

MINISTERE DE LA SANTE
REGION LORRAINE
INSTITUT DE FORMATION EN MASSO-KINESITHERAPIE
DE NANCY

**Rééducation et Maladies Génétiques :
prise en charge d'un enfant porteur
d'une neurofibromatose de Von
Recklinghausen.**

Rapport de travail écrit personnel
présenté par Lauren CLERGET
étudiante en 3^{ème} année de kinésithérapie
en vue de l'obtention du Diplôme d'Etat
de Masseur-Kinésithérapeute
2006-2007.

Sommaire

Page

RESUME

1. INTRODUCTION.....	1
2. PRESENTATION DU CAS CLINIQUE.....	1
2. 1. Rappels physiopathologiques.....	1
2. 2. Traitements.....	4
2. 3. Histoire de la maladie.....	4
3. BILAN INITIAL.....	6
3. 1. Méthode d'évaluation.....	6
3. 1. 1. Bilan global.....	6
3. 1. 2. Bilan du dos	8
3. 1. 3. Bilan psychomoteur.....	10
3. 2. Résultats.....	13
3. 3. Objectifs de traitement.....	13
4. PROPOSITIONS DE TRAITEMENT.....	14
4. 1. Exercices sur table.....	14
4. 2. Exercices sur ballon de Klein Vogelbach.....	16
4. 3. Balnéothérapie.....	18
4. 4. Conseils et éducation des parents.....	19
5. APPLICATION PRATIQUE DES TECHNIQUES.....	19
5. 1. Méthodologie.....	19
5. 2. Posologie.....	19
5. 3. Progression.....	20
6. BILAN FINAL.....	22
6. 1. Bilan global.....	22
6. 2. Bilan du dos.....	22
6. 3. Bilan psychomoteur.....	23
6. 4. Résultats et comparaison au bilan initial.....	24
7. CONCLUSION.....	25

BIBLIOGRAPHIE

ANNEXES

1. INTRODUCTION

La maladie de Von Recklinghausen, plus connue sous le nom de neurofibromatose de type 1, est une maladie génétique appartenant aux phacomatoses. Décrite depuis le 19^{ème} siècle, on sait aujourd'hui que c'est une affection autosomique dominante qui concerne le chromosome 17, et plus particulièrement le gène NF-1, suppresseur de tumeurs (12, 13). Cette maladie évolutive touche 1 individu sur 3500 avec un sexe ratio identique et une répartition géographique mondiale homogène.

Thomas L., né le 3 juin 2003 après une grossesse sans particularité, a été diagnostiqué comme porteur de cette pathologie. Suivi par différents spécialistes, il est adressé également au service de rééducation et de médecine physique de l'hôpital afin de compléter sa prise en charge.

2. PRESENTATION DU CAS CLINIQUE.

2. 1. Rappels physiopathologiques

La neurofibromatose de type 1 est caractérisée par sa grande variabilité clinique. Mais le diagnostic est posé si deux des critères définis par la conférence de consensus du NATIONAL INSTITUTE OF HEALTH (11) de Bethesda en 1988 sont réunis chez le même individu (annexe I).

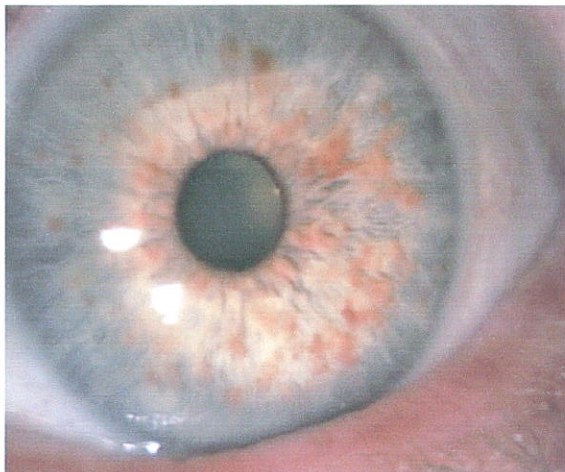
Les taches café au lait (fig. 1) constituent le critère diagnostique le plus caractéristique de la maladie. Les lentigines (ou éphélides) appartiennent à la famille des taches café au lait mais siègent au niveau des creux axillaires et des plis inguinaux .

Les neurofibromes sont des tumeurs bénignes non douloureuses de la gaine de myéline des nerfs. Ils sont constitués essentiellement de cellules de Schwann et de fibroblastes. Ils peuvent être cutanés ou sous cutanés (fig. 1). Les neurofibromes plexiformes sont des tuméfactions plus volumineuses, molles, isolées et pigmentées se développant au niveau des plexus nerveux (4, 12, 13, 14).



Figure 1 : cliché d'une tache café au lait et de neurofibromes cutanés, extrait du Journal français d'ophtalmologie (4)

Le gliome du nerf optique est un autre type de tumeur qui peut être agressif. Les nodules de Lisch, aussi appelés hamartomes iriens, sont de petits nodules hyperpigmentés de l'iris (4, 13). Ils n'ont aucune conséquence sur la vue (fig. 2).



2.

Figure 2 : nodules de Lisch.

Cliché du Dr Jean Michel Muratet



3.

Figure 3 : dysplasie vertébrale,

extrait du journal français d'ophtalmologie (4)

Les dysplasies osseuses (fig. 3) retrouvées dans la maladie sont à l'origine de déformations rachidiennes qui peuvent s'avérer très graves (1, 2, 8, 9).

Nous constatons ainsi :

- la transparence des corps vertébraux
- un aspect concave du mur postérieur et même du mur antérieur
- un aplatissement antéro-postérieur des corps vertébraux
- des pédicules fins et dysplasiques
- une dilatation du canal rachidien
- des côtes dysplasiques.

Il s'agit d'une « véritable pseudarthrose vertébrale responsable de l'effondrement du rachis » (2) qui aboutit à des cyphoses, des scolioses ou des cyphoscolioses. L'évolution, qui ne se fait pas selon la courbe de Duval Beaupère, peut engendrer « une plicature du rachis en épingle à cheveux » (1) suite à des dislocations rotatoires.

A la naissance sont généralement présents des taches café au lait, des neurofibromes plexiformes ou des dysplasies osseuses. Les autres symptômes apparaîtront avec l'âge, ainsi le diagnostic est plus aisé à poser chez les adultes que chez les enfants (16).

2. 2. Traitement

Il n'existe aucun traitement à ce jour. La seule prise en charge possible est celle des complications. La scoliose peut être traitée orthopédiquement, le corset de Milwaukee étant le mieux adapté au niveau cutané. Nous pouvons aboutir à un traitement chirurgical (9) par arthrodèse postérieure ou antérieure, précédé d'un redressement pré-opératoire. L'intervention est complétée par une contention post-opératoire par plâtre, associée ou non à un halo crânien. Les pseudarthroses, les tumeurs malignes et le gliome des voies optiques, s'il diminue l'acuité visuelle, peuvent être traités médicalement et chirurgicalement (3). Les neurofibromes plexiformes et cutanés peuvent être opérés pour une question d'esthétique (13). Cela nécessite donc une prise en charge multidisciplinaire tel qu'il est expliqué dans LES RECOMMANDATIONS GENERALES ET SPECIFIQUES DE LA SOCIETE FRANCAISE DE GENETIQUE HUMAINE (12).

2. 3. Histoire de la maladie

Thomas est né le 3 juin 2003 suite à une grossesse au déroulement normal. A 2 mois et Demi, ses parents constatent l'apparition de plusieurs taches café au lait sur le corps de leur fils. A 11 mois, suite à un retard de la position assise par hypotonie du tronc, les médecins

suspectent une neurofibromatose. Le diagnostic de la maladie de Von Recklinghausen est rapidement confirmé. Suite à une étude génétique, il a été prouvé que ni les parents, ni les deux sœurs aînées de Thomas ne sont porteurs de la pathologie. Il s'agit donc d'une néo-mutation. Mais les examens révèlent chez Thomas l'existence d'une scoliose mineure et d'un kyste médullaire sans aucune conséquence. Il est donc pris en charge en kinésithérapie depuis l'âge de 1 an.

Suite à une aggravation de la déformation rachidienne, il est appareillé par corset de Milwaukee de type Pousse en février 2006 (fig. 4 et 5).



4.

Figure 4 : corset de Thomas de face



5.

Figure 5 : corset vu de dos

Depuis le diagnostic, Thomas bénéficie d'une surveillance régulière (4) :

- des consultations pédiatriques pour surveiller l'apparition des signes cutanés
- des radiographies pour suivre l'évolution de sa scoliose
- une IRM médullaire annuelle pour surveiller l'évolution du kyste
- une IRM ophtalmique annuelle pour confirmer l'absence de gliome des voies

optiques.

3. BILAN INITIAL

3. 1. Méthode d'évaluation

Etant donné l'âge de Thomas, nous ne pouvons pas effectuer un bilan classique. Nous adaptons donc toutes les techniques de bilan pour les rendre réalisables. Pour cela, nous nous plaçons dans une pièce calme, sans autre intervenant étranger qui se révélerait être source de distraction pour l'enfant (7).

3. 1. 1. Bilan global

L'anamnèse s'effectue en présence de Thomas et de sa maman. Nous pouvons ainsi retracer l'histoire de la maladie qui a été présentée précédemment et nous en apprenons un peu plus sur la vie de Thomas. Les éléments les plus importants à retenir sont que notre jeune patient est scolarisé en première section de maternelle. Il est bien intégré à sa classe et son corset qu'il porte 23 heures sur 24, ne semble pas le handicaper dans ses activités scolaires. Il pratique du sport à l'école une fois par semaine. Il est dispensé du corset à cette occasion. Thomas est propre depuis sa scolarisation et ne présente aucun retard au niveau de son développement mental (12, 13, 14, 16).

Ce premier contact nous permet d'apprivoiser l'enfant sans l'effrayer.

L'inspection consiste tout d'abord à observer l'enfant évoluer dans la salle avec et sans son corset. Il possède une motricité tout à fait adaptée à son âge. Nous ne constatons ni positions vicieuses, ni limitations d'amplitudes, ni déficits de commande motrice, ni

intolérances cutanées suite au port du corset. Une fois déshabillé, nous pouvons observer les signes cutanés de la pathologie, c'est à dire chez Thomas, des taches café au lait éparpillées sur le corps (fig. 6).



Figure 6 : cliché d'une tache café au lait située sur le torse de l'enfant (annexe II)

Le bilan de la douleur à été réalisé grâce à l'échelle HEDEN (Hétéro Evaluation Douleur ENfant) qui est une simplification validée de l'échelle de douleur de Gustave Roussy (annexe III). Elle comporte 5 items (2 sur les signes directs de douleur, 2 sur les signes d'atonie psychomotrice et 1 sur l'expression volontaire de la douleur) chacun étant coté de 0 à 2. Plus le score est élevé, plus la douleur est importante. Pour Thomas nous obtenons un score de 0/10, ce qui correspond à une absence de douleur que ce soit avec ou sans le corset.

Le bilan articulaire a déjà été ébauché lors de l'inspection. Nous confirmons l'absence de limitations d'amplitudes par une mobilisation passive de toutes les articulations.

Le bilan musculaire est effectué par l'intermédiaire du bilan psychomoteur qui est traité par la suite.

Le bilan sensitif est effectué sous forme de jeux. Nous chatouillons l'enfant sur différentes parties de son corps et nous vérifions ainsi sa réaction pour tester sa sensibilité superficielle. Nous ne constatons aucun trouble de la sensibilité.

Ce bilan, effectué au cours de la première séance permet d'appivoiser l'enfant, de faire sa connaissance et de le mettre en confiance.

3. 1. 2. Bilan du dos (résultats détaillés dans l'annexe IV)

- Bilan statique subjectif : réalisé sans le corset (fig. 7 et 8).



7.

Figure 7 : Thomas vu de dos



8.

Figure 8 : Thomas de profil

Nous ne constatons aucun conflit suite au port du corset. Nous remarquons cependant une asymétrie des triangles de la taille et de la hauteur des épaules, une chute du bassin à droite dans le plan frontal, ainsi qu'une scoliose dorsale droite. Dans le plan sagittal, nous notons un dos creux au niveau thoracique et un effacement de la lordose lombaire physiologique.

- Bilan statique objectif : la mesure des flèches a été effectuée sur radio pour plus de commodité et de précision. Nous mesurons un angle Q de 135° , le bassin est donc en position neutre. De plus, nous ne retrouvons aucune différence de longueur des membres inférieurs.

- Bilan dynamique : la mesure de la distance doigt/sol, effectuée facilement par Thomas sur simple mime, est de 0 cm. Le bending test (fig. 9) permet de mesurer les gibbosités et d'apprécier l'harmonie rachidienne : il y a une raideur du segment dorsal creux.



Figure 9 : cliché du bending test

- Bilan respiratoire : il n'existe aucune norme en ce qui concerne les valeurs de capacité vitale chez les enfants. Les mesures spirométriques sont donc difficilement interprétables en matière de syndrome restrictif, cependant, elles servent pour le suivi à long cours de notre patient (5). Nous pourrions ainsi relever une éventuelle aggravation.

3. 1. 3. Bilan psychomoteur

Quelques rappels sur le développement psychomoteur de l'enfant (6) :

Le développement psychomoteur de l'enfant dépend de la maturation du système nerveux. C'est un processus continu qui débute in-utéro et qui se fait dans le sens céphalocaudal. Bien que chaque enfant évolue à son propre rythme, les étapes du développement sont les mêmes pour tous.

Ainsi, à l'âge de 3 ans, un enfant a une motricité globale riche selon Gesell-Tardieu : il est capable de monter et de descendre les escaliers en alternant les pas, il fait du tricycle et tient l'équilibre unipodal pendant quelques secondes. Il marche également comme un adulte avec le mouvement de balancier des membres supérieurs. Le contrôle de l'équilibre atteint son maximum.

L'évaluation de la coordination montre qu'un enfant de cet âge est capable d'attraper une balle et d'applaudir. Il fait des jeux de construction, d'encastrement...

Il sait aussi boutonner et déboutonner les gros boutons et participe à son habillage. Il a acquis le contrôle des ses sphincters de jour comme de nuit, ce qui le rend apte à rentrer à l'école maternelle.

C'est également l'époque où le « JE » apparaît dans son discours. Il maîtrise le langage et sa curiosité se traduit par des questions incessantes sur le monde qui l'entoure.

L'enfant rentre dans la phase Oedipienne qui l'amène à rechercher l'affection du parent de sexe opposé et à rejeter celui du même sexe que lui. Il s'agit d'une véritable révolution dans la vie de ce futur adulte.

Le bilan :

Pour réaliser ce bilan nous utilisons les Niveaux d'Evolution Motrice (NEM) qui sont particulièrement adaptés aux enfants. Ils vont nous permettre de déterminer à la fois les retards de développement psychomoteur et les faiblesses musculaires.

La manœuvre de tiré assis nous révèle que Thomas a un mauvais contrôle de sa tête qu'il laisse partir en arrière. Nous pouvons conclure à une faiblesse des muscles fléchisseurs de la tête.

Le passage de la position décubitus à assis se fait spontanément avec l'aide des membres supérieurs, en évitant la pesanteur, car le tronc ne reste pas dans un plan sagittal pur. Cette même manœuvre est impossible à réaliser sans l'aide des membres supérieurs lorsque les pieds de Thomas sont maintenus contre la table (fig. 10). Il y a donc un déficit musculaire des abdominaux.



Figure 10 : passage de la position de décubitus dorsal à assis

La position assise peut être maintenue spontanément mais avec une hypotonie du rachis. La position assise redressée, c'est-à-dire avec un auto-grandissement, est réalisée par Thomas mais non maintenue. Nous concluons à une faiblesse des spinaux.

La position du petit lapin est adoptée spontanément et peut être maintenue.

La position de quadrupédie est encore utilisée pour certains déplacements.

Le passage à la position genoux dressée se fait uniquement avec une aide extérieure, ce qui prouve une faiblesse des muscles grands fessiers et quadriceps.

Le chevalier servant n'est pas tenu, la position étant trop compliquée à réaliser pour Thomas. En effet, malgré les différentes démonstrations, l'enfant ne comprend pas ce que

nous voulons.

La marche est acquise, de même que la course qui reste saccadée. Les escaliers sont montés et descendus, marches par marches, avec l'aide d'une rampe.

3. 2. Résultats

Suite aux différents bilans, nous retrouvons comme déficiences chez Thomas une scoliose dorsale droite associée à un dos creux en dorsal avec un effacement des courbures physiologiques. Nous notons également des faiblesses musculaires au niveau des abdominaux, des spinaux, des grands fessiers, des quadriceps et des fléchisseurs de tête, en partie expliquées par le port du corset. Quant au développement psychomoteur, Thomas ne présente aucun retard.

Les incapacités résultant sont essentiellement le maintien de certaines positions des NEM.

Au vu du jeune âge de notre patient, nous retrouvons uniquement un handicap familial suite aux contraintes imposées à ses proches.

3. 3. Objectifs de traitement

La scoliose étant traitée orthopédiquement et compte tenu de la durée du stage, le but de la prise en charge est d'effectuer un renforcement des muscles déficitaires tout en entretenant le tonus postural.

4. PROPOSITIONS DE TRAITEMENT

Les séances se déroulent dans une pièce à l'écart des autres patients pour éviter les perturbations. Maintenant que Thomas est en confiance, la prise en charge se fait également sans la présence des parents.

4. 1. Exercices sur table

Les abdominaux sont renforcés par le mouvement du segment léger sur le segment lourd : on demande à l'enfant qui est en décubitus, de taper avec ses pieds dans les mains du kinésithérapeute. Thomas réalise ainsi une flexion de hanches, jambes fléchies, suivie d'une extension de hanches, jambes tendues (fig. 11). La contraction se fait en chaîne cinétique ouverte. Nous essayons de faire réaliser le mouvement sur le temps expiratoire.

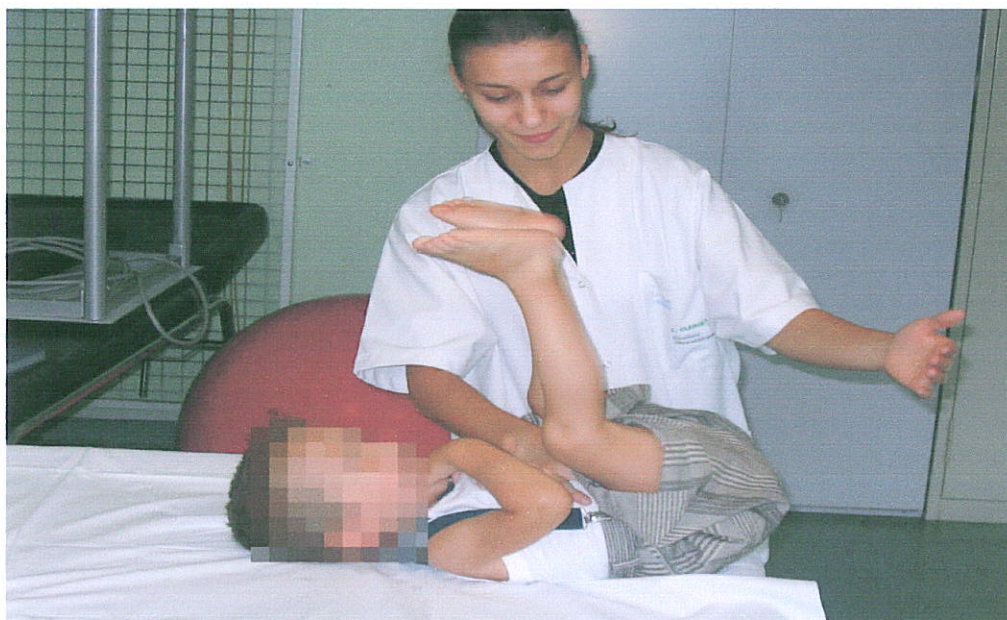


Figure 11 : renforcement des abdominaux

Le travail des muscles fléchisseurs de la tête se fait en décubitus. Nous appliquons une résistance manuelle sur le front de Thomas et nous lui demandons de pousser dans notre main par contraction de 6 secondes.

Pour le renforcement des spinaux, nous plaçons Thomas en procubitus bout de table, les membres inférieurs étant maintenus contre le plan de la table. Nous stimulons l'enfant afin qu'il tende les membres supérieurs devant lui et qu'il relève la tête pour obtenir une contraction des spinaux au niveau dorsal surtout (fig. 12). Thomas doit maintenir la position le plus longtemps possible.



Figure 12 : renforcement des spinaux en procubitus bout de table

Les grands fessiers sont renforcés grâce à un exercice réalisé en procubitus bout de table, les membres inférieurs étant dans le vide. Thomas réalise alors des extensions de hanches avec les genoux fléchis, ce qui permet d'obtenir une contraction plus spécifique des

grands fessiers (fig. 13). Cet exercice est réalisé sur le temps expiratoire.



Figure 13 : renforcement des grands fessiers en chaîne cinétique ouverte

4. 2. Exercices sur ballon de Klein Vogelbach (10)

Le ballon de Klein apporte un autre aspect dans la prise en charge : les exercices, qui deviennent alors plus ludiques, sont plus appréciés et mieux réalisés par Thomas.

Le premier exercice proposé est de réaliser des auto-grandissements, ce qui permet de faire travailler les muscles profonds du dos. Pour cela, nous plaçons l'enfant assis sur le ballon de Klein en le maintenant au niveau des cuisses, et nous l'invitons à rebondir à la manière d'un cow-boy sur sa monture (fig. 14). Les auto-grandissements tendent en même temps à rétablir une lordose physiologique.



Figure 14 : exercice du cow-boy sur ballon de Klein pour travailler les auto-grandissements

Les autres exercices ont pour but d'entretenir le tonus postural et les réactions d'équilibration du tronc qui sont mises entre parenthèses pendant la journée, suite au port du corset. Nous réalisons ainsi des séries de déstabilisations vers l'avant, vers l'arrière et latéralement. Cela permet d'obtenir un travail des muscles controlatéraux aux mouvements imprimés. Notre jeune patient est soit en position assise, maintenu par le thérapeute au niveau des cuisses, soit en procubitus, maintenu au niveau du tronc (fig. 15 et 16). Il s'agit de reprogrammation neuromusculaire.



15.

Figure 15 : déstabilisation en position assise



16.

Figure 16 : idem en procubitus

4. 3. Balnéothérapie

La balnéothérapie est un adjuvant très utile à la rééducation. Outre son aspect ludique, elle permet d'allier renforcement musculaire et reprogrammation neuromusculaire. Elle apporte une détente musculaire par la température de l'eau (33°C) et facilite les mouvements du corps en diminuant les effets de la pesanteur. Cette activité n'est par ailleurs pas contre-indiquée car elle génère très peu de contraintes rachidiennes. Elle nécessite cependant l'entière coopération de l'enfant et de ses parents ainsi qu'une surveillance de tous les instants.

Faire la planche, sur le dos, en étant maintenu par le thérapeute permet à Thomas de réaliser des auto-grandissements et de travailler ses muscles para-vertébraux.

Dans la même position, nous demandons à Thomas de réaliser des battements avec ses membres inférieurs. Cela permet d'entretenir de façon globale les muscles du train porteur dans des mouvements fonctionnels.

Pour plus de résistance, nous plaçons Thomas en position verticale afin que ses membres inférieurs soient totalement immergés. Nous utilisons pour cela des brassards. Nous demandons à Thomas de faire des battements. Pour rendre l'exercice plus attrayant, nous incitons l'enfant à se déplacer d'un point à un autre à la recherche de bouées flottant sur l'eau.

Enfin, cette méthode par la diversité des stimulations apportées permet de solliciter tous les récepteurs de la sensibilité. Elle développe aussi la motricité générale et permet d'établir une réelle relation de confiance entre le patient et son thérapeute.

4. 4. Conseils et éducation des parents

En plus de répondre aux éventuelles questions des parents, nous nous assurons qu'ils connaissent bien les modalités de port du corset (exposées précédemment) et qu'ils respectent les consignes. Nous leur rappelons que la surveillance cutanée de Thomas doit être quotidienne et qu'il est préférable de porter le corset sur un vêtement en coton.

Nous enseignons aussi aux parents quelques uns des exercices cités auparavant. Ils les feront exécuter à Thomas à domicile, au cours des week-ends et des vacances afin d'avoir une continuité des soins.

5. APPLICATION PRATIQUE DES TECHNIQUES

5. 1. Méthodologie

Etant donné l'âge de Thomas, nous devons proposer des exercices ludiques qui lui semblent être des jeux. Nous n'hésitons pas à accompagner le tout de chansons, d'histoires et d'encouragements pour le stimuler. Il est essentiel de changer fréquemment d'exercices pour éviter l'ennui. Lorsque l'enfant refuse d'en réaliser un, mieux vaut lui en proposer un autre plutôt que de le pousser à l'exécuter contre sa volonté, ce qui pourrait provoquer un refus catégorique et compromettre le reste de la séance.

5. 2. Posologie

Les séances de kinésithérapie se déroulent 1 à 2 fois par semaine selon la disponibilité

des parents et de l'enfant afin de ne pas trop perturber son rythme scolaire. Chaque séance à sec dure entre 30 et 45 minutes. Pour chaque exercice, nous tentons de faire réaliser à Thomas une répétition de 10 mouvements au minimum.

5.3. Progression

Pour renforcer en progression les abdominaux, nous passons du travail du segment léger à celui segment lourd. Pour cela, nous demandons à Thomas de réaliser des flexions antérieures du tronc en passant de la position décubitus à assise. Les membres inférieurs de l'enfant sont fléchis, les pieds maintenus contre la table. Ce mouvement étant impossible sans l'aide des membres supérieurs, nous autorisons un appui d'une main sur la table.

Au niveau du renforcement des grands fessiers, nous proposons d'autres exercices tels que les ponts fessiers, réalisé en position décubitus sur une table. Les hanches sont fléchies afin que les pieds de l'enfant puissent reposer sur les épaules du thérapeute. Sous la forme d'un jeu, Thomas réalise alors une extension de hanches en chaîne cinétique fermée (fig. 17).



Figure 17 : exercice de renforcement des grands fessiers

Nous travaillons également dans les escaliers. C'est à la fois plus fonctionnel et moins analytique que les exercices précédents. La montée engendre un travail concentrique des grands fessiers et du quadriceps. A l'inverse, la descente engendre un travail excentrique de ces mêmes muscles.

Nous essayons ensuite de travailler les spinaux en quadrupédie. Dans cette position, nous demandons à l'enfant de lever un bras à l'horizontal. Mais, même en mimant cet exercice, Thomas ne comprend pas ce que l'on attend de lui. Malgré plusieurs tentatives, cela restera irréalisable.

Enfin, nous compliquons les exercices sur ballon de Klein en augmentant la fréquence des déstabilisations ainsi que leurs amplitudes. Nous passons également à un contrôle de l'équilibre sans le soutien des membres supérieurs (fig. 18).



Figure 18 : déstabilisation sur ballon de Klein sans l'aide des membres supérieurs

6. BILAN FINAL.

Nous réalisons ce bilan de la même manière que le bilan initial, en utilisant les mêmes techniques et les mêmes outils, c'est pourquoi nous n'exposerons que les résultats obtenus.

6. 1. Bilan global

L'inspection ne révèle pas de positions vicieuses, de limitations d'amplitudes actives ou de déficit de commande motrice.

La douleur est cotée à 0/10 sur l'échelle de HEDEN aussi bien avec ou sans corset.

Le bilan articulaire, effectué par mobilisation passive, ne révèle aucune limitation d'amplitude.

Le bilan musculaire est réalisé en même temps que le bilan psychomoteur.

Le bilan sensitif confirme l'absence de troubles de la sensibilité superficielle.

6. 2. Bilan du dos (annexe VI)

Le bilan statique subjectif ne révèle aucun signe de conflit cutané suite au corset. Nous retrouvons l'asymétrie des triangles de la taille et la chute du bassin à droite. Au niveau du rachis nous observons toujours une scoliose dorsale droite dans le plan frontal et un effacement des courbures physiologiques dans le plan sagittal.

Dans le bilan statique objectif, nous mesurons un angle Q de 140°, le bassin est en rétroversion. La mesure des membres inférieurs ne présente aucune différence. La mesure des flèches effectuée sur radio (datant de 3 mois après le début de la prise en charge) révèle des

résultats identiques au bilan initial. Nous visualisons également la déformation tridimensionnelle du rachis engendrée par la scoliose.

Pour le bilan dynamique, la mesure de la distance doigts/sol est de 0 cm. Il n'y a pas de différence significative dans la mesure des gibbosités.

Les autres parties du bilan du rachis ne présentent aucune différence.

6. 3. Bilan psychomoteur

C'est lors de ce bilan que nous nous attendons à trouver le plus de progression compte tenu de la durée du stage.

Lors de la manœuvre de tiré assis, Thomas présente un meilleur contrôle de la tête. Nous avons un gain de force des fléchisseurs de tête.

Le passage de la position décubitus à assis se fait toujours avec l'aide des membres supérieurs et sans rester dans un plan sagittal pur. Les abdominaux restent donc insuffisants.

La position assise est maintenue, les auto-grandissements sont réalisés à la demande et maintenus trois secondes en moyenne. Les muscles spinaux ont progressés en force et en endurance.

Les positions de petit lapin et de quadrupédie sont adoptées spontanément et maintenues par l'enfant.

La position à genoux dressée est désormais réalisable sans aide extérieure et sans l'aide des membres supérieurs. Les grands fessiers sont par conséquent plus forts que précédemment (fig. 19).

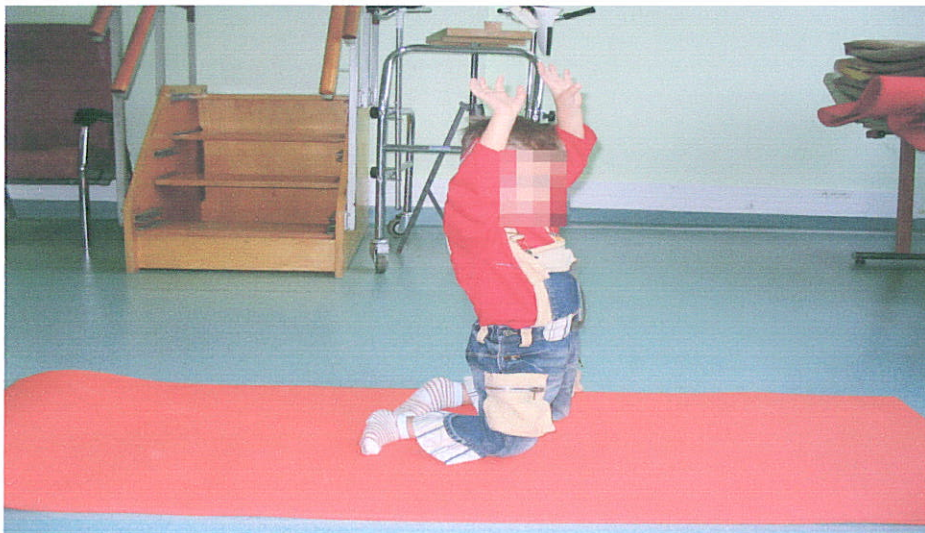


Figure 19 : position à genoux dressée sans l'aide des membres supérieurs

Le chevalier servant est irréalizable par l'enfant car trop compliqué à comprendre.

La marche et la course sont identiques à celles observées lors du bilan initial.

Les escaliers sont toujours montés marche par marche avec une rampe.

6. 4. Résultats et comparaison au bilan initial

Le bilan global final est en tout point semblable au bilan global initial. Il n'y a pas de recrudescence de phénomènes douloureux.

Le bilan du dos essentiellement basé sur les radiographies et la mesure des flèches prouve que les déviations rachidiennes sont identiques à celles du bilan de départ. Nous sommes toujours en présence d'une scoliose thoracique droite pour le plan frontal, associée à un dos creux au niveau thoracique et à un effacement des courbures physiologiques pour le plan sagittal. Malgré l'absence d'amélioration, nous pouvons tout de même affirmer qu'il n'y a pas eu d'aggravation.

Le bilan psychomoteur révèle une amélioration de la force des muscles fléchisseurs de tête, des para-vertébraux ainsi que des grands fessiers. Cependant, nous ne notons pas de progression dans le renforcement des abdominaux : ils restent insuffisants au niveau de la force musculaire.

Ainsi, nous avons partiellement atteint nos objectifs de traitement puisque tous les groupes musculaires visés par le renforcement n'ont pas progressés. Nous avons réussi à entretenir et même à améliorer le tonus postural de Thomas puisqu'il réagit de mieux en mieux aux déstabilisations sur ballon de Klein et les anticipe. Quant aux déformations rachidiennes, elles n'ont pas évolué. Le traitement semble donc permettre de les stabiliser.

7. CONCLUSION

La neurofibromatose, par sa grande variabilité clinique, nécessite une prise en charge originale à chaque patient. Le kinésithérapeute, qui joue un rôle au sein de l'équipe pluridisciplinaire, ne peut que traiter les complications de cette pathologie.

Dans le cas présent, il s'agit de renforcer les muscles faibles en entretenant le tonus postural et en luttant contre les déviations rachidiennes. Malgré des résultats à court terme qui peuvent sembler insuffisants, cette prise en charge doit être entretenue à moyen et à long terme. Il s'agit de palier aux déficiences existantes mais surtout d'éviter que d'autres s'installent. Le traitement orthopédique par corset de Milwaukee vise les mêmes objectifs. Cela permet à Thomas d'avoir la croissance la plus harmonieuse possible et de retarder au maximum un traitement plus agressif par plâtre ou même chirurgie, auquel il sera tout de même inévitable de recourir par la suite.

Bibliographie

1. **BIOT B.** - Les lésions vertébrales de la neurofibromatose de Von Recklinghausen. - Journées de la scoliose. - Lyon : Exposés, 1979. - p. 167 - 180.
2. **BIOT B., FAUCHET R.** – Les déformations vertébrales de la neurofibromatose de von Recklinghausen. – Ann. Réadapt. Méd. Phys., 1988, vol 31, n°spécial, p. 81 - 88.
3. **BIOT B., STAGNARA P.** – Principes généraux du traitement des déformations vertébrales de la neurofibromatose de Recklinghausen. – Journées de la scoliose. – Lyon : Adler, 1979. – p. 515 - 529.
4. **BURSZTYN J., RODRIGUEZ D.** – Intérêt d'une consultation multidisciplinaire de neurofibromatose de l'enfant. – Journal français d'ophtalmologie, octobre 1999, vol 22, p. 959.
5. **CHAMBELLAN A., TROSINI V., BARBAROT S., TESSIER M., STALDER J.F., GERMAUD P., CHAILLEUX E.** – Manifestations thoraciques et pulmonaires au cours d'une neurofibromatose de type 1 : étude d'une cohorte régionale nantaise. – Revue des maladies respiratoires, septembre 2003, vol 20, n°4.
6. **DE BROCA A.** – Le développement de l'enfant : aspects neuro-psycho-sensoriels. – 3^{ème} édition. – Paris : Masson, 2006. - Collection pédiatrie au quotidien.
7. **DERIES X., ANUS-PROTHEAU L., TOUPET M., LEDUC G.** – L'enfant et la rééducation motrice : quelques techniques d'approches. – Kinesither. Sci. , 1992, n°311, p. 7 - 12.
8. **DUBOUSSET J.** – Problème orthopédique de la maladie de Recklinghausen. – Encycl. Méd. Chir. (Elsevier, Paris), Appareil locomoteur, 14023T20, 9 – 1987, 4 p.
9. **DUBOUSSET J, ZELLER R, WICART L, MASCARD E.** – Le traitement orthopédique de la pathologie vertébrale du petit enfant. – Revue de chirurgie orthopédique et réparatrice de l'appareil moteur. – 2006, vol 92, n°1, p. 73 - 82.
10. **KLEIN-VOGELBACH S.** – Gymnastique sur ballon. – Paris : Masson, 1995. 201 p.
11. **NATONAL INSTITUTE OF HEALTH** – Consensus Development Conference Statment Neurofibromatosis. – Arch. Neurol., 1988, 45, p. 575 - 578.

12. **PINSON S., CREANGE A., BARBAROT S., STALDER J.F., CHAIX Y., RODRIGUEZ D., SANSON M., BERHEIM A., d'INCAN M., DOZ F., STOLL C., COMBEMALE P., KALIFA C., ZELLER J., TEILLAC-HAMEL D., LYONNET S., ZERAH M., LACOUR J.P., WOLKENSTEIN P. pour le Réseau NF-France.** – Guidelines for the management of neurofibromatosis 1. – Recommandations de prise en charge de la neurofibromatose 1. – Ann. Dermatol. Venereol., 2001, 128, p. 567 - 575.
13. **POU SERRADELL A.** – Phacomatoses – Editions Techniques – Encycl. Méd. Chir. (Paris, France), Neurologie, 17163B10, 1991, 14 p.
14. **TOUZE E.** – Les phacomatoses. – Neurologie, 2002, n°39, p. 105 - 123.
15. **WACKENHEIM P., HAMONET C., SARSOUI H., SERI S., THAON P., WOLKENSTEIN P., ZELLER J.** – Analyse de l'état fonctionnel et des besoins en rééducation et réadaptation d'une population de 46 personnes atteintes de maladie de Recklinghausen. – J. Réadapt. Med., 1996, vol. 16, n°4, p. 148 - 155.
16. **WOLKENSTEIN P, ZELLER J.** – Bilan dans la neurofibromatose de type 1. – La presse médicale, décembre 1999, vol 28, n°39, p. 2174 – 2180.

Pour en savoir plus : www.orpha.net/data/patho/fr-NF1.pdf
www.snof.org/maladies/recklinghausen.html
www.anrfrance.org/pages/nf1.html
<http://ist.inserm.fr/basisdiaggen/diaggen.html>

Annexes

ANNEXE I

Critères diagnostiques de la neurofibromatose de type 1:

1	Un apparenté du premier degré atteint (parent, fratrie ou enfant)	
2	Au moins 6 taches café au lait (TCL)	> à 1,5 cm après la puberté > à 0,5 cm avant la puberté
3	Lentignes axillaires ou inguinales	
4	Au moins 2 neurofibromes de n'importe quel type	Au moins 1 neurofibrome plexiforme
5	Un gliome du nerf optique	
6	Au moins 2 nodules de Lisch (hamartome irien)	
7	Une lésion osseuse caractéristique	Une pseudarthrose Une dysplasie du sphénoïde Un amincissement du cortex des os longs

The National Institute of Health (NIH) Consensus Development Conference Statement
Neurofibromatosis (1988)

ANNEXE II

HOPITAL BEL AIR
SERVICE REEDUCATION
57100 THIONVILLE

Je soussignée,, donne
l'autorisation à Lauren CLERGET de prendre en photo mon fils,
....., dans le cadre de son travail écrit pour le
diplôme d'état de Masseur Kinésithérapeute.

Fait à
Le/...../.....

Je soussignée, Lauren CLERGET, m'engage à n'utiliser les photos
de..... que dans le cadre de mon
travail écrit pour le diplôme d'état de Masseur Kinésithérapeute. Je m'engage
également à préserver son anonymat.

Fait à
Le/...../.....

ANNEXE III

ECHELLE HEDEN

Grille d'hétéro évaluation pour la **douleur prolongée** chez l'enfant

Signes de douleur	0	1	2	Cotation	
				Date :	
				13/09	25/10
Plaintes somatiques (EVD)	<i>Aucune</i>	<i>Se plaint d'avoir mal</i>	<i>Plainte avec geignements, cris ou sanglots, ou supplications</i>	0	0
Intérêt pour le monde extérieur (APM)	<i>L'enfant s'intéresse à son environnement</i>	<i>Perte d'enthousiasme, intérêt pour activité en y étant poussé</i>	<i>Inhibition totale, apathie, indifférent et se désintéresse de tout</i>	0	0
Position antalgique (SDD)	<i>L'enfant peut se mettre n'importe comment, aucune position ne lui est désagréable</i>	<i>L'enfant choisit à l'évidence une position antalgique</i>	<i>Recherche sans succès une position antalgique, n'est jamais bien installé</i>	0	0
Lenteur et rareté des mouvements (APM)	<i>Mouvements larges, vifs, rapides, variés</i>	<i>Latence du geste, mouvements restreints, gestes lents et initiatives motrices rares</i>	<i>Enfant comme figé, immobile dans son lit, alors que rien ne l'empêche de bouger</i>	0	0
Contrôle exercé par l'enfant quand on le mobilise (SDD)	<i>Examen et mobilisation sans problème</i>	<i>Demande de « faire attention », protège la zone douloureuse, retient ou guide la main du soignant</i>	<i>Accès impossible à la zone douloureuse ou opposition à toute initiative du soignant pour la mobilisation</i>	0	0
TOTAL				0	0

EVD : expression volontaire de douleur ; SDD : Signes directs de douleur ; APM : atonie psychomotrice

ANNEXE IV

Bilan du dos initial

le 13/09/2006

Bilan statique subjectif

sans corset

global	aucune intolérance cutanée suite au port du corset
de dos	asymétrie des triangles de la taille: accentué à gauche scapula gauche en abduction, pointe saillante épaule gauche en élévation et antépulsion scoliose dorsale droite déformation thoracique à droite chute du bassin à droite aucun trouble orthopédique des membres inférieurs
de face	pas de déformation du sternum aucun trouble orthopédique des membres inférieurs
de profil	dos creux au niveau dorsal effacement de la lordose lombaire ⇒ inversion des courbures physiologiques aucun trouble orthopédique des membres inférieurs

Bilan statique objectif	
global	taille debout : 92,4 cm taille assise : 50,9 cm
train porteur	longueur des MI (EIAS/malléole interne): 44,5 cm à droite 44,5 cm à gauche
bassin	plan frontal : chute du bassin à droite
	plan horizontal : pas de rotation
	plan sagittal : angle Q = 135°. bassin en position neutre
rachis	plan frontal (mesure de la flèche entre C7 et le pli inter fessier) : chute à droite de 10 mm
	plan horizontal (mesure des gibbosités en bending): thoracique supérieure gauche : 5 mm thoraco-lombaire droite : 10 mm lombaire gauche : 5 mm
	plan sagittal (mesures des flèches) : réalisées sur radio pour plus de précision

MS : membres supérieurs. MI : membres inférieurs

Bilan radiologique	
mesure des flèches (plan sagittal)	C7 : 20 mm T4 : 0 mm T7 : 15 mm T12 : 10 mm L2 : 20 mm S2 : 0 mm
analyse des courbures (plan frontal et horizontal)	courbure thoracique supérieure gauche : vertèbres limites : T1 et T7 vertèbre sommet : T4 angle de Cobb : 40° rotation vertébrale : 0

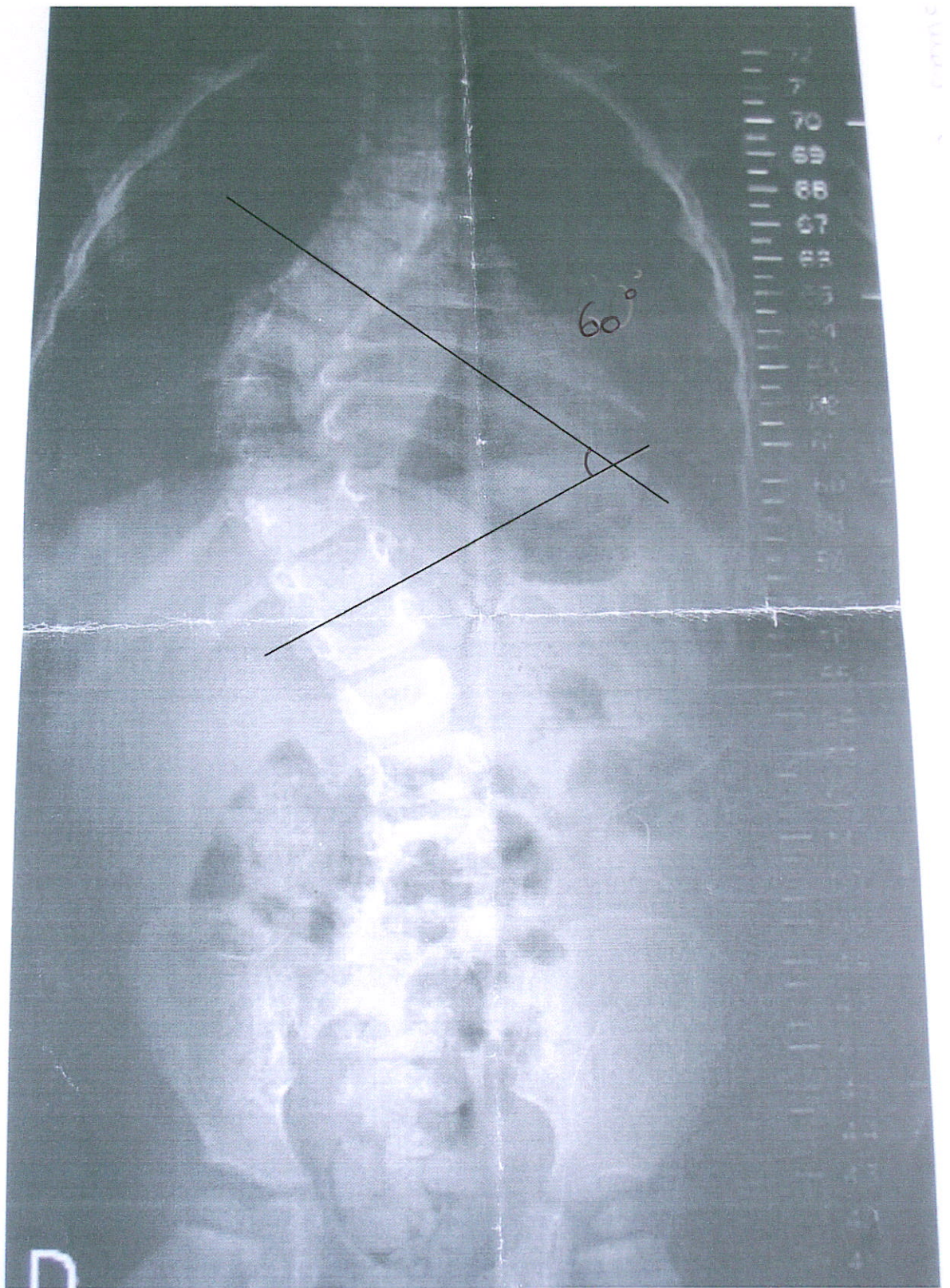
	<p>scoliose thoracique droite : vertèbres limites : T7 et T12 vertèbre sommet : T9 angle de Cobb : 60° rotation vertébrale : 3</p>
	<p>courbure lombaire gauche : vertèbres limites : T12 et L4 vertèbre sommet : L4 angle de Cobb : 25° rotation vertébrale : 0</p>

Bilan dynamique	
Distance doigt/sol (DDS)	0 cm
DDS en inclinaison latérale	symétrique (moins 2 cm à droite et à gauche)

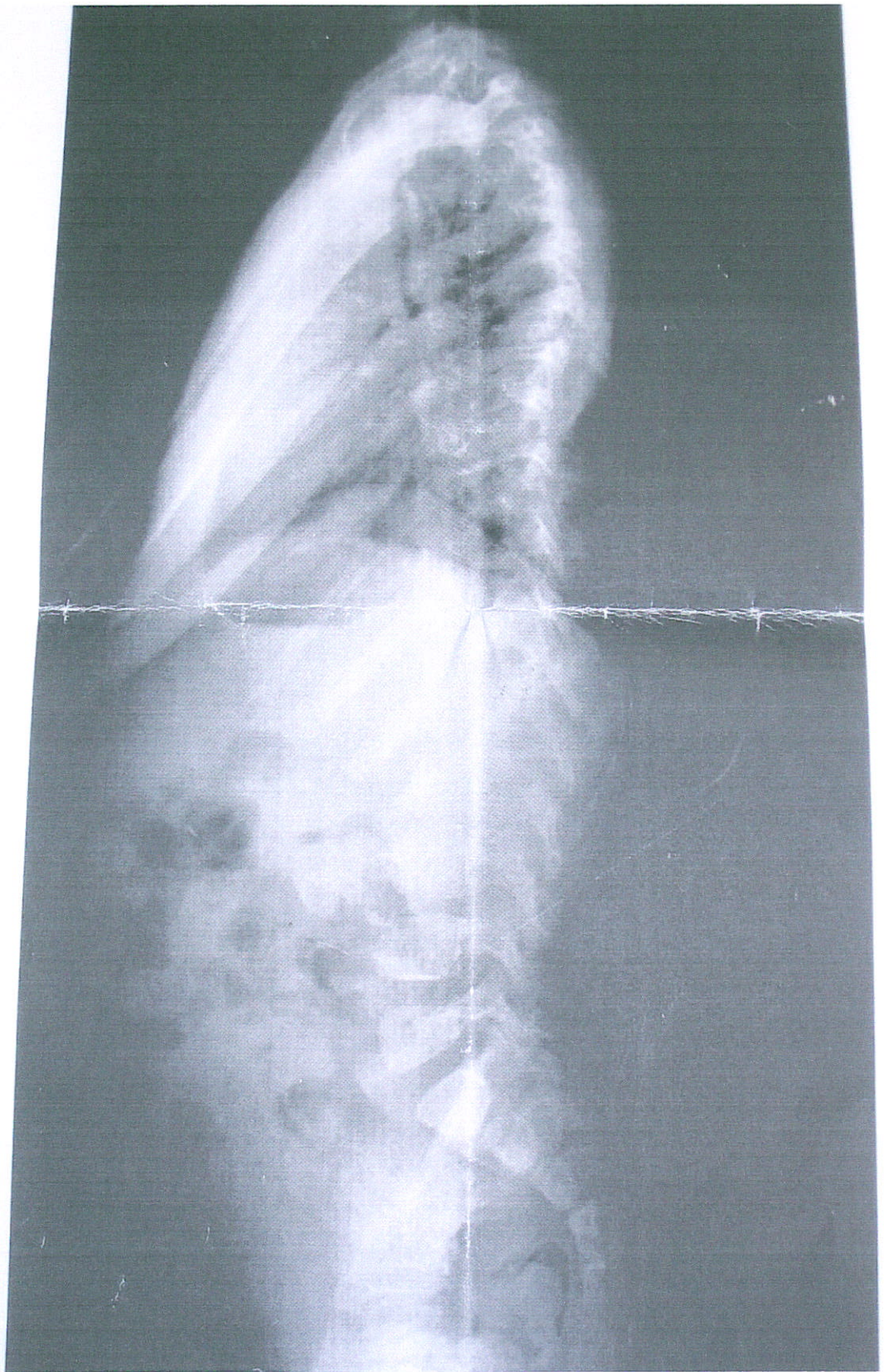
Bilan musculaire	
Hypoextensibilités	aucune hypoextensibilité constatée au des MI, MS ou du tronc
Force musculaire	Vérification d'une paralysie éventuelle du dentelé antérieur : lors du test pas de scapula alata. Les autres muscles seront testés par lors du bilan psychomoteur

Bilan respiratoire	
Mesure de la capacité vitale	

Bilan fonctionnel avec corset	
Autonomie avec le corset	non acquise : besoin d'aide pour mettre et enlever le corset
Déplacements	pas de défaut de marche la course est saccadée et un peu hésitante
Equilibre avec le corset	aucun déséquilibre dans le plan frontal ou sagittal



Radiographie de face



Radio de profil

ANNEXE V

Remarque : les différences par rapport au bilan initial sont signalées en rouge.

Bilan du dos final

le 16/11/2006

Bilan statique subjectif sans corset

global	aucune intolérance cutanée suite au port du corset
de dos	asymétrie des triangles de la taille: accentué à gauche scapula gauche en abduction, pointe saillante épaule gauche en élévation et antépulsion scoliose dorsale droite déformation thoracique à droite chute du bassin à droite aucun trouble orthopédique des membres inférieurs
de face	pas de déformation du sternum aucun trouble orthopédique des membres inférieurs
de profil	dos creux au niveau dorsal effacement de la lordose lombaire ⇒ inversion des courbures physiologiques aucun trouble orthopédique des membres inférieurs

Bilan statique objectif	
global	taille debout : 93,2 cm taille assise : 51,2 cm
train porteur	longueur des MI (EIAS/malléole interne): 45 cm à droite 45 cm à gauche
bassin	plan frontal : chute du bassin à droite
	plan horizontal : pas de rotation
	plan sagittal : angle Q = 140°. bassin en rétroversion
rachis	plan frontal (mesure de la flèche entre C7 et le pli inter fessier) : chute à droite de 10 mm
	plan horizontal (mesure des gibbosités en bending): thoracique supérieure gauche : 5 mm thoraco-lombaire droite : 10 mm lombaire gauche : 5 mm
	plan sagittal (mesure des flèches) : réalisée sur radio pour plus de précision

MS : membres supérieurs. MI : membres inférieurs

Bilan radiologique	
mesure des flèches (plan sagittal)	C7 : 20 mm T4 : 0 mm T7 : 15 mm T12 : 10 mm L2 : 20 mm S2 : 0 mm
analyse des courbures (plan frontal et horizontal)	courbure thoracique supérieure gauche : vertèbres limites : T1 et T7 vertèbre sommet : T4 angle de Cobb : 40° rotation vertébrale : 0

	<p>scoliose thoracique droite : vertèbres limites : T7 et T12 vertèbre sommet : T9 angle de Cobb : 60° rotation vertébrale : 3</p>
	<p>courbure lombaire gauche : vertèbres limites : T12 et L4 vertèbre sommet : L4 angle de Cobb : 25° rotation vertébrale : 0</p>

Bilan dynamique	
Distance doigt/sol (DDS)	0 cm
DDS en inclinaison latérale	symétrique (moins 2 cm à droite et à gauche)

Bilan musculaire	
Hypoextensibilités	aucune hypoextensibilité constatée au des MI, MS ou du tronc
Force musculaire	Vérification d'une paralysie éventuelle du dentelé antérieur : lors du test pas de scapula alata. Les autres muscles seront testés par lors du bilan psychomoteur

Bilan respiratoire	
Mesure de la capacité vitale	

Bilan fonctionnel avec corset	
Autonomie avec le corset	non acquise : besoin d'aide pour mettre et enlever le corset
Déplacements	pas de défaut de marche la course est saccadée et un peu hésitante
Equilibre avec le corset	aucun déséquilibre dans le plan frontal ou sagittal