

MINSITERE DE LA SANTE

REGION DE LORRAINE

ECOLE DE KINESITHERAPIE DE NANCY

ETUDE D'UN CAS CLINIQUE

SUR UN ENFANT ATTEIND
D'UNE DYSTROPHIE
DE DUCHENNE DE BOULOGNE
DE FORME STANDART

*Rapport de travail écrit personnel
présenté par CAROLINE PERIN
étudiant en 3ème année de kinesithérapie
en vue de l'obtention du diplôme d'état
de masseur-kinesithérapeute 1991-1992*

CE TRAVAIL A ETE REALISE :

DU 2 SEPTEMBRE 1991 AU 31 OCTOBRE 1991

AU CENTRE MUTUALISTE DE REEDUCATION ET
READAPTATION FONCTIONNELLES DE KERPAPÉ

B. P. 2126

56 321 LORIENT CEDEX

SOUS LA DIRECTION DE :

DOCTEUR POTIER
ET
Mr VAN AERTRYCK (MCMK)

INTRODUCTION

IL EST CLASSIQUEMENT DESIGNÉ PAR LE TERME DE MYOPATHIE, LES DYSTROPHIES MUSCULAIRES ET PROGRESSIVES C'EST - A - DIRE LES AFFECTIONS PRIMITIVES ET DEGENERATIVES DU SYSTEME MUSCULAIRE. ELLES SONT HABITUELLEMENT FAMILIALES ET HEREDITAIRES.

SELON LE TYPE DE TRANSMISSION HEREDITAIRE, SELON L'ETENDUE DE L'ATTENTE, LE MODE EVOLUTIF, L'EXISTENCE OU NON DE MYOTOMIE IL EXISTE DIFFERENTS TYPES DE MYOPATHIES.

APRES UNE DEFINITION GENERALE DES MYOPATHIES, ETUDE CONSTITUEE DES RAPPELS ANATOMOCLINIQUES ET DES RETENTISSEMENTS CARDIO - RESPIRATOIRES ET LOCOMOTEURS. NOUS NOUS INTERESSERONS DANS CE RAPPORT AU CAS PARTICILIER DES MYO-PATHIES DU TYPE DE DUCHENNE DE BOULOGNE. PLUS PARTICULIEREMENT AU CAS D'UN JEUNE GARCON (10 ANS ET 8 MOIS) : GWENVAEL.

SUITE A L'ANALYSE DE SON DOSSIER, NOUS FERONS SON BILAN PHYSIQUE ET PROPOSERONS ENSUITE UN TRAITEMENT ADAPTE ET L'EVOLUTION INELUCTABLE DE LA MALADIE DANS LE TEMPS.

LES MYOPATHIES
OU DYSTROPHIES MUSCULAIRES

11 *DEFINITION :*

Ces termes médicaux ont été formé à partir de termes anciens grecs.

DYS (mal), TROPHEIN (nourri), MYOS (muscle), PATHIOS (maladie). La dystrophie musculaire, ou myopathie, est un terme très général désignant un groupe (plusieurs formes différentes existent) de maladies héréditaires chroniques caractérisées par :

- une atrophie, avec dégénérescence progressive des muscles volontaires avec la perte du pouvoir contractile et élastique de ses fibres,

- une évolution vers l'aggravation plus ou moins rapide selon la forme considérée.

111 *ORIGINES :*

Trois théories ont tenté d'expliquer la génèse de la maladie.

1111 LA THEORIE VASCULAIRE : met en cause un ralentissement circulatoire ; la sous oxygénation asphyxiant le tissu musculaire.

1112 LA THEORIE NEUROGENE : la maladie viendrait d'un dysfonctionnement du système nerveux retentissant secondairement sur la fibre musculaire.

1113 LA THEORIE MYOGENE : elle prévaut très largement et met en cause un dysfonctionnement de la fibre musculaire même.

** En principe les fibres lisses ne sont pas touchées sinon tardivement.

- 112 TABLEAU RECAPITULATIF DES PRICIPALES FORMES DE
 MYOPATHIES
- 1121 PSEUDO - HYPERTROPHIQUE OU MYOPATHIE DE DDB :
 Ce sera le thème de ce mémoire parmi les
différentes formes citées.
- 1122 PSEUDO - HYPERTROPHIQUE II OU MYOPATHIE DE BECKER.
- 1123 FACIO SCAPULO - HUMERALE OU MALADIE DE LANDOUZY -
 DEJERINE
- 1124 "DES CEINTURES", comprend la maladie juvénile d'ERB :

Dans la myopathe de DDB, on différencie trois types
d'évolution selon la classification de RIDEAU.

- TYPE 1 : arrêt marche de 6 à 8 ans forme gravissime.
TYPE 2 : arrêt marche de 8 à 12 ans forme "standart"
TYPE 3 : arrêt marche après 12 ans forme atténuée.

113 *DESCRIPTION DE LA MALADIE DE DDB FORME STANDART*1131 signes cliniques :

Après une phase de latence plus ou moins longue, les premiers signes cliniques se manifestent entre 2 et 6 ans. On note un retard d'acquisition de la marche. L'enfant peut avoir des difficultés à monter les escaliers à se lever lorsqu'il est assis ou couché et fait des chutes fréquentes. Plus tard, la démarche est dandinante en "canard", les membres supérieurs sont rejetés en arrière avec décollement des omoplates et le ventre est projetée vers l'avant. Plus une caractéristique particulière de la dystrophie musculaire de DUCHENE (non - obligatoire) est l'augmentation du volume des mollets due à la prolifération graisseuse à l'intérieure du muscle.

De plus, l'augmentation importante du taux de CPK permet de déceler la dystrophie bien avant l'apparition des signes cliniques objectivables. Mais il faut souligner qu'un taux normal n'exclue pas le diagnostic de myopathie de DUCHENNE.

Le diagnostic se fait par l'analyse de la DYSTROPHINE. Le taux de dystrophine chez DDB est inférieure au taux normal.

DDB..... forme graviscisme. DYSTROPHINE = 0

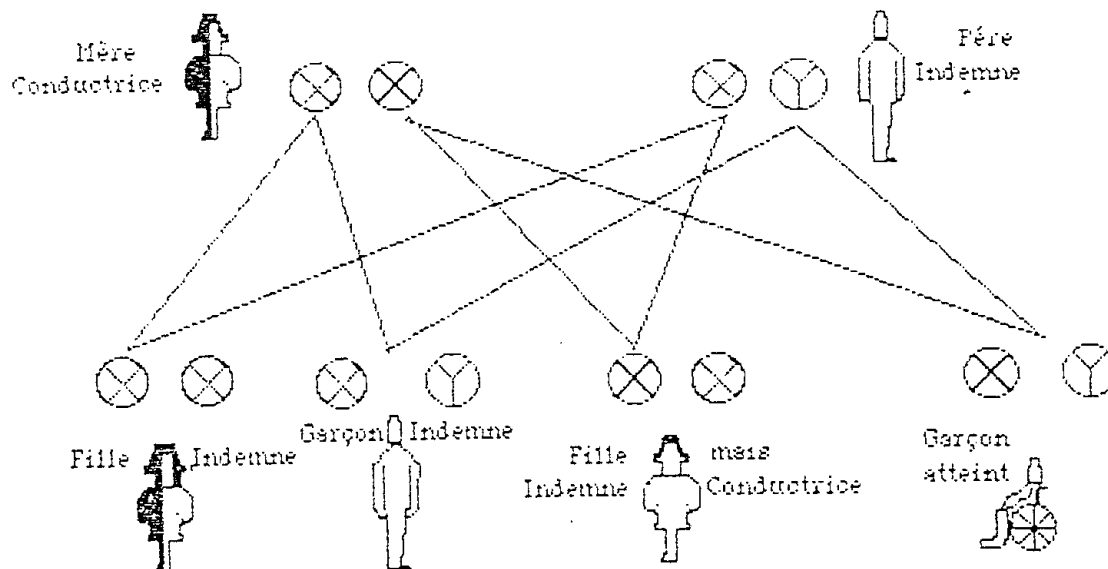
DDB..... forme standart. DYSTROPHINE = +
mais inférieure à la normale.

DDB..... forme atténuée. DYSTROPHINE = + +

Plus le taux de dystrophine est abaissé, plus la forme sera sévère.

1132 mode de transmission :

* Type récessif lié au chromosome X de la paire sexuelle. Les femmes sont très cliniquement saines mais conductrices de la maladie.



1133 évolution

La dégénérescence musculaire dans la myopathie de DDB est un processus continu, d'évolution rapide, marquée au départ par l'atteinte des muscles proximaux. En particulier la ceinture pelvienne et scapulaire. Dans cette forme de dystrophie la plus courante et le plus grave, l'espérance de vie se situe aux alentours de 20 ans, avec une perte de la marche survenant en moyenne entre 8 et 12 ans. Il n'y a pas de traitement curatif mais seulement palliatif. Les progrès dans

le suivi médical, physiothérapique et des techniques chirurgicales améliorent le pronostic vital.

NOM DE LA MALADIE	AUTRES DENOMINATIONS	MODE DE TRANSMISSION	DEBUT CLINIQUE
DYSTROPHIES MUSCULAIRES			
Pseudo-Hypertrophique 1	Myopathie de Duchenne (de Boulogne)	Récessif lié au sexe : transmis par des femmes apparemment saines. Probabilité de 50 % pour que la descendance mâle soit malade, et que 50 % de la descendance féminine soit porteuse.	Perte enfance (dès 2 - 3 ans)
Pseudo-Hypertrophique II (variété bénigne) 2	Myopathie de Becker	Idem	Plus tardive : entre 6 et 15 ans
Facio-scapulo-humérale 3	Myopathie de Landouzy-Dejerine	Autosomique dominant : peut être transmis par l'un des deux parents aux enfants des deux sexes, avec un risque de 50 %.	Enfance ou jeune adolescence. Occasionnellement entre 20 et 30 ans.
«des ceintures» 4	Comprend la dystrophie juvénile d'Erb	Autosomique récessif : transmis aux enfants des deux sexes lorsque les parents sont tous deux porteurs (sains) du gène défectueux. 25 % des enfants peuvent être malades et 50 % porteurs.	A n'importe quel moment de la 1ère à la 3ème décade de la vie.

SYMPTOMES INITIAUX (PRECOSES)	PROGRESSION	TRAITEMENT
Le torse rejeté en arrière, une démarche gandinante, une difficulté à se relever ou à monter les escaliers, due à l'affaiblissement de la ceinture pelvienne. Une augmentation de volume et une consistance anormale des muscles des mollets est habituelle	Rapide, impliquant au stade ultime, tous les muscles squelettiques et respiratoires. A partir de 16/18 ans, nécessité d'une assistance respiratoire	Une kinésithérapie adaptée peut retarder l'atrophie des muscles et l'apparition de rétractions musculo-tendineuses. La chirurgie peut contribuer au traitement des déformations en particulier de la scoliose; le traitement qui arrêtera le processus dystrophique reste à trouver
Idem	Plus lente que dans la myopathie de Duchenne, les sujets atteints peuvent espérer vivre jusqu'à 40-50 ans	Idem
Mobilité faciale réduite, difficulté à lever les bras au-dessus de la tête, épaules tombant en avant et omoplates proéminentes, dues à une faiblesse des muscles du visage et de la ceinture scapulaire	Très lente, avec souvent des périodes d'arrêt de la progression. L'espérance de vie n'est pas réduite, malgré une incapacité considérable	Idem
Habituellement, faiblesse des muscles des ceintures pelvienne et scapulaire. En règle purement atrophique; l'hypertrophie des mollets est cependant possible.	Variable; quelquefois lente et quelquefois rapide. L'incapacité peut être sévère	Idem

ENQUETE GENETIQUE :

Pas un problème de mutation génétique, car la mère de Gwen vaël est conductrice.

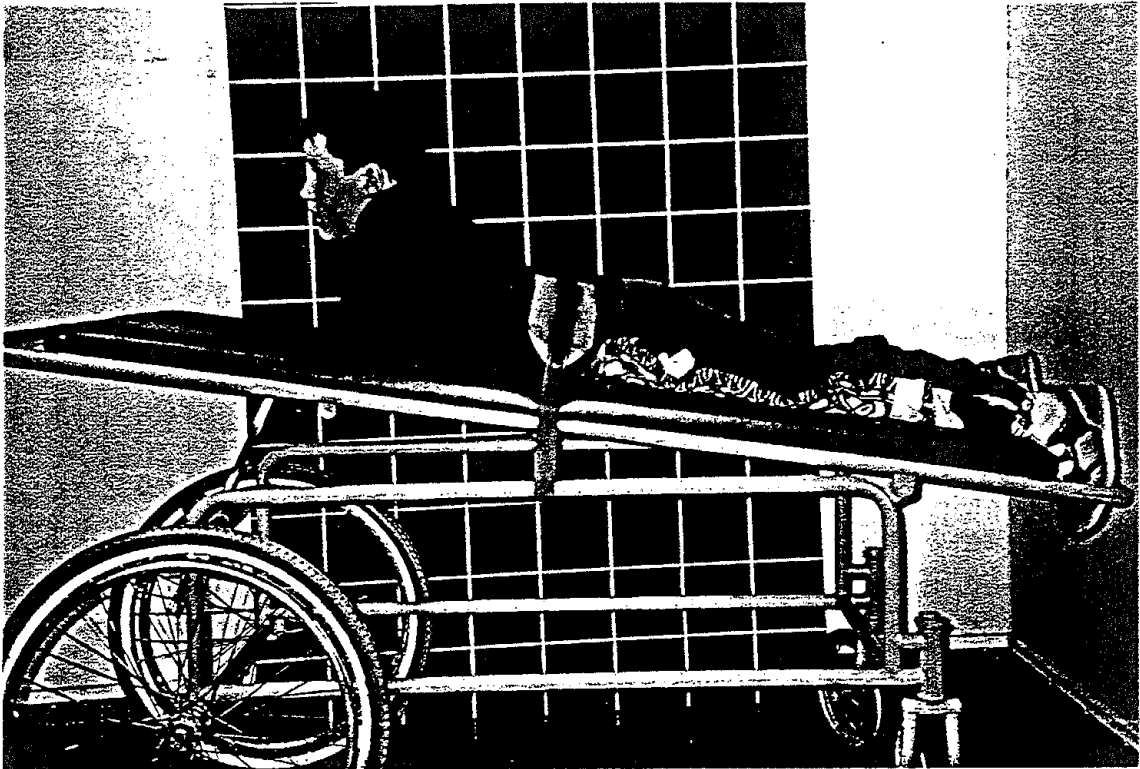
H. D. M. : (histoire de la maladie)

Le diagnostic de la myopathie de Gwenvaël a été fait dès la naissance, avec un taux de C. P. K. au 6ème jour à 12 270 Unités (Normal de 50 à 80 UI), le 02 05 1981 à 3 456 unités et Madame C... née D... avait un taux de C. P. K. qui était élevé et était donc vectrice.

122 *LE BILAN FONCTIONNEL*1221 observation générale de Gwenvaël

Gwenvaël agé de 10 ans et 8 mois marche encore aussi bien au pavillon qu'au service de Kinesithérapie. Il porte un casque pour se déplacer en cas de chute. les longs déplacements à l'intérieur du centre se font en chariot plat, cela permet des postures de lutttes contre les déformations orthopédiques comme Flexum hanche et les rétractions du T F L (tenseur Fascia Lata).

* Attitude debout : attitude préférentielle

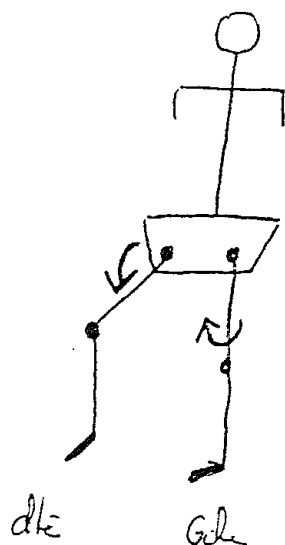


- DE FACE

Gwenvaël a un appui préférentiel sur le membre inférieur gauche, le membre inférieur droit étant en légère flexion, abduction, rotation externe de hanche. La rotation interne de hanche (à gauche) lors de la station debout permet un verrouillage passif augmenté du genou.

Cette attitude asymétrique provoque une bascule du bassin. la présence d'une inclinaison latérale droite du bassin lié à une rétraction asymétrique des muscles de hanche va être générateur d'une scoliose à départ lombaire de mauvais pronostic.

A l'examen radio du 05 06 1990. Sur un cliché debout : une scoliose dorsale de sommet D₉ mais très minime (idem, cliché décubitus). A surveiller par la suite.



DE FACE

A DROITE : légère
Flexion/Abduction/
Rotation externe

A GAUCHE :
Rotation interne
et légère adduction de
hanche

- DE PROFIL

Gwenvaël se présente avec un grand arc antérieur. Ventre en avant dû à la diminution de la force musculaire des abdominaux et fessiers erectors du rachis.

*projection
antérieure*

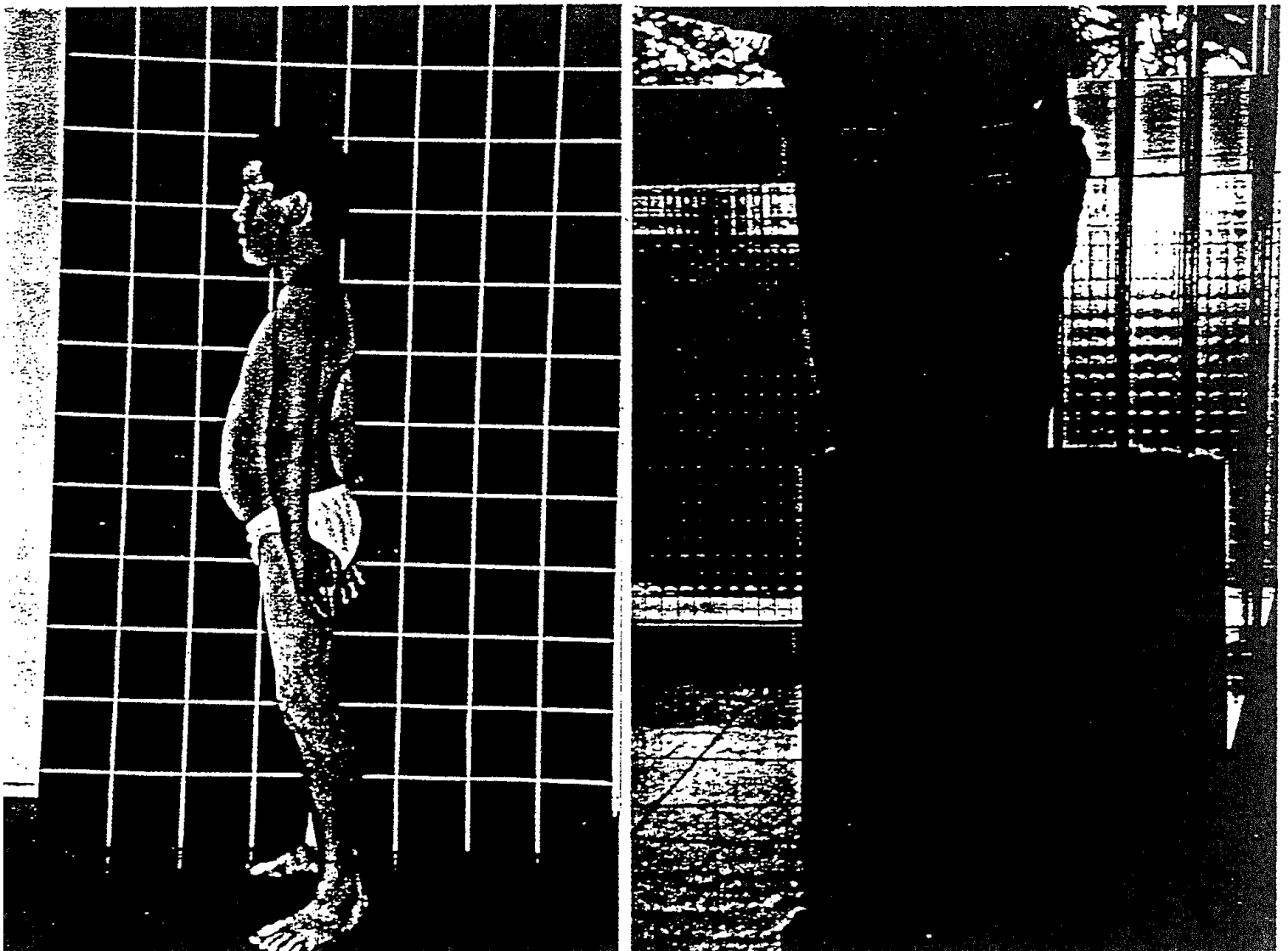


Le déficit musculaire touche préférentiellement les muscles antigravifiques (Spinaux, Fessiers, Quadriceps). on note donc une différence musculaire entre agonistes et antagonistes. La diminution progressive des muscles fessiers par rapport aux fléchisseurs de hanche entraîne un flexum de hanche (au départ réductible) et qui va entraîner une antéversion de bassin, une hyperlordose lombaire (compensatrice) et une cyphose dorsale haute compensatrice.

On note également :

- * une pseudo - hypertrophie des mollets,
- * un décollement des talons par rétractions des tendons d'achille mais aussi par insuffisance musculaire des jambiers antérieurs (points d'appui se font au niveau de la partie antérieure de la voûte plantaire),
- * les membres supérieurs rejeté vers l'arrière,
- * un décollement des **OMOPLATES**
- * On note une surcharge pondérale

globale.



1222 LA MARCHE

La marche chez Gwenvaël est typique de la maladie de DUCHENNE. c'est une marche dandinante souvent comparée à celle d'un canard.

Il marche sur la pointe des pieds, le ventre projeté en avant, avec une grande lordose lombaire et avec transplantation latérale du tronc sur le membre portant à chaque pas.

ANALYSE DE LA MARCHE

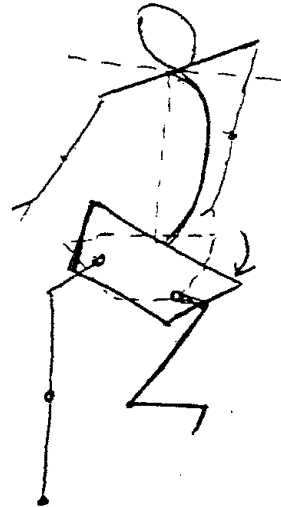
Lors de l'appui monopodal du côté droit par exemple, Gwenvaël incline son tronc du côté du membre portant (ici le droit) pour faciliter le passage du membre oscillant. Il y a chute du bassin opposé à l'appui par insuffisance des stabilisateurs latéraux (chute bassin à gauche). Lors de l'appui monopodal la projection verticale du centre de gravité

du corps ne passe plus par l'articulation tibio - tarsienne mais est projeté en avant au niveau des avant -pieds.

Pour suppléer à la déficience du quadriceps lors de l'appui pour le verrouillage du genou. Il place son membre inférieur droit en adduction et rotation interne de hanche ce qui permet un verrouillage passif supérieur du genou.

Le membre inférieur gauche oscillant se plaçant en flexion, abduction, rotation externe de hanche facilitant le passage du pas.

Lors de la marche on observe une inclinaison inverse des ceintures pelvienne et scapulaire avec perte de la dissociation des ceintures.



DL Gd

223 PASSAGE DE LA POSITION AU SOL A DEBOUT

Ce passage est difficile car il est dû à un déficit marqué des muscles antigravifiques ("extenseurs membres inférieurs bassin et du rachis").

La façon de se relever, lorsque le malade est au sol est caractéristique. De la position couché ventral il passe à la position quatres pattes. Ensuite Gwenvael se penche en

avant ce qui a pour effet de décharger du poids au niveau des membres inférieurs et facilite ainsi l'extension des genoux. la force des muscles de la ceinture pelvienne étant insuffisante pour permettre le redressement du tronc, Gwenvaël s'aide de ses mains qu'il place au niveau des genoux ; en prenant appui sur ses cuisses, il peut redresser progressivement le tronc, donnant l'impression qu'il grimpe le long de ses cuisses. C'est le signe de GOWERS ou signe de l'échelle. Gwenvaël réalise ce passage de la position couché au sol à debout comme décrit ci-dessus, mais avec beaucoup de difficultés et cela lui demande un très gros effort musculaire réalisé sur un temps assez long (plus de trente secondes). Et n'a pour seule conséquence que de le fatiguer, avec impossibilité de le réaliser une deuxième fois.

1224 MONTER L'ESCALIER

Gwenvaël a beaucoup de difficultés pour monter un escalier. Le mécanisme est le même que celui du signe de GOWERS : la force des muscles extenseurs du membre inférieur est insuffisante et doit être supplée par les membres supérieurs.

Gwenvaël s'aide en prenant appui sur une rampe d'escalier ou sur le genou pour le verrouiller.

1225 SE LEVER D'UN SIEGE

Les difficultés pour se lever traduisent l'atteinte prédominant sur les muscles fessiers et quadriceps. Pour se lever, Gwenvaël pose ses deux mains sur les cuisses au dessus

des genoux, incline son tronc vers l'avant et pousse sur ses cuisses pour suppléer à la déficience musculaire du quadriceps et des fessiers. De plus, le fait de pousser sur les jambes, repousse en arrière le fémur et permet le verrouillage du genou. Puis pour se redresser, extension de la tête et du tronc.



Difficulté à se lever
d'un siège bas,
préconisé un siège
relevé.

Pour s'asseoir : Gwenvaël n'arrive pas à freiner la chute. Il s'effondre sur la chaise et peine pour redresser le tronc.

1226 POSITION DECUBITUS :

Gwenvaël n'est pas capable de courrir normalement. La course qu'il tente d'effectuer correspond en fait à une marche rapide et saccadée.

CONCLUSION

La marche est précocément touchée et l'équilibre est précaire en raison de la présence de l'hyperlordose associant flexum de hanche et anteversion de bassin. L'instabilité du bassin lors de l'appui monopodal est rapidement accentué. En plus, s'associent des déformations du pied tendant vers le varus - équin.

131

BILAN ARTICULAIRE

DATE DU BILAN : 11 10 1991

MEMBRE INFERIEUR

	DROIT	GAUCHE
HANCHE FLEXION	ACTIF : + 5° faible	Idem
	PASSIF : Normale	Idem
EXTENSION	ACTIF : 0°	0°
	PASSIF : - 5°	0°
ABDUCTION	PASSIF : 45°	Idem
GENOU EXTENSION	ACTIF : - 5°	Idem
	PASSIF : 0°	Idem
FLEXION	ACTIF : Normal	Idem
	PASSIF : Normal	Idem
PIED FLEXION		
DORSALE		
<u>genou tendu</u>	ACTIF : - 20°	- 10°
	PASSIF : - 5°	- 00°
<u>genou fléchi</u>	PASSIF : 0°	0°

Sur le plan orthopédique, on note donc :

1311 HANCHE

* un petit flexum de hanche droite + 5°
(réductible)

* une extension passive à gauche à 0°
normalement l'extension passive de hanche est
égale à -10°, - 15°.

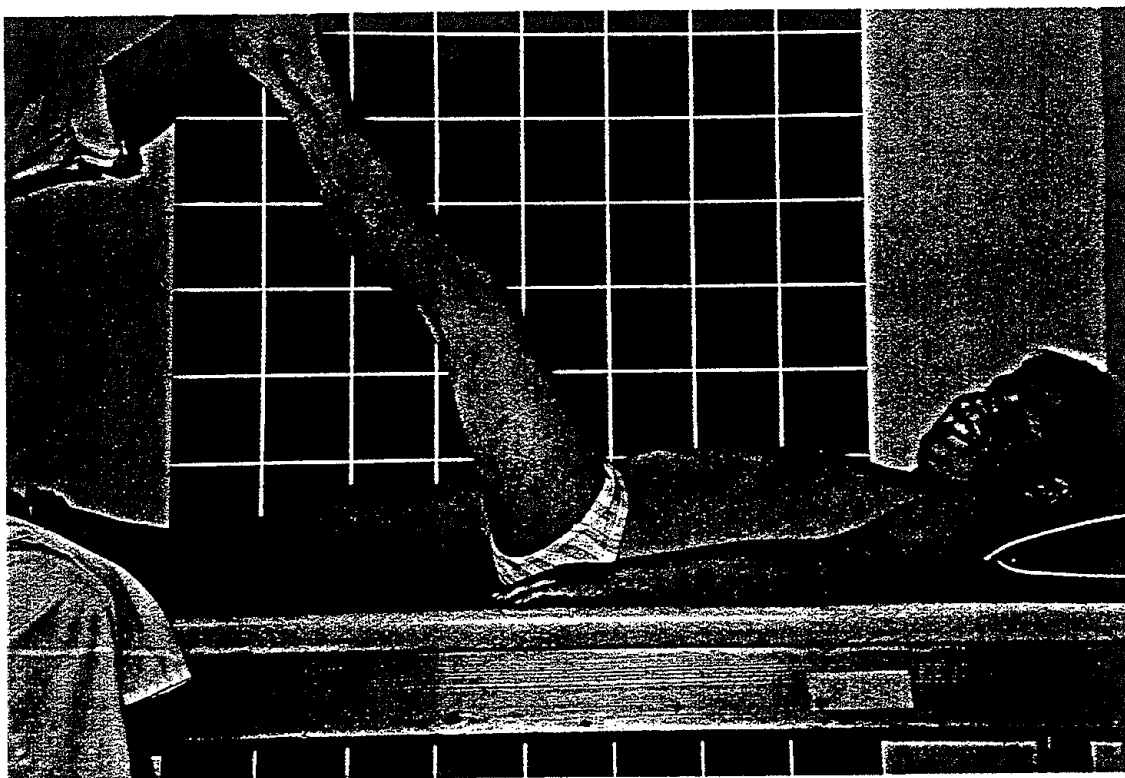
* rétractions des T.F.L. plus à droite qu'à gauche.
Le patient étant en procubitus bout de table,
lorsque l'on fait l'extension / adduction passive de
hanche, la hanche a tendance à partir en abduction
par retractions des T.F.L.

Le flexum au niveau de la hanche est la conséquence
directe de l'insuffisance des muscles fessiers et rétractions

des flechisseurs de hanche. A surveiller, les rétractions asymétriques des T.F.L. entraînant des bascules de bassin et génératrices de scoliose.

1312 LE GENOU :

* léger flexum du genou droit : -5° réductible, conséquence du déficit du quadriceps, associer à la rétractions des ischio - jambiers.

1313 PIED : genou tendu

A droite : varus - equin +++ à 20° , fixé.

A gauche : varus - equin à 10° , réductible

Au niveau des pieds les déformations sont complexes : la diminution de la force musculaire des releveurs du pied et rétraction simultanée du triceps sural et jambier postérieur favorise le varus - équin du pied.

1314 TRONC :

Examen clinique :

En station assise, bord de table et jambes pendantes, l'attitude spontanée de Gwenvaël est de laisser s'effondrer son

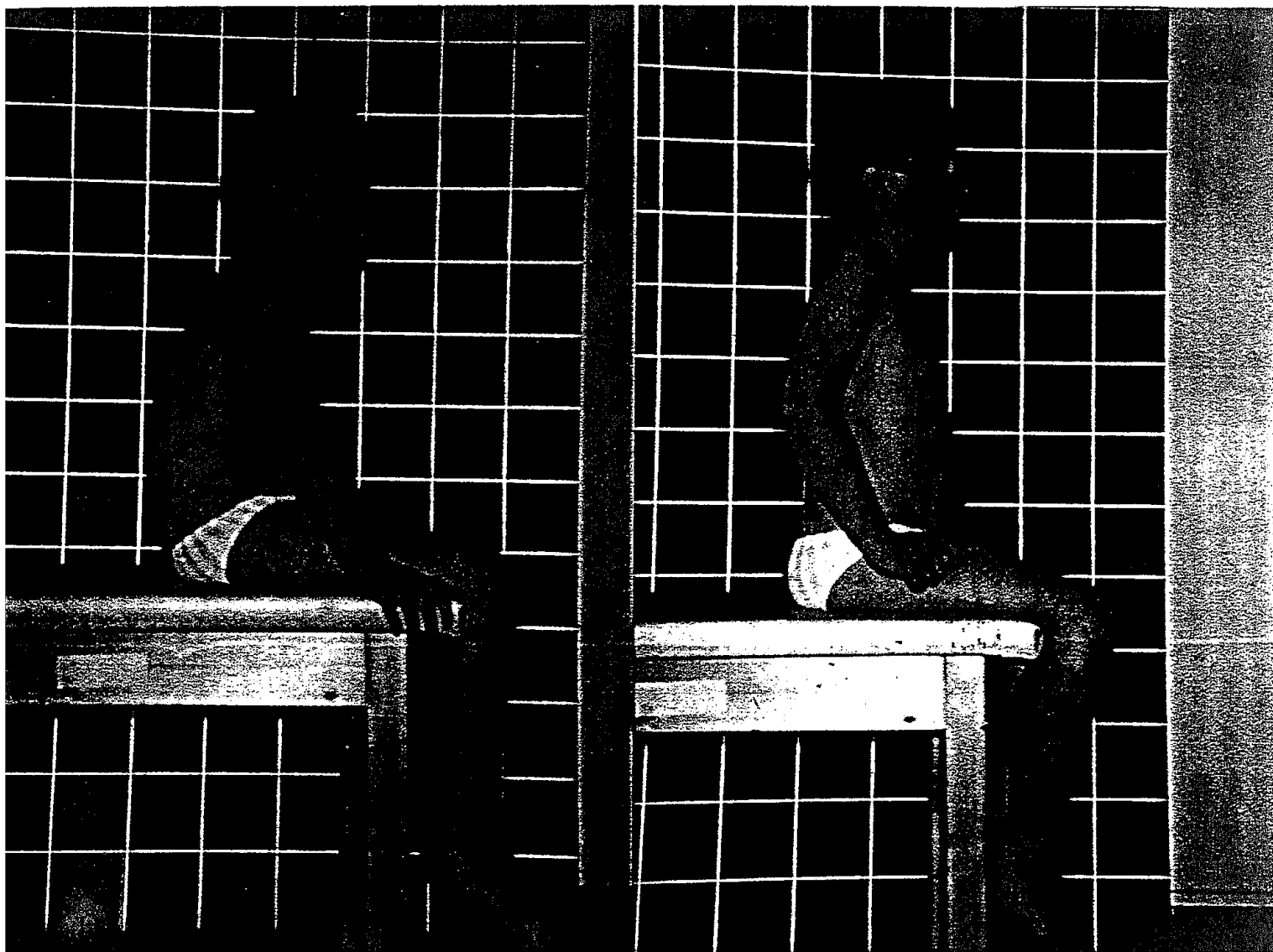
rachis en cyphose sous l'action de la pesanteur.

Gwenvaël présente une grande cyphose dorso - lombaire qu'il arrive encore à redresser activement et qui donne un dos plat avec effacement de la lordose lombaire.

La surveillance de la statique du tronc est un élément fondamental du bilan orthopédique. Il faut faire attention à la déviation latérale du bassin entraînant secondairement des scoliozes, diminuant considérablement les capacités respiratoires.

Les opérations du rachis ne se pratiquent pas tant que la capacité de marche persiste.

A l'arrêt de la marche, il est nécessaire d'informer la famille des possibilités de chirurgie correctrice des membres inférieurs et de fixation du rachis pour éviter le développement d'une scoliose d'effondrement.



141

LE BILAN MUSCULAIRE

Chez l'enfant myopathe, il ne s'agit pas de rechercher la performance mais de déterminer un complément de diagnostic et un approfondissement du déficit de la fonction.

L'examen le mieux adapté aux myopathes est le testing par grandes fonctions musculaires fonctionnelles. Chaque groupe musculaire est testé ce qui permet de connaître les possibilités musculaires de l'enfant.

Mais cet examen est très fatiguant. Il est préférable de l'échelonner. Et pour qu'il ait une valeur il faut qu'il soit répétitif (2 par an).

BILAN MUSCULAIRE DU 11 10 1991

1411 MEMBRES SUPERIEURS

	<u>MEMBRES SUPERIEURS</u>	
	<u>DROITE</u>	<u>GAUCHE</u>
ANTEPULSION EPAULE	3	3
ABDUCTION EPAULE	2+ ; 3-	2+ ; 3-
FLEXION COUDE	4	4
EXTENSION COUDE	4-	4-
FLEXION POIGNET	4	4
EXTENSION POIGNET	4	4
FLEXION DOIGTS	4	4
EXTENSION DOIGTS	4	4

1412 MEMBRES INFERIEURS

	<u>MEMBRES INFERIEURS</u>	
	<u>DROITE</u>	<u>GAUCHE</u>
EXTENSION HANCHE	2-	2-
FLEXION HANCHE	2+	2+
EXTENSION GENOU	3-	3-
FLEXION GENOU	4-	4-
FLEXION DORSALE		
CHEVILLE	3-	3-
FLEXION PLANTAIRE		
CHEVILLE	3+	3+

INTERPRETATION :

Au niveau du membre supérieur : la diminution de la force musculaire est proximale, bilatérale et symétrique. Cotation part de 2+ 3 en proximal jusque 4 en distal.

Au niveau du membre inférieur : il y a une différence de force musculaire entre agonistes et antagonistes. Mais au départ l'atteinte reste proximale, et est bilatérale et symétrique.

Les fléchisseurs du membre inférieur, côté à 2+ 3- 4- (fléchisseurs de hanche, genou, flexion dorsale de cheville) ont une force musculaire supérieure aux extenseurs côté à 2-, 3-, 3+ (extenseurs de hanche, genou, flexion plantaire de cheville). Cette différence entre agonistes et antagonistes accentue les rétractions musculo-tendineuses.

Ce qui entraîne :

- flexum hanche,
- flexum genou,
- pied varus - équin.

LE BILAN RESPIRATOIRE

Vu les conséquences respiratoires de la maladie, ce bilan est fondamental et a pour but d'évaluer de façon précise les possibilités respiratoires du patient myopathe.

LES DIFFERENTS EXAMENS

EXAMEN CLINIQUE

Il explore la mobilité costale par le simple mesure des périmètres thoraciques, au cours d'une inspiration et d'une expiration les plus profondes possibles. Il permet de vérifier le degré d'atteinte des principaux muscles. Les membres expiratoires sont très rapidement atteints, cela explique la descente précoce du VRE. Les membres inspiratoires, se rétractent également et contribuent au maintien de la cage thoracique en position inspiratoire. Seul le diaphragme conserve une activité plus longtemps mais son efficacité est perturbée par l'hyperlordose, favorisant l'horizontabilité des côtes, ce qui entraîne également une position inspiratoire.

EXAMEN RADIOLOGIQUE

L'examen radiologique a pour but de visualiser la dynamique thoracique et le jeu diaphragmatique. Leurs mesures peuvent être effectuées entre l'inspiration et l'expiration profondes grâce à une règle graduée. Normal, le jeu diaphragmatique : 4 à 8 cm. Chez les myopathes le jeu est encore plus diminué. Mais attention la radio est

délicate à réaliser pour des raisons pratiques d'installation du malade. Gwenvaël n'en a pas eu.

E. F. R. : Exploration Fonctionnelle Respiratoire

C'est le principal examen de l'étude de la fonction pulmonaire, qui explore les volumes et surtout la capacité vitale, qui diminue progressivement et signe donc un syndrome restrictif, c'est - à - dire une baisse de la possibilité respiratoire, liée aux déformations rachidiennes et à l'atteinte musculaire progressive.

L'exploration de base est constituée par l'examen spirométrique standard.

MESURES

- * volume courant : VT (respiration normale)
- * VRI : volume de réserve inspiratoire. C'est le volume qui peut être encore inspiré à la suite d'une inspiration au repos.
- * VRE : Il s'agit du volume qui peut être encore expiré à la suite d'une expiration au repos. volume de réserve expiratoire.

$CV : \text{Capacité Vitale} = VRI + VT + VRE$
--

Tentative de spirométrie pour Gwenvaël le 07 10 1991, position assise.

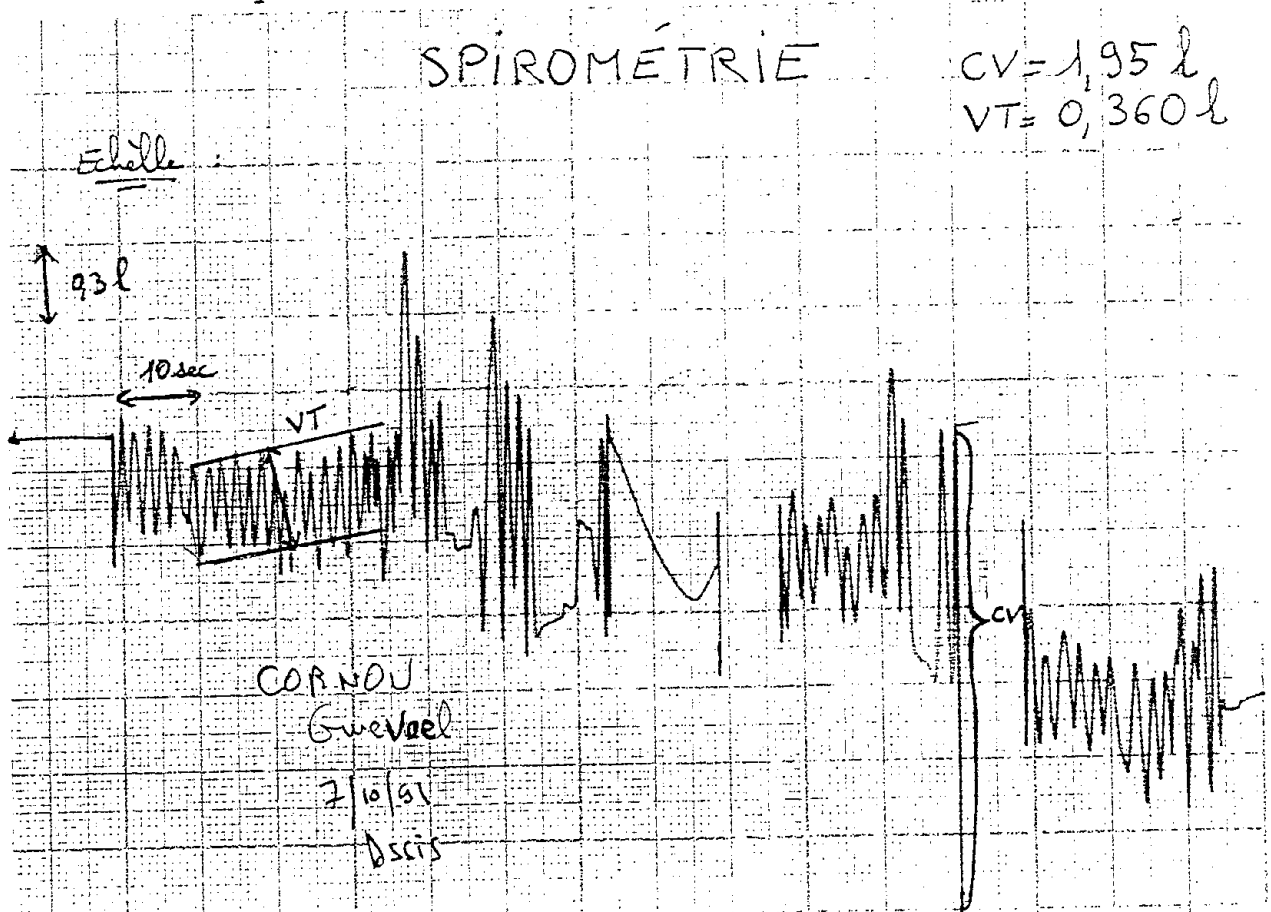
On note une ventilation au repos saccadée et rapide. Trente six cycles respiratoires par minute.

En ce qui concerne le VRI, VRE et CV : nous n'avons qu'une valeur approximative.

La capacité vitale est environ de 2 litres, car Gwenvaël est très dissipé et n'écoute pas ce qu'on lui dit de faire.

Après trois tentatives, on n'obtient de lui que des tracés saccadés, en pic ascendant ou descendant et totalement irréguliers.

Ce tracé signe un sentiment de révolte contre la maladie et ayant conscience de l'issue fatale de sa maladie.



Fréquence respiratoire Normale :
16-18 cycles / min

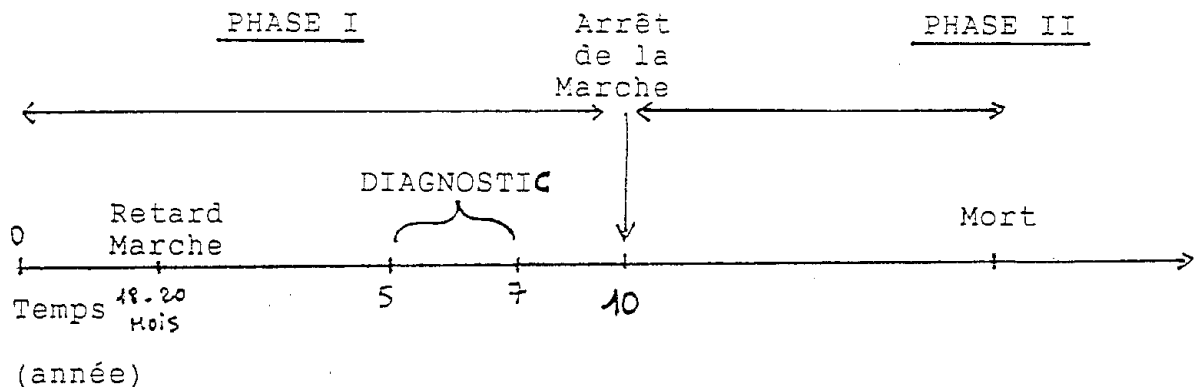
Fréquence respiratoire de Gwenvaël :
36 cycles / min

21
T R A I T E M E N T

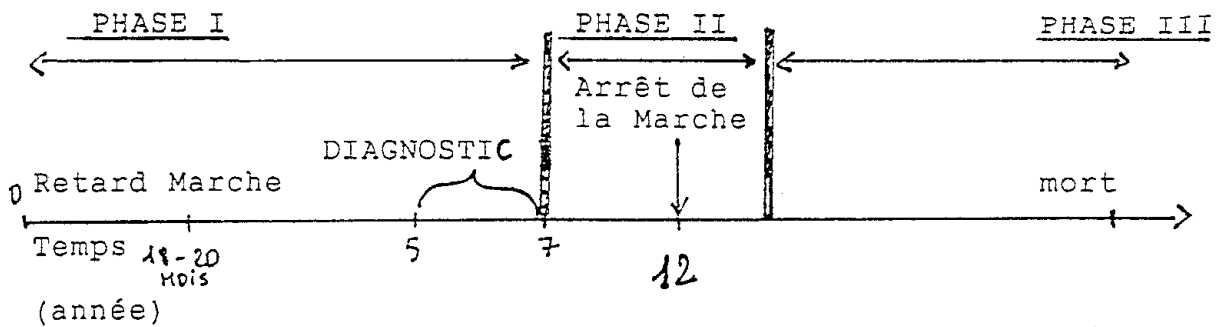
A l'heure actuelle, il n'existe pas de traitement curatif des dystrophies musculaires. Seuls les progrès effectués dans le domaine de la recherche fondamentale sont susceptibles d'approfondir les connaissances actuelles et d'ouvrir la voie au traitement curatif. Pour l'instant, les seules thérapies possibles ne sont que palliatives.

211 TABLEAUX RECAPITULATIFS DE L'EVOLUTION DE LA MALADIE
OU
AVEC LE TRAITEMENT PHYSIO - KINESITHERAPIQUE
SPONTANEE

2111 SANS TRAITEMENT : ou évolution spontanée



2112 AVEC TRAITEMENT : physio - kinesithérapie



Quelle que soit la méthode thérapeutique employée, les statistiques publiées décrivent une prolongation de la

marche variant de 1 à 3 en moyenne. Ces résultats publiés, généralement décrits comme positifs sont à objectiver.

Il existe différentes formes à l'intérieur de la maladie et la prise en compte des formes très légères et moins évolutives dans le temps, tendent à fausser les résultats. Mais grâce aux traitements physio - kinésithérapiques, les statistiques montrent aussi les effets bénéfiques du traitement qui retardent l'arrêt de la marche où l'âge critique se situe aux alentours de 12 ans en moyenne au lieu de 10.

212 *LES OBJECTIFS*

Gwenvaël marche encore mais avec difficultés, il se situe dans la phase II ou phase de transition.

L'équilibre et la marche étant précaires, on se fixe plusieurs objectifs à court et à long terme.

A COURT TERME

Préserver le plus longtemps possible la marche grâce à un état orthopédique correct.

A LONG TERME

Conserver également le plus longtemps possible des capacités respiratoires satisfaisantes. Le déficit respiratoire étant la principale cause de décès et permettre ainsi la prolongation de la vie.

ENTRE LES DEUX OBJECTIFS :

Il est primordial de préparer l'enfant lors du passage de la marche à la position assise de dépendance en fauteuil roulant électrique.

213 *DESCRIPTION D'UNE SEANCE DE TRAITEMENT PHYSIO -
KINESITHERAPIQUE*

2131 LA BALNEOTHERAPIE

Un bain en baignoire ou en piscine doit être pris quotidiennement d'une durée d'une demie heure minimum. Il faut que la température soit à 37 - 38° pour qu'il ait des effets.

* Il provoque une vasodilatation profonde au niveau musculaire : effet circulatoire et augmente le débit cardiaque par huit fois.

* Il entraîne un assouplissement musculaire.

* Il amène une augmentation des volumes ventilés dans les vingt minutes suivant le bain.

* Il favorise les mouvements actifs grâce à la poussée d'Archimède qui entraîne un allègement relatif des segments qui échappe à l'action de la pesanteur.

Mais il faut faire attention à deux éléments :

- le bain trop chaud entraîne une augmentation de la fréquence cardiaque,

- supprimer ou diminuer la température du bain quand le malade ne la supporte plus ou quand il est plus fatigué après qu'avant.

2132 LA MOBILISATION PASSIVE

Elle doit être douce, lente et répétée. Elle est destinée aux articulations principales, elle consiste à faire mouvoir une articulation, selon ses axes et dans toute l'amplitude physiologique du mouvement.

Souvent on complète en fin de mouvement par une posture manuelle dans le sens inverse des déformations.

BUT

- * Rôle trophique d'entretien des surfaces articulaires.

- * Rôle d'entretien du schéma moteur, du fait de la non - utilisation de certains mouvements.

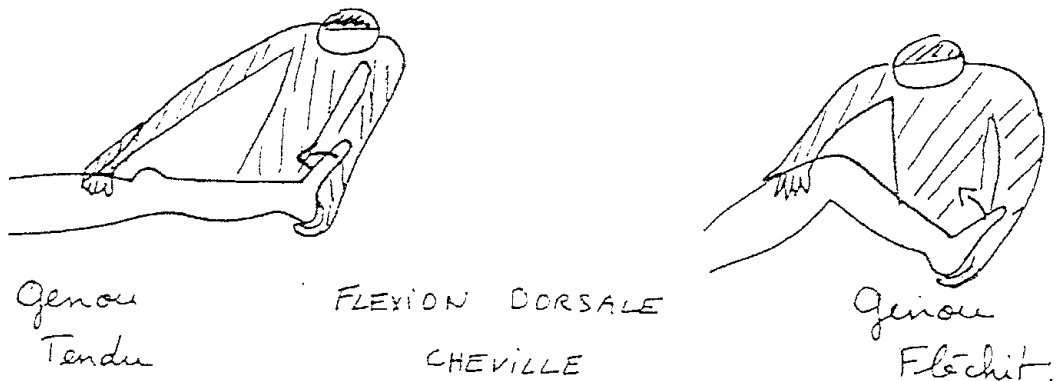
- * Conserve l'amplitude du mouvement par la lutte contre les rétractions musculo - ligamentaires.

AU MEMBRE SUPERIEUR

Prévention anti - flexum du poignet et des doigts par une mobilisation passive, plus un étirement en fin de mouvement, de course des fléchisseurs des doigts et du poignet. Il est important d'entretenir la souplesse de la main car les rétractions aggravent à l'adolescence de déficit de fonction.

AU MEMBRE INFERIEUR

Lutte contre les déformations en varus - equin due aux rétractions du triceps sural et du jambier post et à l'insuffisance du droit antérieur. Faire les mobilisations passives genou tendu, puis fléchir et maintenir une posture en fin d'étirement. Gwenvaël en décubitus dorsal, la main du kinésithérapeute empaumant le calcanéum et l'avant - bras exerçant une pression, puis posture en dorsiflexion / eversion du pied. La main controlatérale maintenant la cuisse tendue ou fléchie.

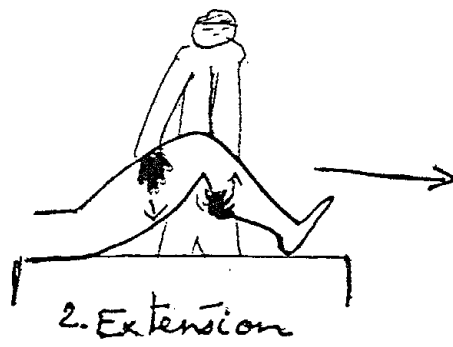
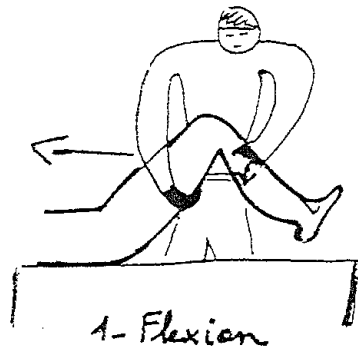


LUTTE CONTRE LES FLEXUM DE GENOUX : LES DIFFERENTES METHODES

21321 Le patient est en décubitus dorsal Le kinésithérapeute du côté homolatéral.

Lors de la mobilisation en flexion du genou, on associe une flexion de hanche. La main proximale du kinésithérapeute s'enroule autour de la cuisse et vient se placer sur sa face postérieure. Et la main distale se plaçant sur la face antérieure de la tubérosité tibiale antérieure.

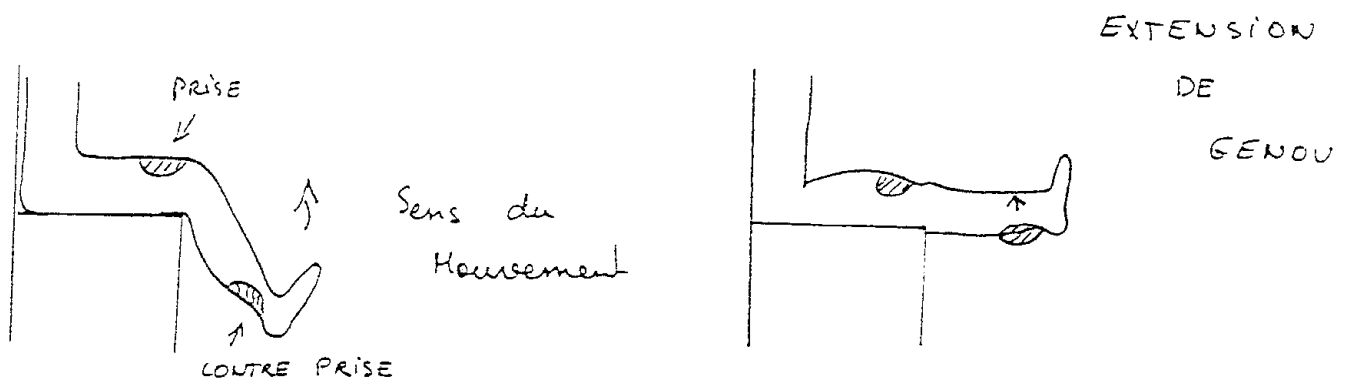
Lors de la mobilisation en extension du genou (+ extension de hanche). La main proximale se place sur face antérieure de la cuisse. La main distale sur face postérieure de la jambe au tiers supérieur. En fin de mouvement, posture en extension.



21322 Sujet assis en bout de table jambes pendantes. Le kinésithérapeute est du côté homolatéral.

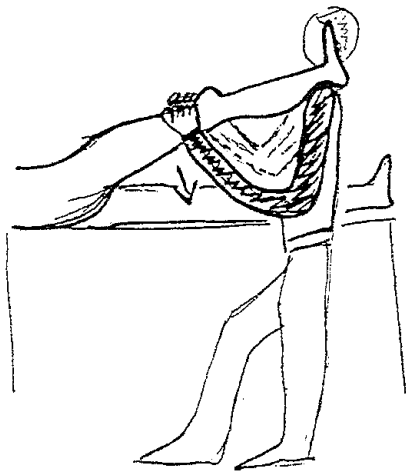
La main proximale au tiers inférieur de la face antérieure de la cuisse.

La main distale au tiers inférieur de la face postérieure de la jambe pour mobiliser en extension du genou.



21323 Le sujet étant en décubitus dorsal Le kinésithérapeute étant du côté homolatéral. Le kinésithérapeute prend la jambe du malade et la place sur son épaule. Le talon d'Achille venant s'appuyer sur le trapèze supérieur. Le Kinésithérapeute se déplace d'avant en arrière exerçant ainsi des flexions / extensions au niveau du genou.

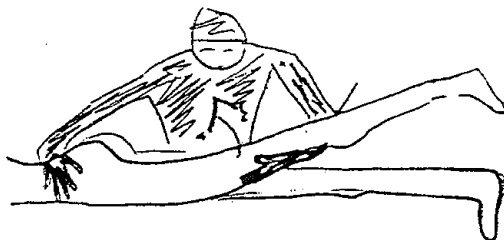
La jambe en extension, le kinésithérapeute exerce une pression avec les deux mains sur la face antérieure de la cuisse permettant un étirement des ischio-jambiers.



EXTENSION PASSIVE DU GENOU
+
POSTURE EN FIN DE
MOUVEMENT.

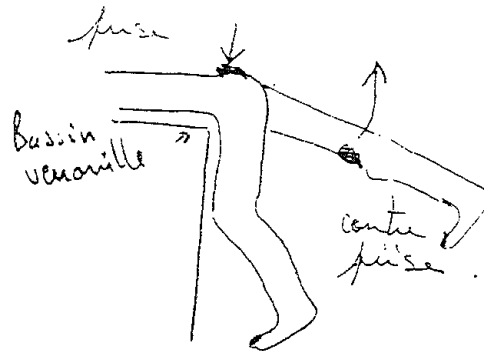
* LUTTE CONTRE LES FLEXUM DE HANCHE ET RETRACTIONS
DES
TFL

21324 Le sujet étant en procubitus. Le kinésithérapeute côté controlatéral. La main proximale bloquant le bassin, la main distale au tiers inférieur de la face antérieure de la cuisse exerçant l'extension de hanche. Et posture manuelle en extension maximale.



21325 Le sujet étant en procubitus bout de table. Le kinésithérapeute debout derrière le patient. La main proximale maintenant le bassin, la main distale au tiers inférieur face antérieure de la cuisse. Le kinésithérapeute amène passivement la jambe en extension pour étirer les fléchisseurs de hanche (psoas - droit antérieur). De plus si on amène le segment de

jambe en adduction / extension / rotation externe de hanche, on étire les T F L qui sont très rétractés.



2133 LES POSTURES

Elles consistent à maintenir dans une position correctrice donnée un segment corporel. Elles sont préconisées pour réduire autant que possible les rétractions musculo-tendineuses.

La durée d'application est plus ou moins prolongée selon l'intensité des rétractions musculo-tendineuses.

Il existe deux types de postures :

- les postures manuelles effectuées au cours de la mobilisation passive où on maintient un étirement.
- les postures mécaniques : procubitus ou décubitus en chariot plat.

Les principales postures doivent être effectuées systématiquement :

- * au niveau de la hanche : posture en extension.
- * au niveau du genou : posture en extension également.

* au niveau du pied : posture en flexion dorsale et éversion.

Les groupes musculaires visés sont :

MEMBRES INFÉRIEURS.

- T F L
- droit antérieur
- adducteur
- triceps sural
- ischio jambiers
- parfois psoas
- parfois carré des lombes

MEMBRES SUPÉRIEURS.

- fléchisseurs doigts
- palmaires
- pronateurs
- fléchisseurs coudes

La station assise sera réduite le plus possible, ayant tendance à fixer le flexum de genou et de hanche. En classe, la position assise se pratiquera de préférence les genoux maintenus en extension par une posture.

De plus mise en place systématique d'attelles de nuit préventives, constituées de gouttières en polysar ou en plâtre. Elles doivent être portées très tôt pour prévenir les déformations car il ne s'agit pas d'un appareillage correcteur, mais un appareillage de maintien. Gwenvaël a eu ses attelles assez tard et à eu beaucoup de mal à s'y adapter.

LES ATTELLES :

- elles luttent contre les equins,
- elles mettent les genoux en extension,
- elles mettent les jambes en extension et rotation indifférente.

IMPERATIF

L'enfant doit dormir sur le dos, cela empêche de se mettre en flexion. La position contre - indiquée : "dormir en chien de fusil".

2134 LE TRAVAIL ACTIF

Il consiste à demander au malade d'effectuer volontairement un mouvement, grâce à la contraction de ses propres muscles. Dans les dystrophies musculaires, le travail musculaire actif contre Résistance est contre - indiqué.

CHEZ LE SUJET SAIN

Il y a régulation du débit cardiaque à l'effort.

CHEZ LE MYOPATHE

Il y a un retard d'adaptation à l'effort : état d'anoxie local au niveau musculaire. Comme l'immobilisation prolongée entraîne une atrophie musculaire et tout effort musculaire excessif est également néfaste. La mobilisation active sera donc indispensable ; elle ne devra pas chercher à développer la force des muscles par des exercices intempestifs mais essaiera de maintenir le plus longtemps possible de capital musculaire de l'enfant.

L'idéal étant le travail actif en piscine ou les résistances sont diminuées et permet un entretien musculaire sans fatiguer le patient.

2135 LA GYMNASTIQUE VENTILATOIRE

Normalement la capacité vitale augmente parallèlement avec la croissance. Chez les Myopathes, il y a une diminution précoce de la capacité vitale :

- * elle est en dessous de la normale avant 10 ans
- * elle est stationnaire au lieu de cr tre entre 10 et 18 ans
- * elle d cro t ensuite, jusqu'  400 ml.

Gwenva l   10 ans et 8 mois peut encore d velopper sa capacit  vitale pour obtenir un plateau ventilatoire le plus  lev  possible afin de sauvegarder une fonction respiratoire compatible avec la vie.

21351 EXERCICES RESPIRATOIRE

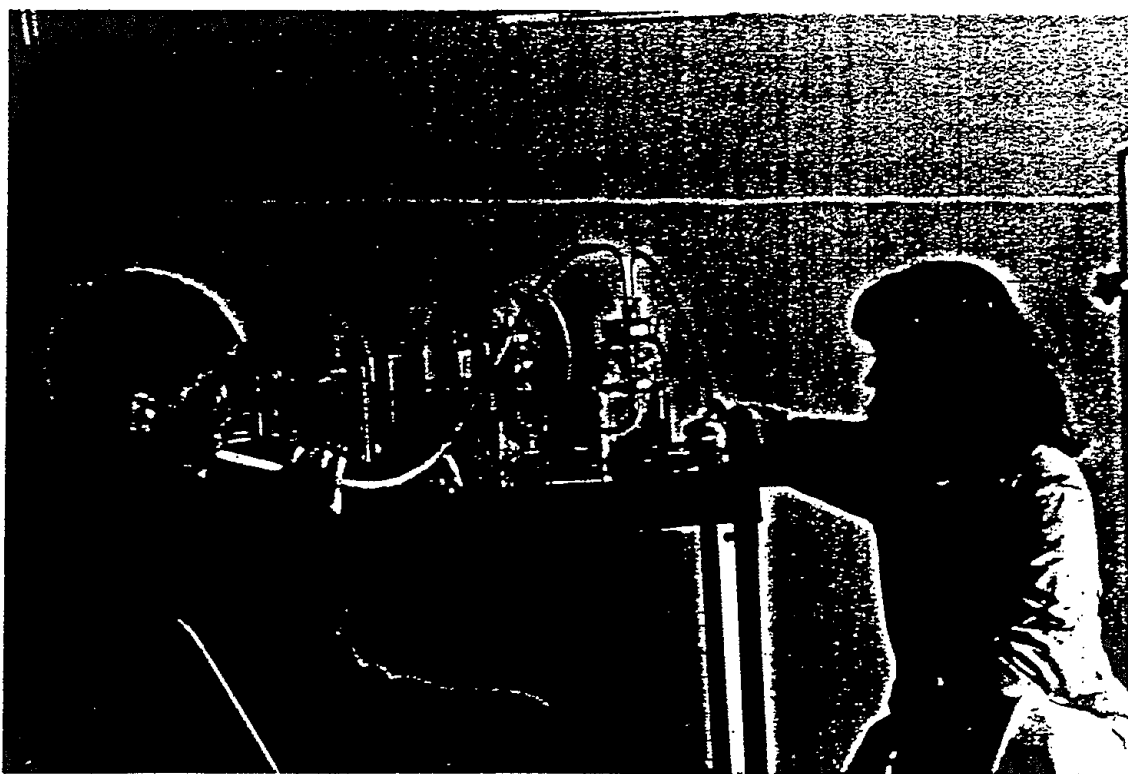
21351 EXERCICES MANUELS : Pour am liorer la capacit  vital, on apprend au patient la respiration abdo - diaphragmatique. On demande des inspirations actives lentes, profondes interessant tous les  tages respiratoires. (-abdomen, c tes sup rieures, moyennes, inf rieures) et des expirations assist es aid es par la pression exerc e par le kin sith rapeute sur les diff rents segments thoraciques et abdominaux. Cette respiration a pour but :

- de d velopper une ventilation la plus compl te possible afin de conserver au maximum les volumes (VRI-VRE-VT).

D'assouplir la cage thoracique et de lui concerver le maximum de mobilit  gr ce aux pressions abdomino - thoraciques.

On peut augmenter le VRI grâce au diaphragme car il a un coût énergétique très bas. Et pour travailler l'inspiration et l'expiration maximales contre faible résistance, on utilise le PLENT : bocal contenant de l'eau et relié par un tuyau pour travailler soit l'inspiration soit l'expiration. On peut augmenter la résistance expiratoire ou inspiratoire en augmentant la hauteur de la colonne d'eau.

Le PLENT permet de travailler en s'amusant : effet ludique. Les enfants aiment bien en faire entre eux et se faire chronométrer.



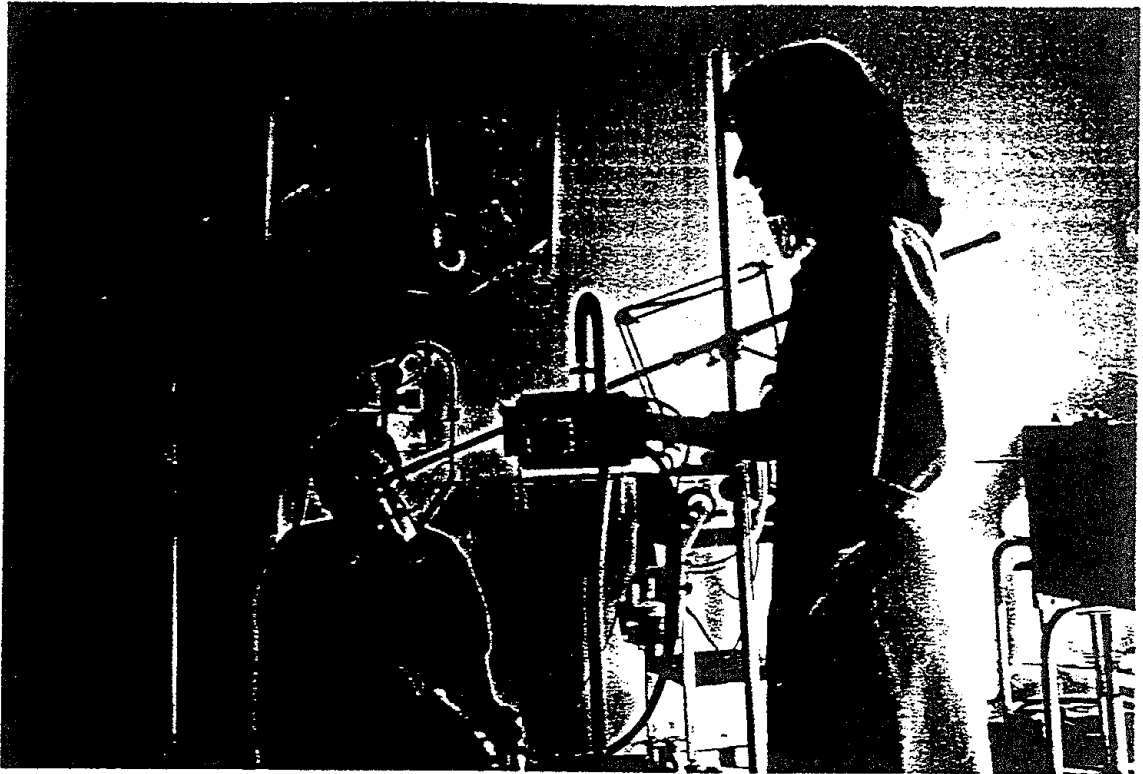
21352 EXERCICES DE VENTILATION ASSISTEE

Effectuées à l'aide d'un relaxateur de pression positive (TYPE BIRD).

Il insuffle de l'air dans les poumons jusqu'à ce que la pression intrathoracique ait atteint une valeur pré - établie. Le patient par une inspiration déclenche lui même l'insufflation. Il peut contrôler le rythme de la séance. Le travail n'a rien de stressant.

Un relaxateur type bird permet :

- * d'entretenir l'élasticité pulmonaire
 - * une immobilisation du grill costal par voie interne :
- et ainsi d'assurer une meilleure pénétration de l'air dans les territoires alvéolaires pour favoriser l'oxygénation et éviter le collapsus pulmonaire.



21353 LES EXERCICES DE DESENCOMBREMMENT

Le patient a du mal à expectorer du fait de l'insuffisance des muscles abdominaux. La toux est donc de plus en plus difficile à réaliser. En cas d'encombrement bronchique, elle permet l'expulsion des mucosités. Gwenvaël a encore une toux efficace. Si la toux n'est pas productrice, il y a d'autres moyens de désencombrement comme des exercices d'accélération du flux expiratoire après une inspiration forcée.

Il faut faire attention à ne pas donner de fluidisants qui risquent d'entraîner une inondation bronchique pouvant aller jusqu'à la mort.

PRECAUTIONS A PRENDRE

- * vaccination anti - grippale
- * éviter tout risque de refroidissement

31 EVOLUTION DANS LE TEMPS

Son rôle est de suppléer au déficit musculaire. Il est appliqué dès que la montée des escaliers devient impossible, il comporte principalement un appareillage lourd afin d'assister la marche, donc de retarder la position assise et permet une verticalisation quotidienne.

312 LA CHIRURGIE

Grâce aux progrès des techniques chirurgicales et anesthésiques, la chirurgie tient une place de plus en plus importante dans le traitement des dystrophies de DUCHENNE. Deux principes sont à respecter :

- Interdiction d'utiliser les produits à base de Curare, les dépresseurs respiratoires et les vaso - conducteurs.

- L'immobilisation post opératoire doit être a plus courte possible.

INDICATIONS

3121 DANS LES FRACTURES :

Réduction des fractures par ostéosynthèse stable et solide qui permet une mobilisation précoce.

3122 POUR CORRIGER LES ATTITUDES VISCIEUSES DES MEMBRES
INFERIEURS.

* pied varus - equin

* flexum de hanche

3123 POUR CORRIGER DES DEVIATIONS DE LA COLONNE
VERTEBRALE

* scoliozes neurologiques

* des déformations congénitales

* des fractures du rachis

La chirurgie peut être envisagée soit dans des buts de reverticalisation, ou de reprise de la marche.

31231 CHIRURGIE DES MEMBRES INFERIEURS.

TECHNIQUES CHIRURGICALES RECENTES

* transplantations bilatérales du jambier post et ténotomie du tendon d'Achille.

La désinsertion du jambier post est sa transposition sur la face dorsale du pied et la résection du tendon d'achille règlent le problème de l'équin et rétablissent l'équilibre en empêchant la déformation en varus. L'intervention chirurgicale entraîne l'appareillage obligatoire des membres inférieurs au moyen de deux orthèses cruro - jambières, pour assurer le maintien en rectitude lors de la phase d'appui.

* une cure chirurgicale du flexum des deux hanches.

Par résection du fascia lata, (son aponevrose) du droit antérieur après avoir désinséré le couturier. Il faut en plus une incision verticale au dessus du genou permet la ténotomie horizontale des aponevroses antérieures et postérieures de la face externe de la cuisse, ainsi que la bandelette de Maissiat. Ceci entraîne un allongement de deux ans, corrigeant totalement le flexum.

31232 CHIRURGIE DU RACHIS

DEUX TYPES D'INTERVENTIONS

* COTREL DUBOUSSET : c'est une arthrodèse vertébrale sou
ent additionnée d'un greffon vertébral.

SUITES OPERATOIRES : levée au troisième jour, et
reprise d'une vie normale dès le quinzième jour.

AVANTAGES : Pas de restriction respiratoire par corset, et pose d'attèles cruro - jambières de contention qui vont maintenir les membres inférieurs alignés. Lors de la verticalisation, cela permet d'avoir une décharge articulaire.

* LUQUE :

L'intervention consiste en la mise en place au niveau des gouttières para - vertébrales d'une tige de métal de chaque côté de l'axe médian, chaque tige étant fixée par fil métallique respectivement à chaque lame vertébrale et ancrée dans les ailes iliaques. Il n'y a pas d'arthrodèse vertébrale. (la colonne a une possibilité de croissance). L'intervention sur l'enfant jeune va permettre de continuer la croissance du tronc. D'autre part, il est capital d'intervenir tant que la fonction est encore convenable car l'opération est longue, d'environ cinq heures, et entraîne une perte de sang importante.

SUITES OPERATOIRES : position assise au troisième jour post -opératoire, et remise au fauteil au quinzième jour environ. On récupère la capacité vitale pré -opératoire dans le mois post - opératoire.

AVANTAGES DE L'INTERVENTION PRECOCE : L'évolution de la scoliose se trouve stoppée et l'enfant ressent un confort d'autant plus évident qu'il est libéré de tout appareillage.

313 LA VENTILATION NOCTURNE PAR TRACHEOTOMIE OU VOIE NASALE A L'AIDE D'UN "MONNAL D".

En période d'insuffisance respiratoire aiguë avec ou sans encombrement le problème vital est majeur, le sujet a une capacité vitale très réduite. Il se pose la question de l'assistance respiratoire plus ou moins permanente.

L'enfant est alors au stade terminal ventilé par le masque nasal ou la trachéotomie grâce à l'appareil de type MONNAL : appareil volumétrique à fréquence fixe.

quand la capacité vitale descend à 0,7 litre : l'indication de la trachéotomie car les gaz du sang sont perturbés. D'autant plus que la nuit on fait des pauses ventilatoires. Ici le problème est majoré puisque l'anoxie pendant le sommeil provoque une altération des cellules cardiaques et la destruction des cellules cérébrales. Souvent les matin : les signes de décompensation respiratoire apparaissent (migraines, sueurs, cyanose, oedemes des membres inférieurs, dyspnée, evcombrement...) et sont évocateurs d'une aggravation rapide de l'état du sujet.

LA TRACHEOTOMIE

INCONVENIENTS : caractère agressif lors des aspirations endo-trachéales.

AVANTAGES : permet une ventilation efficace :

- * diminution de l'espace mort
- * hématoxémie correcte
- * facilite le désencombrement

La ventilation par voie nasale, se réalise facilement à l'aide d'un petit masque monté sur le nez et relié par l'intermédiaire de deux sondes au respirateur.

AVANTAGE : pas agressive

INCONVENIENT : n'est efficace qu'à court terme

<u>CONCLUSION</u>

Actuellement la maman de Gwenvaël qui vit seule et tient à garder son fils à la maison.

Aussi il est pris au centre en régime Hopital de jour qui permet d'assurer les soins et la scolarité. Il rentre à la maison le soir et pour les périodes scolaires.

Mais avec l'évolution inéluc table de la maLadie de son fils cette situation deviendra impossible à assumer. L'enfant passera par différentes étapes. La marche deviendra de plus en plus difficile voire impossible et Gwenvaël devra utiliser le fauteuil roulant manuel pour ses déplacements. Puis lorsque sa force mus culaire au niveau des membres supérieurs sera insuffisante pour le diriger Gwenvaël utilisera le fauteuil roulant électrique qui lui permettra d'assurer son autonomie à l'intérieur de l'établissement, et de pouvoir encore réaliser des activités sportives collectives comme le hockey.

Vraisemblablement Gwenvaël intégrera l'internat de semaine pour rentrer chez lui tous les week- ends. Cette période sera délicate à passer non seulement pour l'enfant mais aussi pour la maman.

Grâce au soutien apporté du TELETHON aux Myopathes, d'énormes progrès ont déjà été réalisés au niveau de la Recherche. Avec la mise en évidence du gène responsable de la myopathie de Duchenne, détection des femmes conductrices de la maladie et diagnostic prénatal des foetus mâles. Tout est mis en oeuvre pour arrêter le processus pathologique et redonner ainsi l'Espoir aux enfants et aux adultes atteints de ces terribles maladies que sont les myopathies.



BIBLIOGRAPHIE

- "Les Maladies Neuromusculaires"
Revue "Soins" n° 471 février 1986
- " Les Maladies Neuromusculaires che l'Enfant"
Revue "Impact" n° 77 juin 1985
- "Les Enfants Myopathes devenant Jeunes Adultes au
Brasset"
Revue de l'infirmière n° 13 juillet 1982
- "Génétique et Myopathie"
Brochure éditée par l'Association Française des
Myopathes
- "Myopathie - Dystrophie musculaire"
Y. RIDEAU - 1977
- Revue "Médecine de l'homme" n° 143 janvier 1983
- "Indication de la chirurgie dans la Myopathie type
Duchenne et Boulogne"
- Dr J. DUBOUSSET
"Kinesithérapie - scientifique" n° 188 février 1981
- "Le rôle du rééducateur devant une myopathie"
Dr Convent M.
- "Conceptions nouvelles dans le traitement des
Myopathies"
Revue "Le Concours Médical" janvier 1984
- "La Dystrophie musculaire progressive de Duchenne"
Revue "Médecine Pratique" n° 131