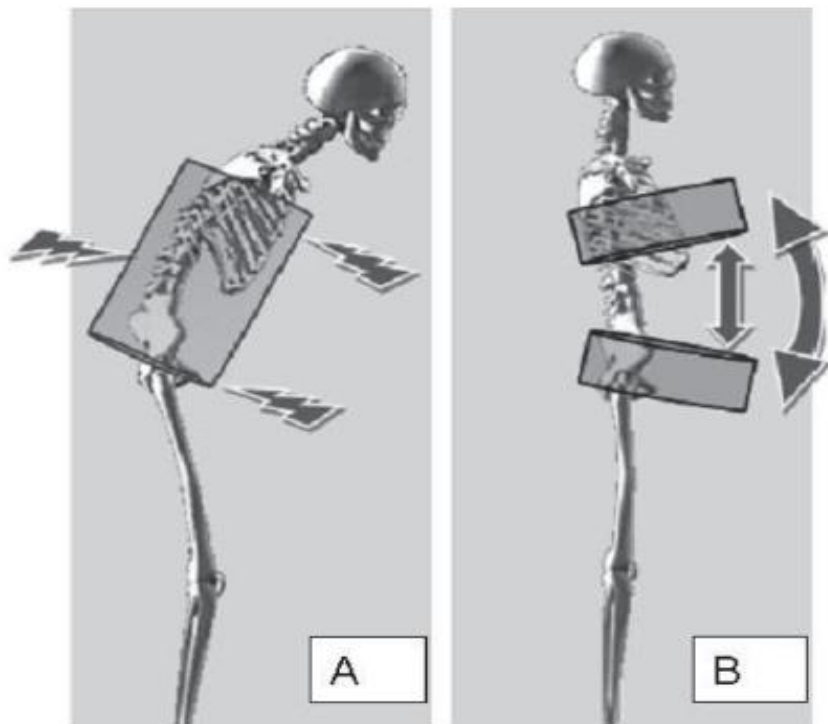
20 corsets portés sur 27 prescrits avec une bonne tolérance et une durée moyenne de port de 33 mois





- Orthèse TPAD (Distraction pelvi-thoracique antérieure)  
(MP De Seze, J Rehabil Med, 2008)

- 15 suiets



*Fig. 1. (A) Effect of a classic orthosis. Arrows show the 3 main points of pressure applied by the orthosis on the trunk. (B) Effect of the thoraco-pelvic anterior distraction orthosis. Circles are the 2 belts of the orthosis and ventral arrows indicate the effect of the upright.*



- Syndrome de la tête tombante



# **L'évolution à l'âge adulte-Vieillessement**



Un problème épidémiologique

## File active

2007 : File active enfant 453 Adultes 1000

2012 : 530/2500

Deux problématiques :

L'évolution à l'âge adulte des enfants myopathes

Le vieillissement et les myopathies de la personne âgée

# Devenir à l'âge adulte des enfants myopathes

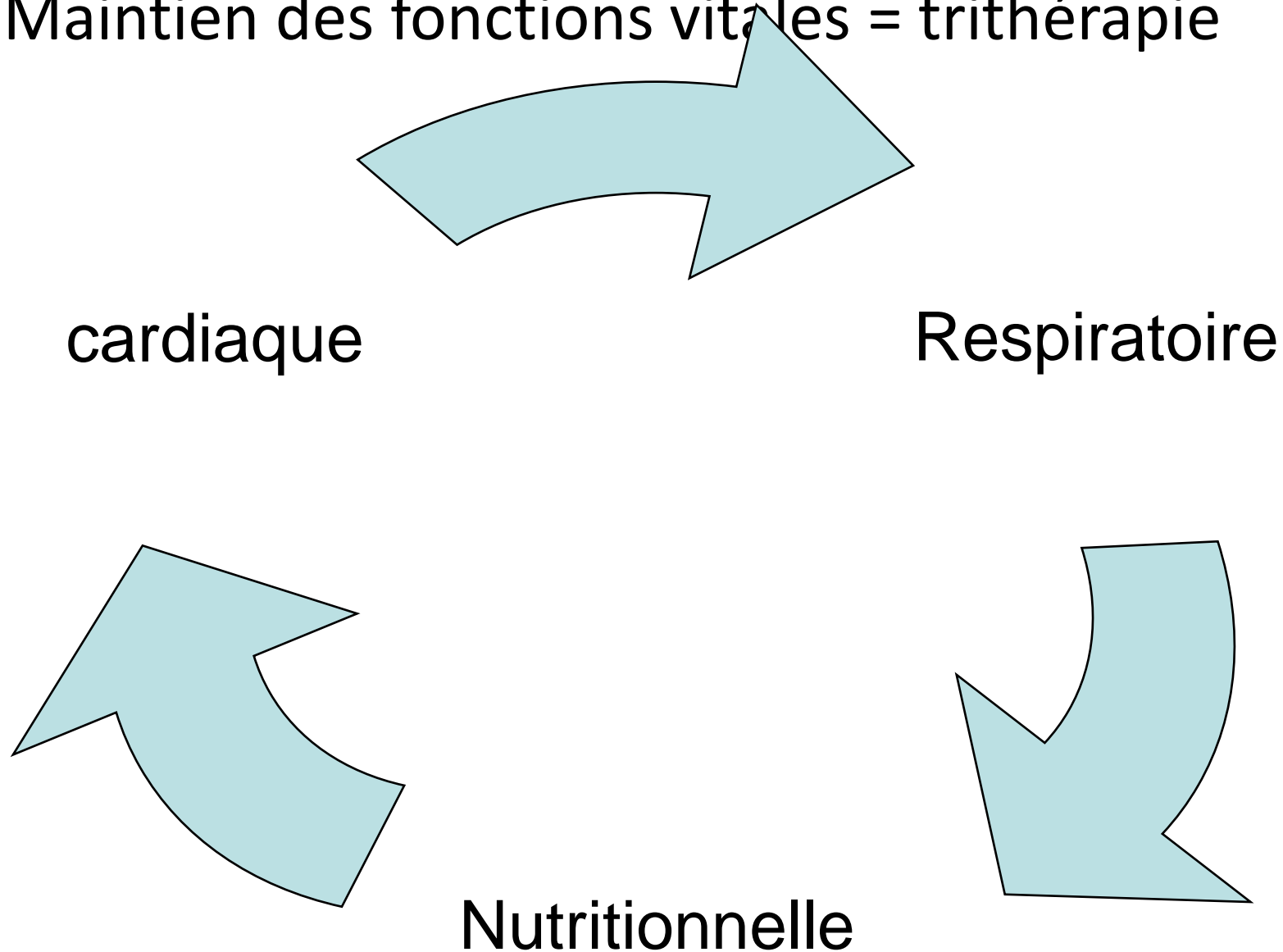
myopathie de Duchenne de Boulogne (DMD)

Au CRMNM : file active

- 26 enfants (<18 ans) / 27 adultes (18 à 30 ans)

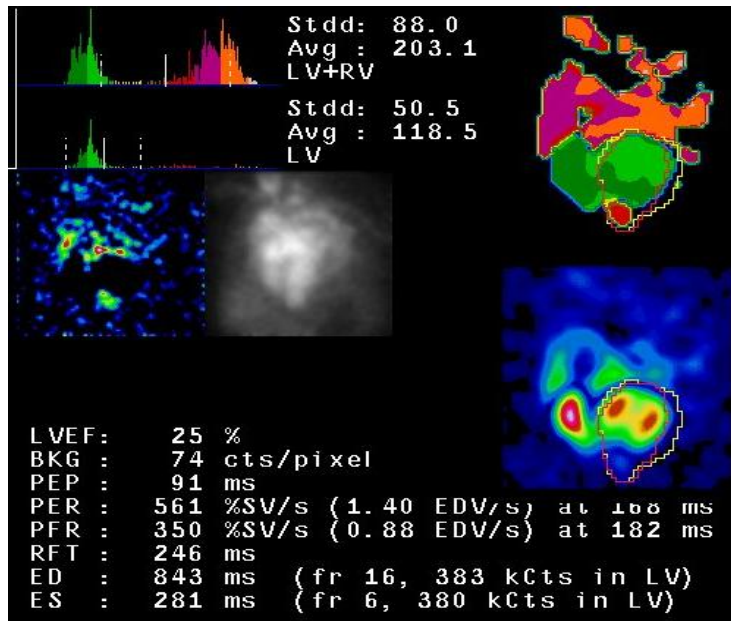
# Différentes Problématique

Maintien des fonctions vitales = trithérapie



Devenir cardiaque

Stabilisation possible grâce aux IEC et aux Béta-bloquants



Devenir respiratoire



Insuffisance respiratoire restrictive inéluctable

VNI, critères spirométriques (CV10%) et gazométriques

Trachéotomie : circonstances

Programmée : si la durée de VNI augmente et si elle est trop contraignante

En urgence!



Vivre avec une trachéotomie

Avoir en permanence à proximité un aidant pouvant

Faire des aspirations trachéales

Changer une canule en cas d'urgence

Pose la problématique de la responsabilité des aidants (nécessité de formations de 5 jours)

([Décret n° 99-426 du 27 mai 1999](#) habilitant certaines catégories de personnes à effectuer des aspirations endo-trachéales

—[Arrêté du 27 mai 1999](#) relatif à la formation des personnes habilitées à effectuer des aspirations endo-trachéales.)

Accueil en structure

# Nutritionnelle

## Plusieurs facteurs :

Macroglossie

Fatigue à la mastication et à la déglutition

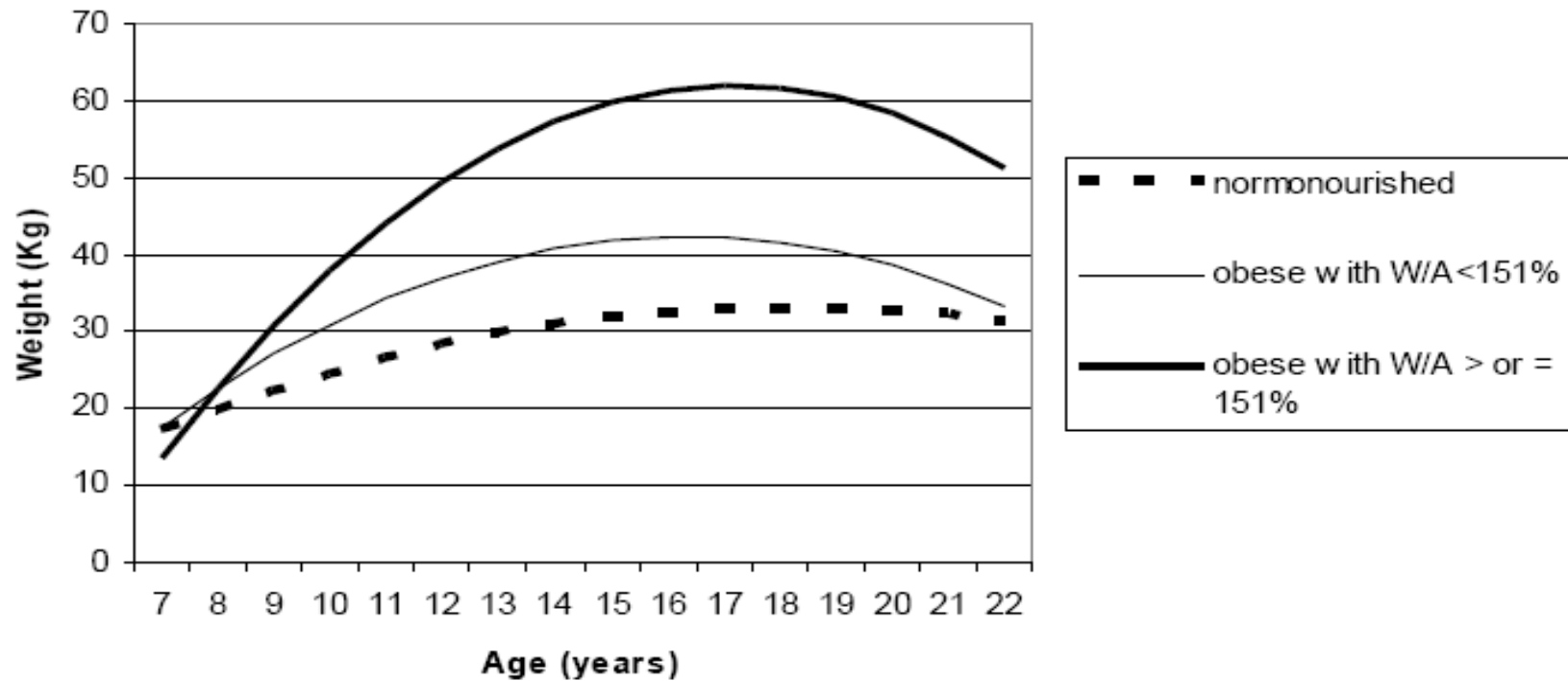
- Allongement de durée des repas
- Risques de fausse route
- Fatigue respiratoire

Limitation d'ouverture buccale



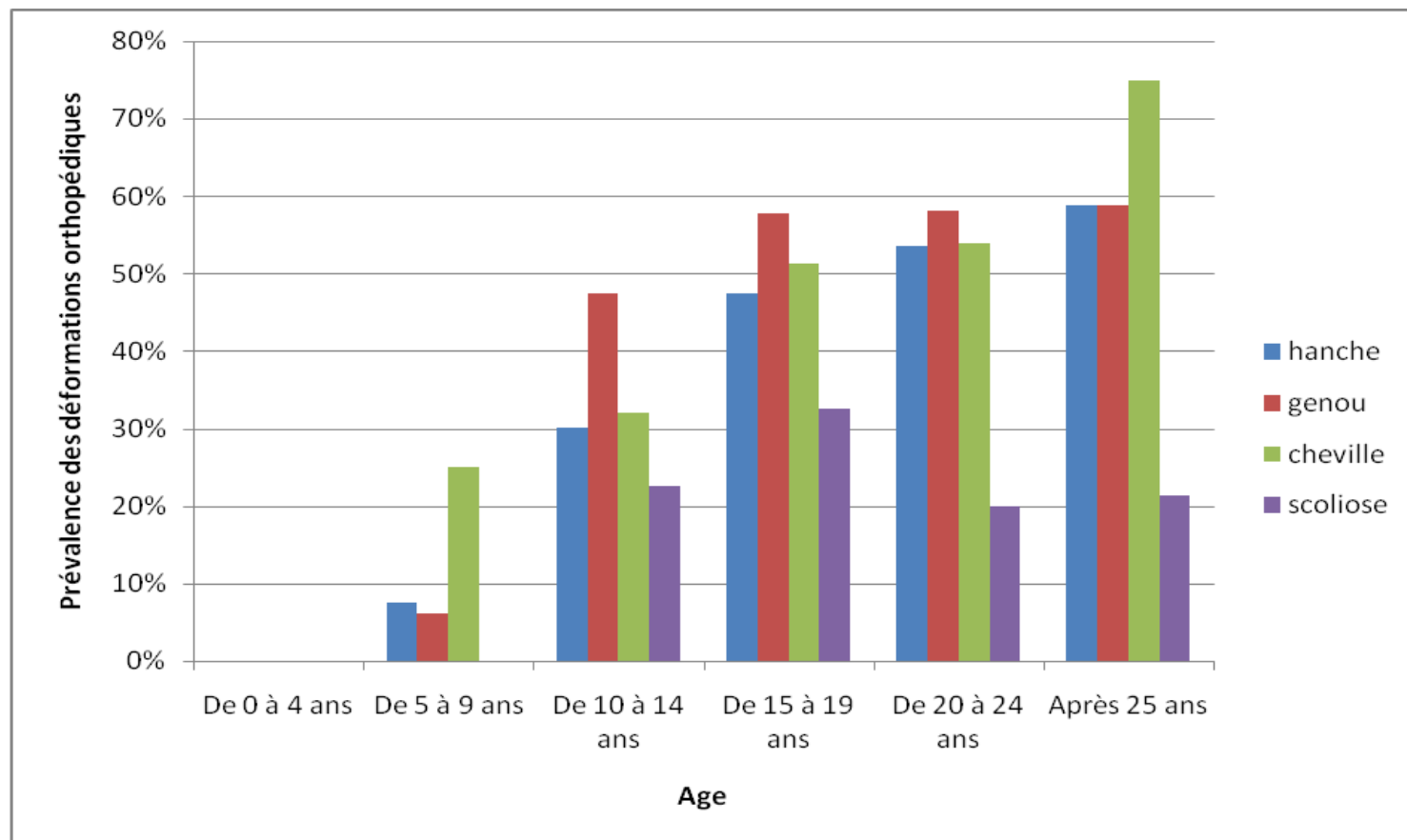


## Garantir l'apport nutritionnel !



*In : Martigne L et al Br J Nutr 2011*

# Problématique orthopédique



Problématique orthopédique

## Prise en charge des problèmes orthopédiques

Appareillages de posture à l'âge adulte

Orthèses de tronc/positionnement

Kinésithérapie

Chaussage



## Les douleurs chroniques

30% à 70% de douleurs chroniques

Douleurs **diffuses** (plus de 2 sites)

Rachis > articulations proximales > distales

Facteurs déclenchant mécaniques

retentissement sur la QdV (AVQ , loisirs)

Discordances d'évaluation enfant/parents/soignants  
(DMD)

# Risque fracturaire

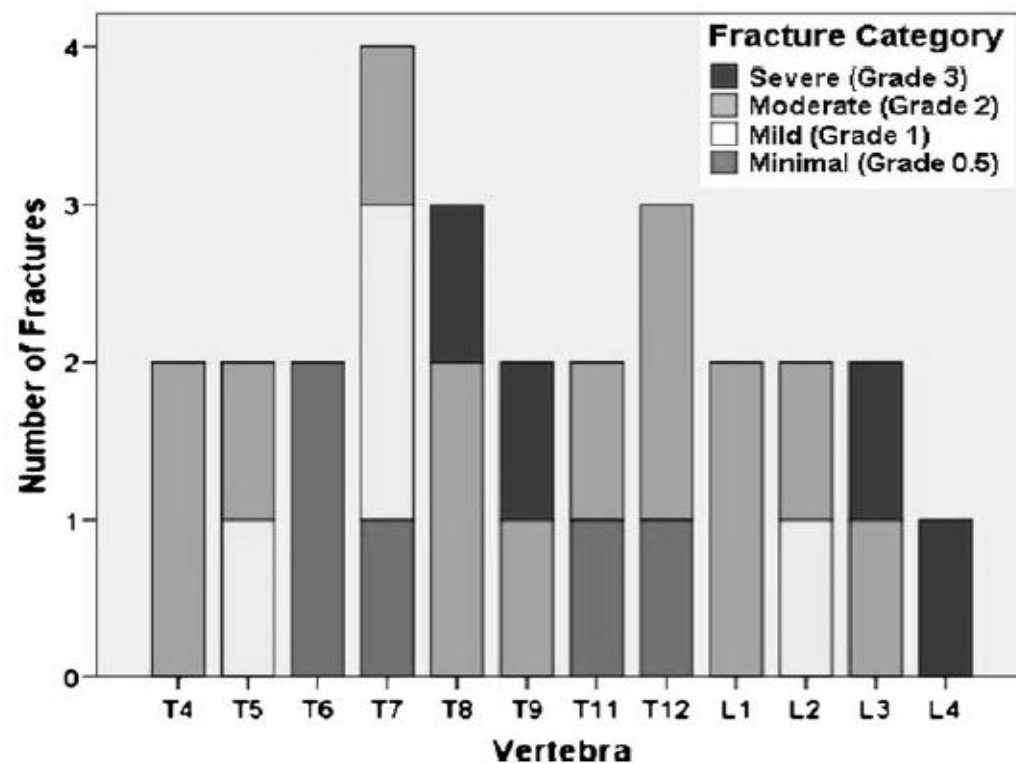
Osteoporos Int

DOI 10.1007/s00198-012-1911-3

## ORIGINAL ARTICLE

### The use of intravenous bisphosphonate therapy to treat vertebral fractures due to osteoporosis among boys with Duchenne muscular dystrophy

A. M. Sbrocchi • F. Rauch • P. Jacob • A. McCormick •  
H. J. McMillan • M. A. Matzinger • L. M. Ward



Douleurs complexes

Musculaires et tendineuses

Articulaires

Osseuses?

Vasculaire?

Neuropathiques (radiculalgies)

Viscérales (coliques néphrétiques)

## Qualité de vie

### Does he have a good life (1994)

Health service professionals: 80% no  
18% don't know  
2% yes





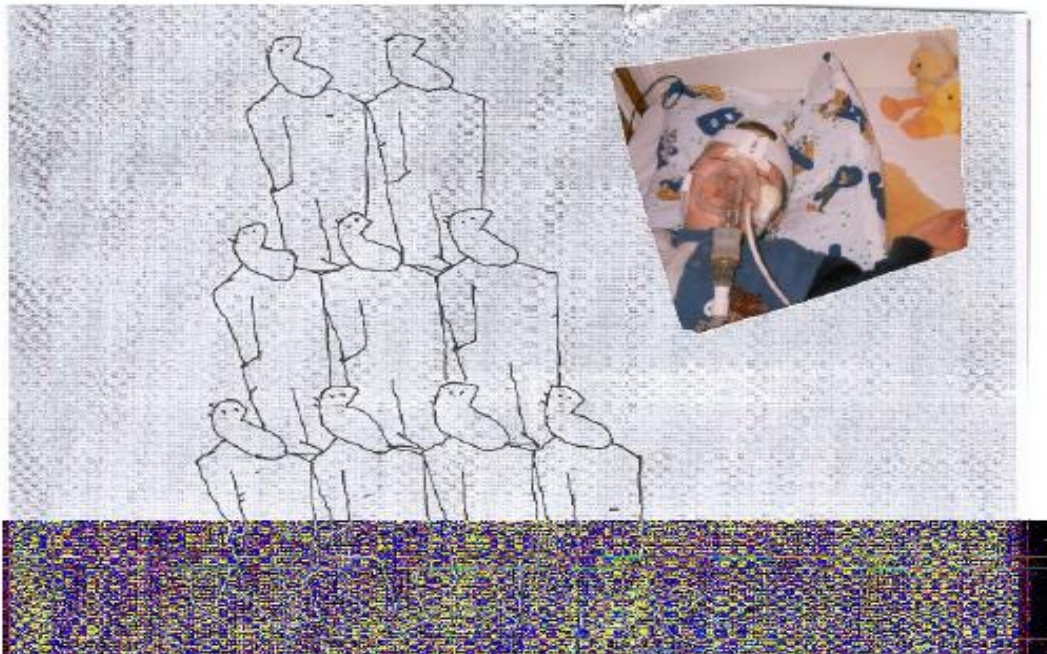
# Does he have a good life

## Average population

50% no

30% don't know

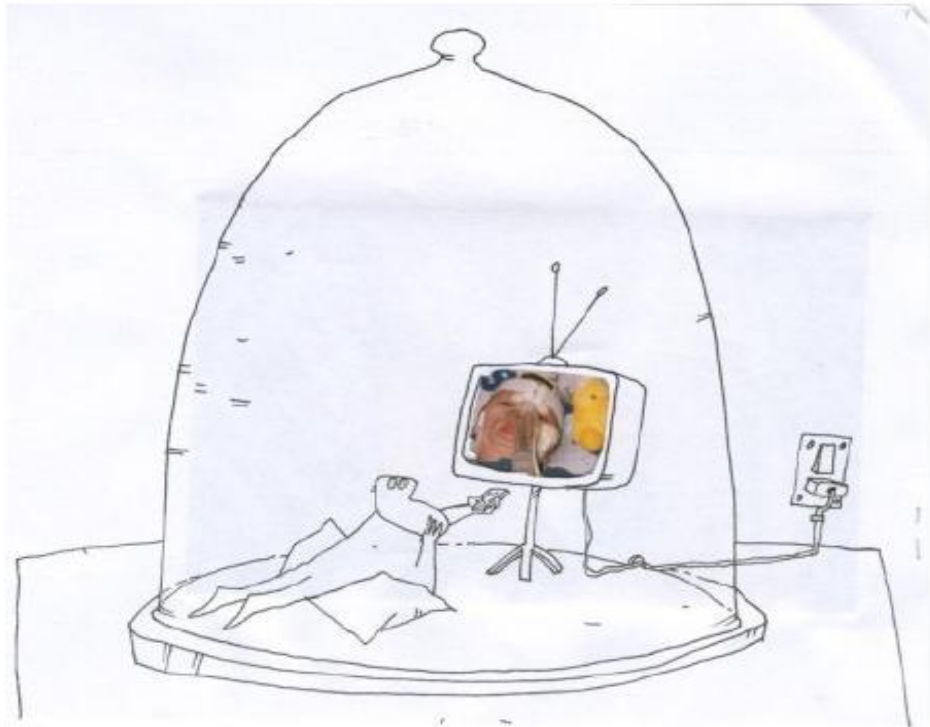
20% yes



# Does he have a good life

The patients themselves

2%	no
18%	don't know
80%	yes



RehabiliteringsCenter  
for Muskelsvind

## Projet de vie

Projet de l'enfant/projet de l'adolescent/projet de l'adulte = réactualisé en tenant compte des perspectives...

Lieu de vie domicile personnel/familial/institution

Projet familial, vieillissement des aidants

parentalité

# Le vieillissement et les myopathies de la personne âgée

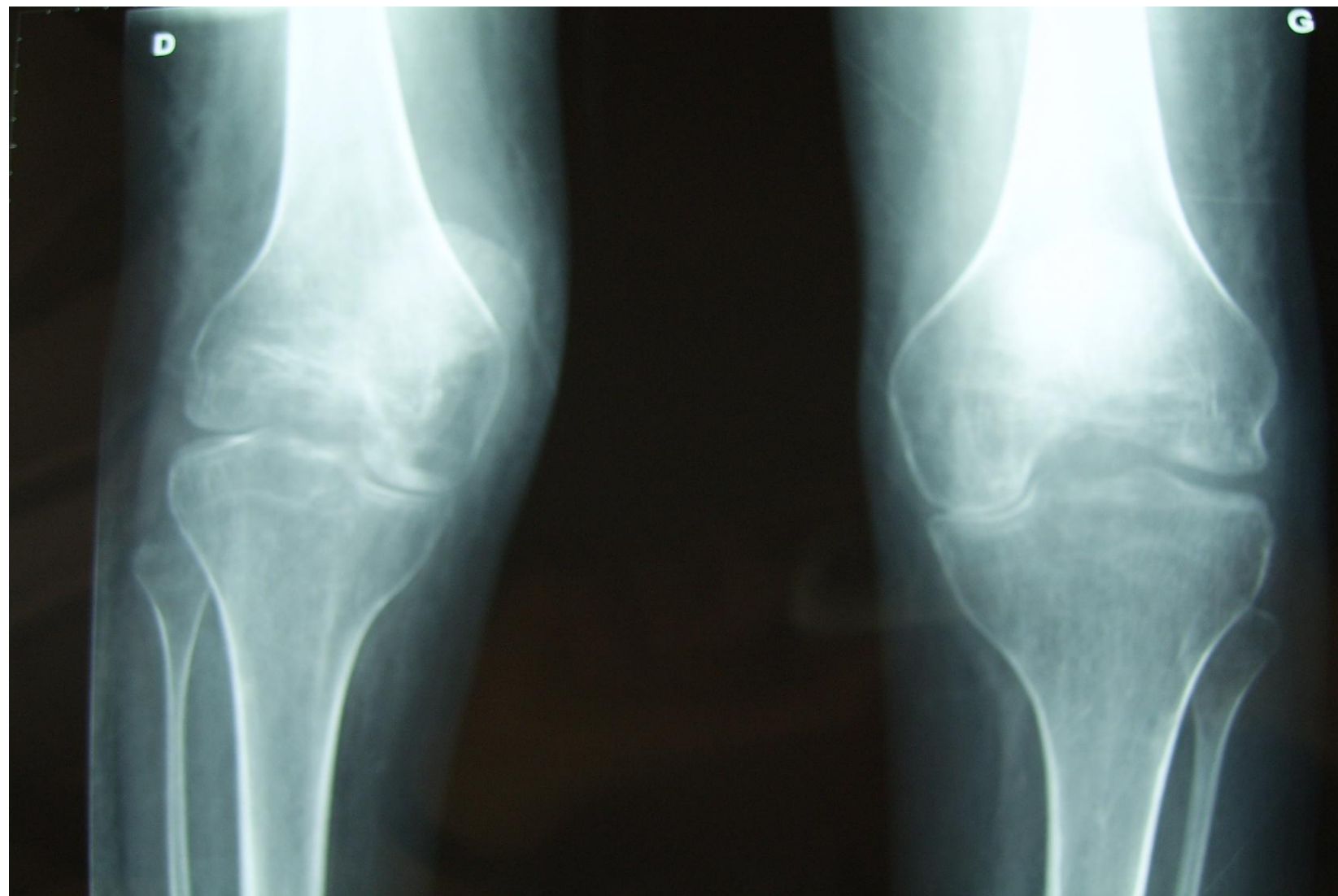
## Les pathologies articulaires

Peut-on mettre une prothèse de hanche ou de genou?

Exemple 1 : Mm B 70 ans Dystrophie musculaire des ceintures , une prothèse de hanche, une prothèse de genou, pas d'altération fonctionnelle

Exemple 2 : Mr A, dystrophie musculaire congénitale, arthrodèse du rachis, insuffisance respiratoire chronique, flexions de hanche et de genoux douloureux

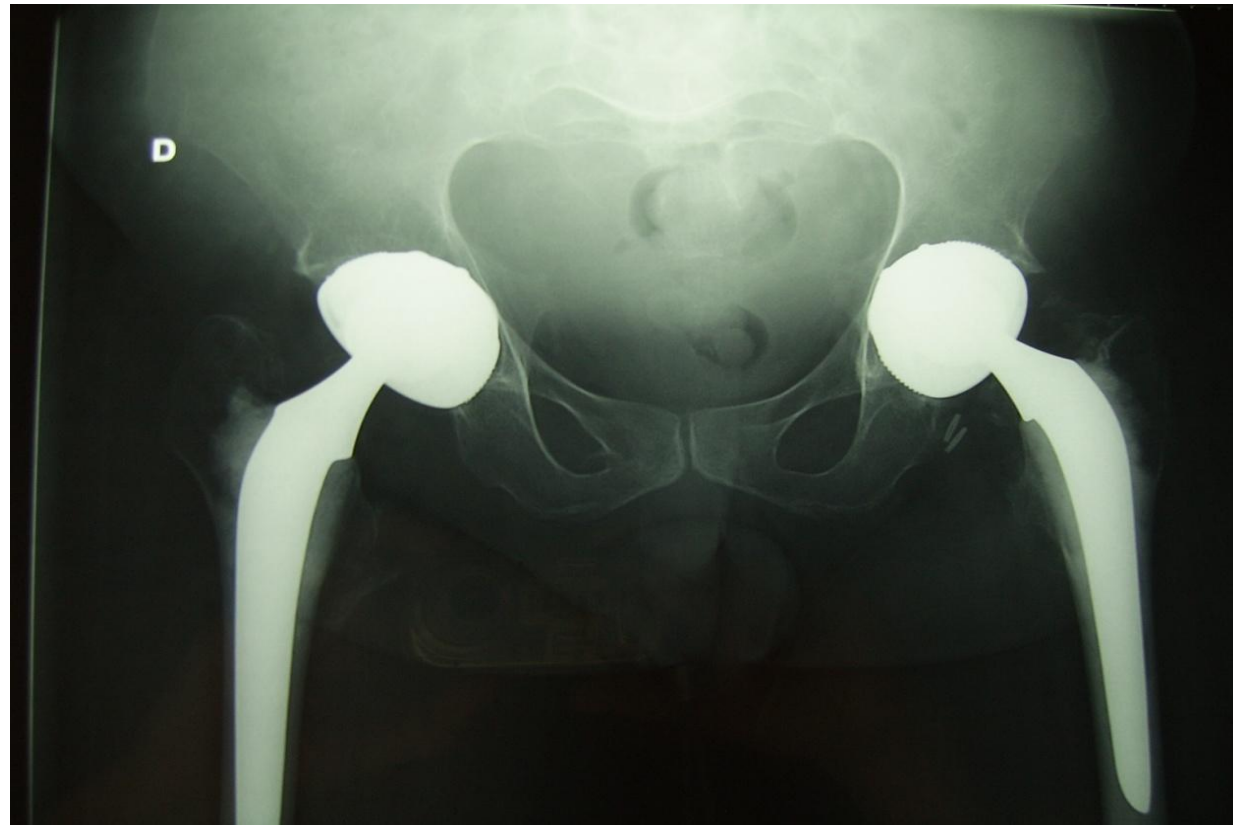






Intervention de dépliage (ténotomies été arthrolyse des hanches et genoux)

2 arthroplasties de hanches





Prise en charge pluridisciplinaire :

Gastroentérologue

Réanimateur

Chirurgien orthopédiste

MPR

Résultat

Antalgie, meilleur positionnement

Transferts avec aide possible

Diagnostic génétique : Néomutation chaîne alpha 1 col6

