



# L'accompagnement en MPR pédiatrique des maladies neuromusculaires de l'enfance : Cas cliniques et illustrations

Dr Carole Vuillerot

Escale Service de MPR pédiatrique HFME Lyon

Centre de référence MNM Lyon

28/04/2022

Enseignement DES MPR



Université Claude Bernard



Lyon 1

# Protection des données des patients



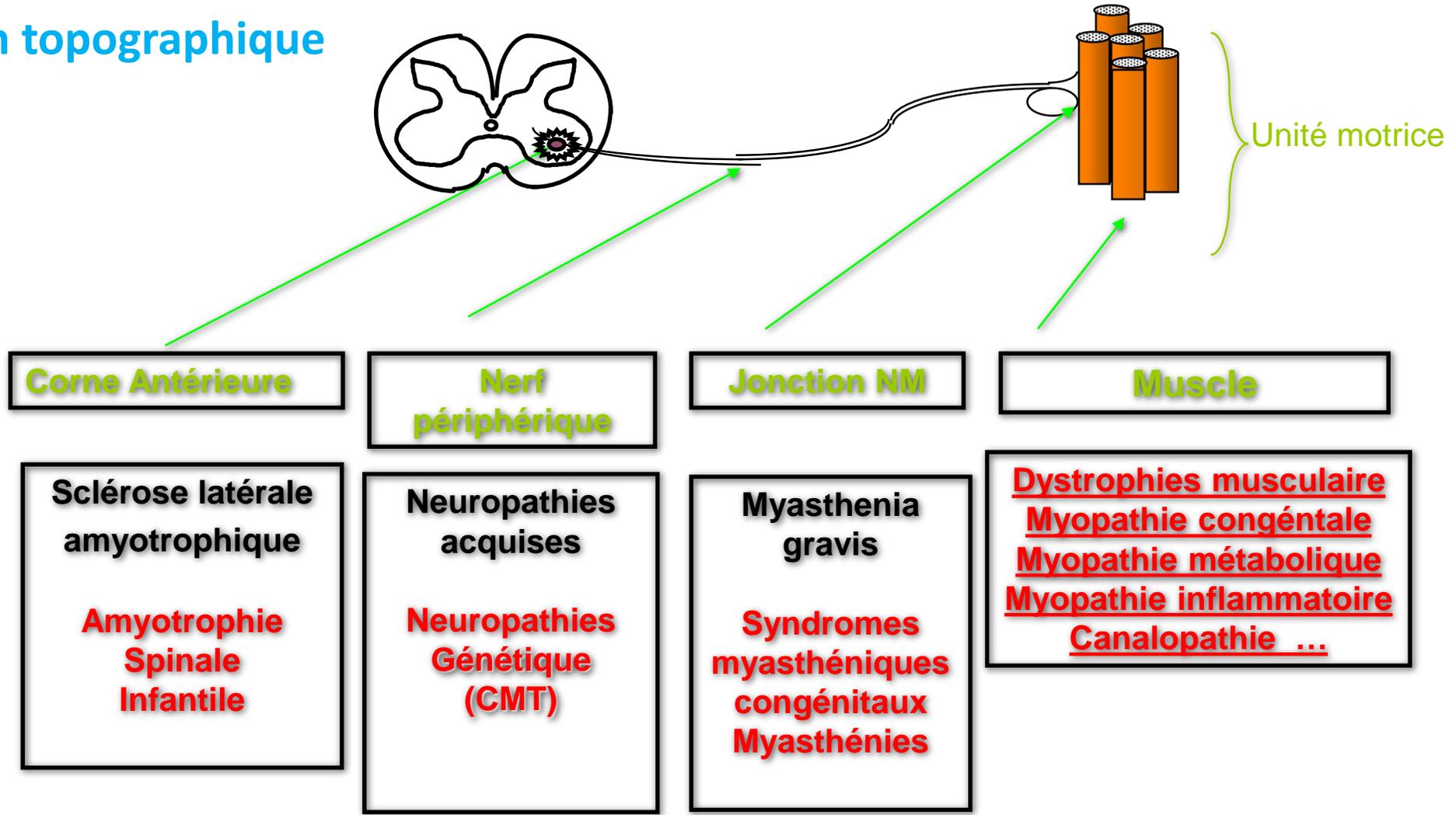
## Comment participer ?



- 1 Connectez-vous sur [www.wooclap.com/TKZOJD](https://www.wooclap.com/TKZOJD)
- 2 Vous pouvez participer

# Contexte clinique de l'enseignement : Les maladies neuromusculaires ou atteinte de l'unité motrice

## Classification topographique

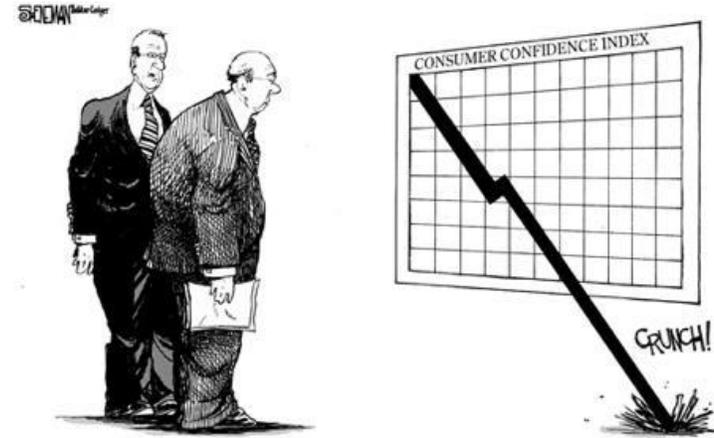
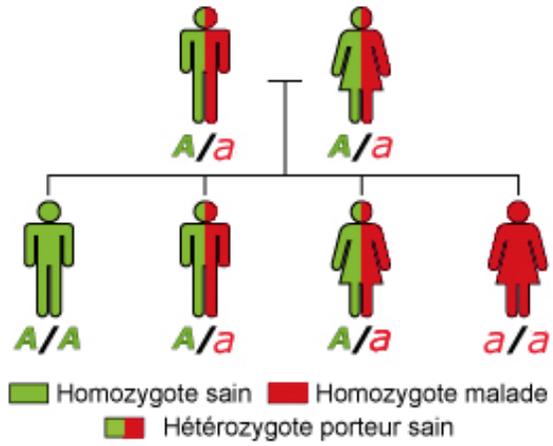


De l'enfance : Des maladies à début possible dans l'enfance

## Première Question : Quel mot qualifie le mieux les maladies neuromusculaires de l'enfant ?

- <https://www.wooclap.com/TKZOJD>





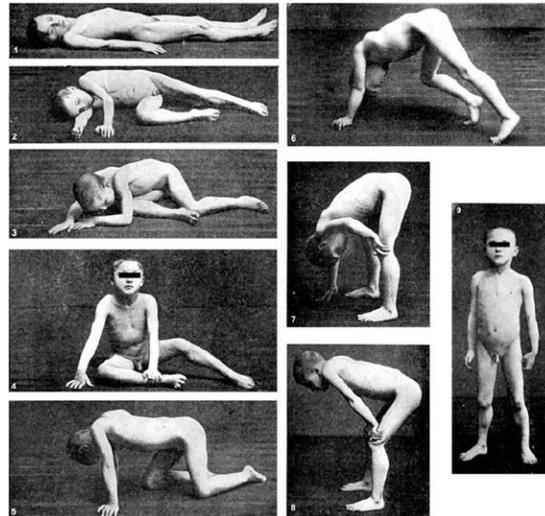
"AT WHAT POINT DO WE STOP CALLING IT CONFIDENCE?"

# AFM TÉLÉTHON

INNOVER POUR GUÉRIR



**4 ET 5**  
**DECEMBRE**  
**2015**



# L'indispensable suivi et prise en charge orthopédique

Faiblesse musculaire / Hypomobilité

=

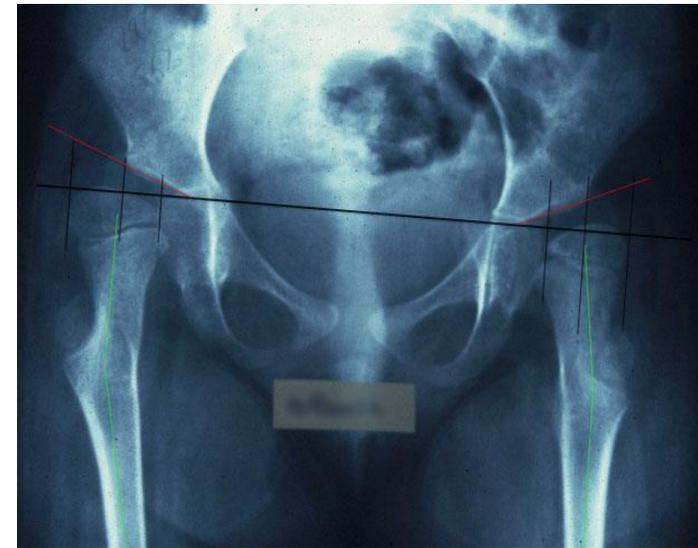
Rétractions musculaires, attitudes vicieuses, déformations



Rétractions des membres



Scoliose



Luxation de hanches

# L'approche orthopédique des maladies neuromusculaires de l'enfance

OBJECTIF : Compromis entre :

- **Mobilisation la plus importante possible** pour:
  - Garder un bon état trophique
  - Diminuer les douleurs liées aux rétractions et à l'ostéoporose
- **Immobilisation en bonne position** pour
  - Eviter les rétractions
  - Prévenir les déformations

TOUJOURS ORIENTEE VERS LA FONCTION !

## LES MOYENS

- La rééducation en kinésithérapie
- L'activité physique adaptée
- Les postures
- Les installations
- La chirurgie

# LA KINESITHERAPIE MOTRICE

- Mobilisation passive

- de toutes les articulations
- dans toute l'amplitude
- par des prises courtes
- incluant l'assouplissement du rachis



- Etirement musculaire

- Des muscles clefs
- Doit être prudent en raison de la douleur et de l'hypotonie

- Kinésithérapie active et renforcement musculaire ++++

- Balnéothérapie ++++



# Promouvoir l'activité physique dans les maladies neuromusculaires

## Guidelines



Envisager l'**activité physique adaptée** comme un **mode de vie**

- Consacrer du **temps**, créer le besoin
- Imaginer les possibilités et l'accès (*peu d'interdits*)
- Pratiques diversifiées = rôle **social**



Fixer des **règles claires** et des **objectifs accessibles**

- Traitement **palliatif** ≠ curatif
- Lutter contre la progression de la myopathie ≠ gagner de la force
- Stabiliser / améliorer la fonction => autonomie (*possible même en l'absence de gain de force*)

Montée en charge **progressive** (*surtout pour les myopathies les plus évoluées, les plus fragiles, ex: dystrophies*)

- Programme et ajustements **personnalisés** (*capacités physiques et sociales*)
  - Travail dynamique et concentrique
  - Intensité initiale faible (*balnéothérapie < actif aidé < contre pesanteur < contre résistance < excentrique*)
  - Séances fréquentes (*3 séances / semaine espacées d'une journée de repos*)
  - Sur les fonctions dominantes et/ou à préserver (*équilibre, marche, transferts, retournement...*)
- **Évaluations** régulières, surtout les premiers mois ou lors des reprises (*clinique et fonctionnelle*)
  - Rôle régulier des soignants de proximité (*kinés*)
  - Rôle épisodique de la consultation pluridisciplinaire (*ergo/kiné/médecin*)

Nécessité de s'inscrire dans la **régularité** et la **durée** (*entretien physique ≠ compétition*)

- Accompagnement personnalisé (*capacités physiques et sociales*)
- Motiver et varier les propositions (*ludiques et récréatives*)
- **Autonomisation** (*auto-entraînement*) / **éducation thérapeutique** (*carnet d'entraînement*)

**Démédicaliser** avec des mises en garde

- Attention aux exercices de **forte intensité** et/ou **trop prolongés**, ou à composante **excentrique**
- Syndrome de sur-utilisation (= *surentrainement*)
- Reconnaître le seuil de fatigue à ne pas franchir => auto-évaluations (*EVA / carnet d'entraînement*)



« Use it or lose it! » : inactivity and immobilization = functional limitation and muscle atrophy

« No use is disuse » : inactivity is obsolete !

# Appareillage de Fonction vs Posture

Port Nocturne +++

- Prévention orthopédique durant la croissance = pathologie évolutive
- Eviter les enraidissements articulaires
  - rachis
  - hanches/genoux/chevilles
  - membres supérieurs



- Améliorer la marche, l'endurance, diminuer les chutes
- Permettre la station assise stable
- Contrôle du tronc pour améliorer la fonction des MS
- Favoriser le déplacement



# Les appareillages et les installations

- Introduit progressivement en fonction de l'âge et de l'évolution de la maladie

Objectifs adaptés en fonction du niveau fonctionnel : Préservation Marche, Station assise, Conduite du FRE, habillage ..



Original Research Report

## Use and tolerability of a side pole static ankle foot orthosis in children with neurological disorders

Céline Delvert<sup>1</sup>, Pascal Rippert<sup>1,2</sup>, Françoise Margirier<sup>1</sup>, Jean-Pierre Vadot<sup>1</sup>, Carole Bérard<sup>1</sup>, Isabelle Poirot<sup>1</sup> and Carole Vuillerot<sup>1,3</sup>



Prosthetics and Orthotics International  
1-7  
© The International Society for  
Prosthetics and Orthotics 2016  
Reprints and permissions:  
sagepub.co.uk/journalsPermissions.nav  
DOI: 10.1177/0309364616640946  
poi.sagepub.com



Disponible en ligne sur [www.sciencedirect.com](http://www.sciencedirect.com)



Annales de réadaptation et de médecine physique 50 (2007) 645-650



<http://france.elsevier.com/direct/ANRMP/>

Article original

Impact du corset thoracique sur la fonction respiratoire  
chez des enfants atteints de maladie neuromusculaire

Effect of thoracic bracing on lung function  
in children with neuromuscular disease

S. Morillon<sup>a</sup>, C. Thumerelle<sup>a,\*</sup>, J.-M. Cuisset<sup>b</sup>, C. Santos<sup>a</sup>, R. Matran<sup>b</sup>, A. Deschildre<sup>c</sup>

<sup>a</sup> Unité de pneumologie et allergologie pédiatriques, hôpital Jeanne-de-Flandre, 2, avenue Oscar-Lambret, CHRU de Lille, 59037 Lille cedex, France

<sup>b</sup> Service de neurologie pédiatrique, hôpital Salengro, CHRU de Lille, 59037 Lille cedex, France

<sup>c</sup> Service des explorations fonctionnelles respiratoires, hôpital Jeanne-de-Flandre, 2, avenue Oscar-Lambret et hôpital Calmette, CHRU de Lille, 59037 Lille cedex, France

Reçu le 14 décembre 2006 ; accepté le 21 mars 2007

# Indications chirurgicales membres inférieurs très limitées

## Des chirurgies uniquement fonctionnelles !!!

- Chez le DMD marchant

Dans l'objectif d'éviter une perte de marche prématurée

Les plâtres comme une alternative à la chirurgie [Main M](#), Neuromuscul Disord. 2007 ; Glanzman AM Pediatr Phys Ther

Peu d'effet a long terme des ces chirurgies Griffet J 2011

- Chez le DMD ou l'ASI non marchant

Dans l'objectif de maintenir la station assise, favoriser la verticalisation ou de limiter les douleurs

Rares indications car récides rapides

Controverse : Faut-il opérer les pieds dans la dystrophie musculaire Duchenne de Boulogne ?

V. CUNIN, P. WICART

#### Introduction

Les principales préoccupations médicales face à un enfant ayant une dystrophie musculaire congénitale de Duchenne de Boulogne (DDB) sont la dégradation de la fonction cardio-respiratoire et l'apparition puis l'aggravation d'une déformation du rachis. Cependant, les déformations des membres inférieurs et particulièrement des pieds, avec un équin et des composantes plus ou moins importantes de varus et d'adduction [1, 2], sont intriquées avec la perte progressive de la marche (fig. 1). Les indications et modalités thérapeutiques des déformations des pieds ne sont pas consensuelles. Philippe Wicart expose des éléments en faveur du traitement chirurgical des déformations des pieds alors que Vincent Cunin argumente l'inverse.



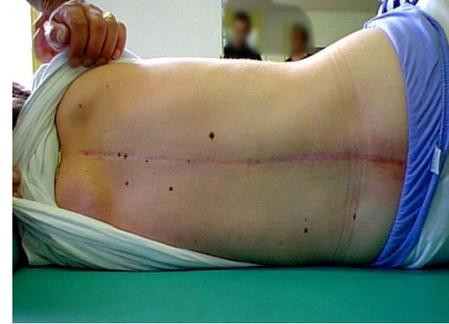
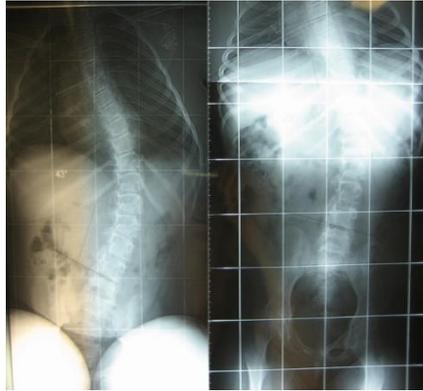
#### Arguments en faveur de la chirurgie

Il existe des indications à la chirurgie des déformations des pieds dans la dystrophie musculaire congénitale de DDB. Au préalable, il convient d'avoir établi le diagnostic avec certitude.

Fig. 1 : Déformation typique des membres inférieurs chez un enfant âgé de 8 ans venant de perdre la marche.

# Indications chirurgicales au niveau du rachis

- Arthrodèse vertébrale classique par voie postérieure à maturité osseuse



- Instrumentation sans greffe : utilisation de tiges télescopiques pour les scolioses précoces et sévères qui n'attendent pas la maturité osseuse



Spine

DEFORMITY

## Growing Rods for Scoliosis in Spinal Muscular Atrophy

*Structural Effects, Complications, and Hospital Stays*

Mark J. McElroy, MS,\* Adam C. Shaner, BS,\* Thomas O. Crawford, MD,† George H. Thompson, MD,‡ Rishi V. Kadakia, BS,§ Behrooz A. Akbarnia, MD,§¶ David L. Skaggs, MD,|| John B. Emans, MD,\*\* and Paul D. Sponseller, MD,\*

SPINE Volume 36, Number 16, pp 1305-1311  
©2011, Lippincott Williams & Wilkins



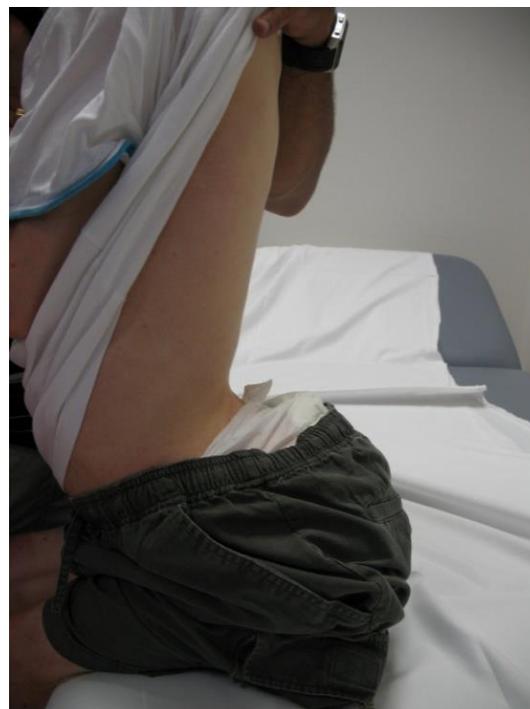
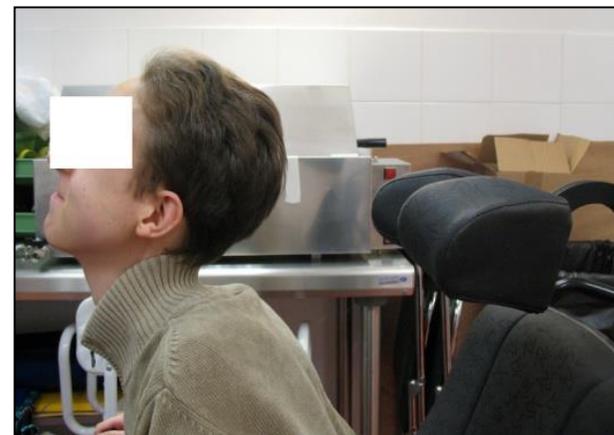


# Favoriser l'autonomie et l'intégration sociale de ces enfants .... Et leur participation

- Favoriser la place de cet enfant dans sa famille et plus largement au sein de la société
- La famille doit être précocement partie prenante du projet de soin pour l'enfant
- Il s'agit avant tout d'un enfant qui doit profiter de son enfance
- Priorité à l'intégration en collectivité pour les enfants (crèche puis à l'école) avec soutien des équipes
- Intérêt des associations de patients



# En gardant en tête les impératifs du devenir à l'âge adulte .....



## Léo un nouveau né normal, premier enfant d'un couple non consanguin



- Hypertonie des membres
- Gesticulation spontanée des 4 membres symétrique
  - Cri clair et vigoureux
  - Ouverture des mains
- Alternance des états d'éveil
- Réflexes archaïques présents

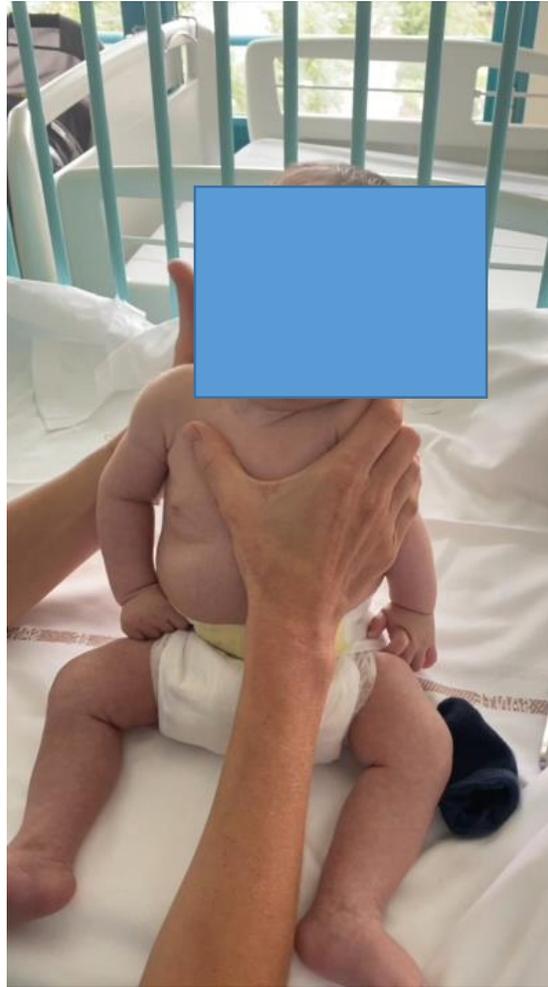


**Tiré-assis**



**Contact et suivi oculaire**

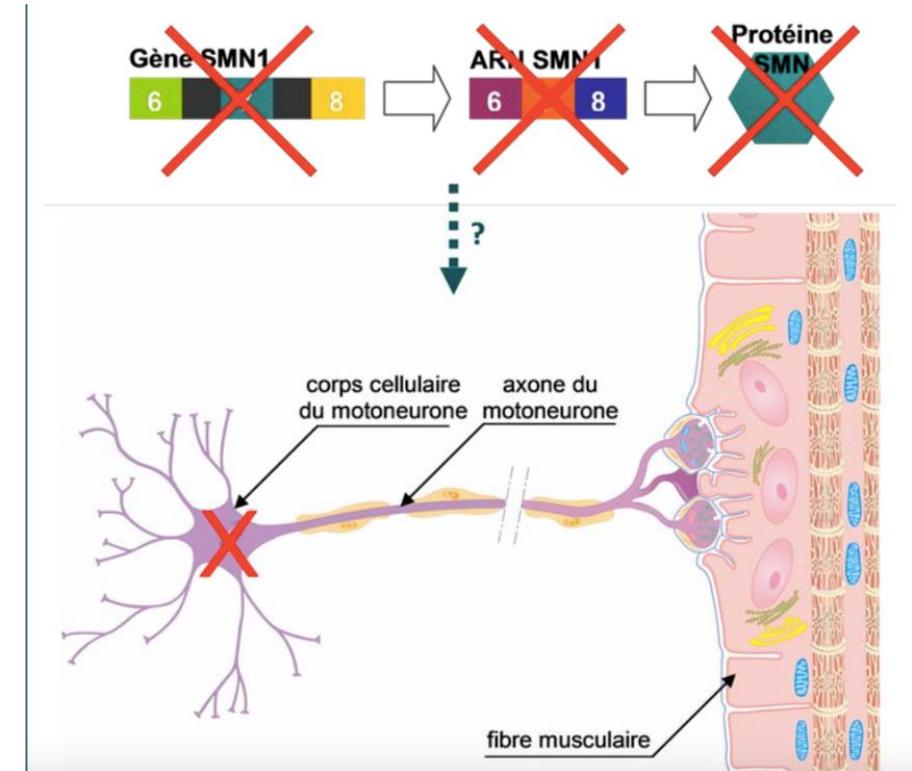
## Léo 2ème consultation médecin traitant au 2<sup>ème</sup> mois



- Hypotonie axiale et périphérique massive
  - Hypo mobilité majeure
    - Ne tient pas sa tête
  - Abolition des Réflexes ostéo-tendineux
    - Un contact oculaire parfait
    - Sourire réponse et gazouillis
  - Polypnée et respiration paradoxale

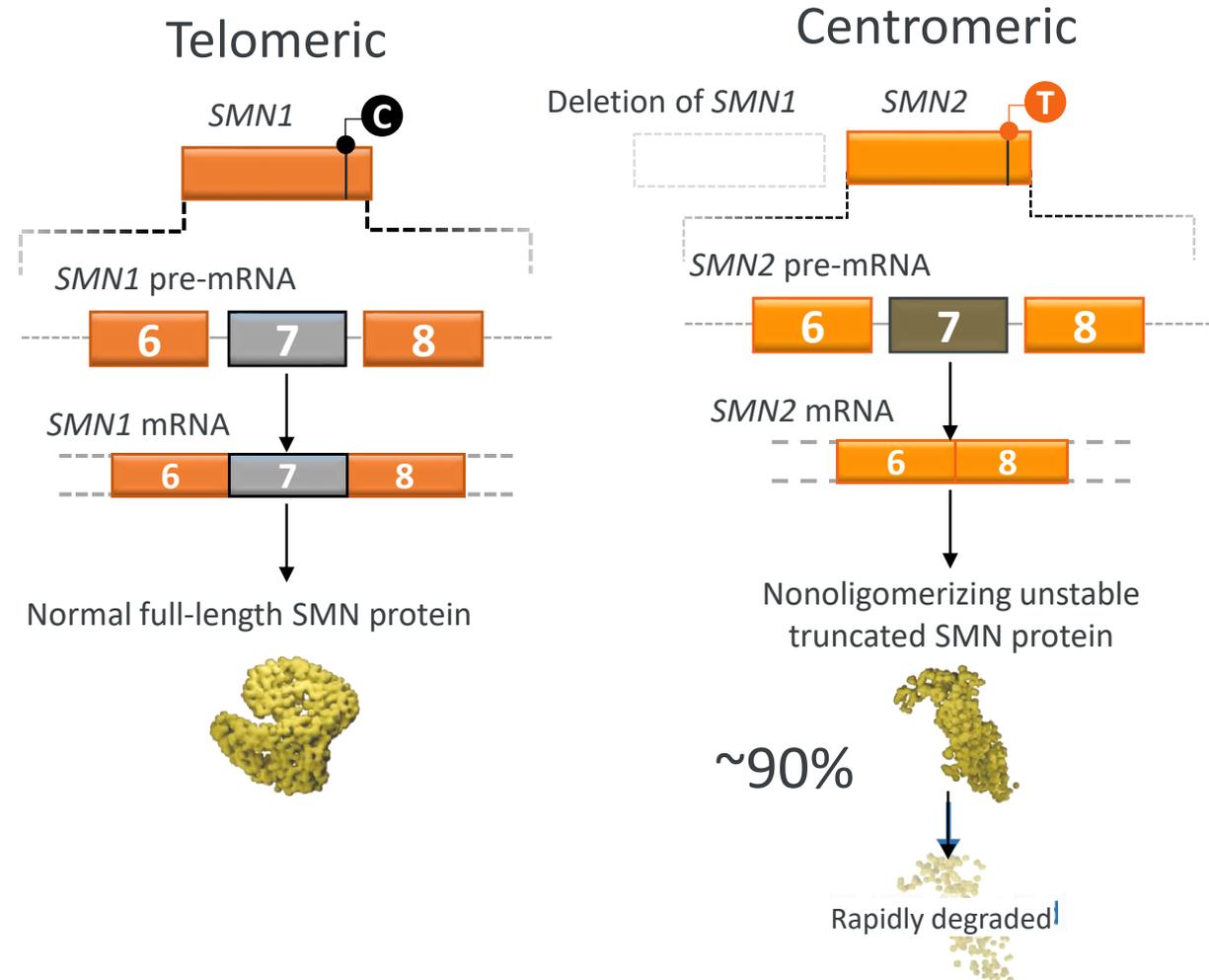
# ASA Incidence et Prévalence

- Incidence de l'ASA : **8.5–10.3 cas /100000 naissances vivantes**<sup>3-8</sup>
- **Maladie rare**, incidence la plus élevée pour les type 1 (60%) mais la prévalence la plus basse<sup>1,2</sup>
- Anomalie Gène SMN1 avec fréquence élevée des porteurs hétérozygotes 1/40 à 1/60 population générale<sup>8-10</sup>
- Amyotrophies spinales antérieures
  - **2 types infantiles : type 1, type 2**
  - **1 type juvénile : type 3**
  - **1 type adulte : type 4**



# Génétique de l'ASA

- Le gène SMN est présent en plusieurs exemplaires dans le génome humain: un SMN1 (télomérique) et plusieurs SMN2 (centromérique)<sup>1</sup>
- 95–98% des patients atteints de SMA ont une délétion, réarrangement ou mutation homozygote du gène SMN1<sup>2</sup>
- Le gène SMN2 code pour un ARNm isoforme<sup>1</sup> tronquée. Une transition critique des nucléotides C > T dans l'ARNm de SMN2 résulte en une protéine non fonctionnelle et rapidement dégradée (SMN $\Delta$ 7)<sup>1</sup>
- Seul 10% des pré-ARNm de SMN2 sont correctement épissés puis traduits en protéine<sup>3</sup> complète de SMN
- **La sévérité du phénotype SMA est corrélée au nombre de copies du gène SMN2 présentes dans le génome<sup>1</sup>.**



# Différentes formes cliniques correspondant à des pronostics bien différents



## SMA Type 1 (Werdnig-Hoffmann disease)

- Most common type; accounts for 60% of new SMA diagnoses.
- Diagnosed within the first 6 months of life.
- Most severe form; leads to rapid loss of swallowing and breathing
- Fatal in early childhood.

## SMA Type 2

- Diagnosed after 6 months but before 2 years.
- Fail to meet developmental motor milestones.
- Children will never walk but can sit up with assistance.

## SMA Type 3 (Kugelberg-Welander disease)

- Diagnosed after 18 months but before age 3.
- Children can initially walk but lose mobility as disease progresses.

## SMA Type 4

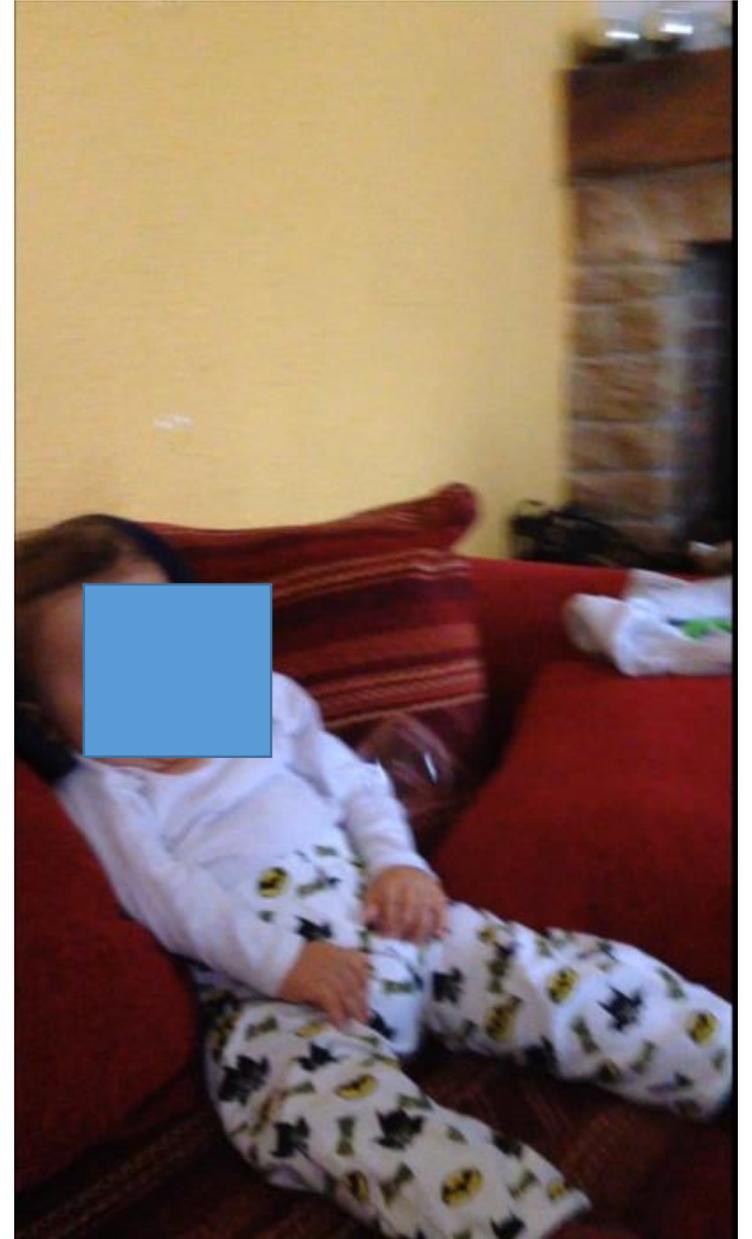
- Typically presents after age 35; however, SMA type 4 can be diagnosed as early as 18 years of age.
- Mild muscle weakness.

# Et Encore plus dans le type 1.....

SMA type	Age at onset	Age at diagnosis	Defining clinical features at presentation	Maximal motor function achieved
0 <sup>a</sup>	Fetal	Birth	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Paucity of movement in limbs, face, trunk, no suck</li> <li>• Muscle atrophy</li> <li>• Areflexia</li> <li>• Congenital contractures</li> <li>• Requirement for mechanical ventilation support at birth</li> </ul>	None
IA <sup>a</sup>	Fetal	First 2 weeks of life	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Hypotonia: Severe, generalized</li> <li>• Weakness of limbs, neck</li> <li>• Areflexia ± tongue fasciculation</li> <li>• Poor feeding, requiring support</li> <li>• Laboured breathing/requirement for mechanical ventilation may be needed from neonatal period</li> </ul>	None
IB	Infancy	By 3 months	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Hypotonia: severe generalized</li> <li>• Weakness of limbs, neck</li> <li>• Areflexia, tongue fasciculation</li> <li>• Bell-shaped thorax, paradoxical breathing pattern</li> </ul>	Never rolls or sits independently
IC	Infancy	3–6 months	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Hypotonia: severe, generalized</li> <li>• Weakness: proximal &gt; distal, lower &gt; upper limbs</li> <li>• May gain neck support</li> <li>• Areflexia, tongue fasciculation</li> <li>• ± Bell-shaped thorax, paradoxical breathing pattern</li> </ul>	Never rolls or sits independently

- A. a 9 mois,
- Diagnostic d'amyotrophie spinale infantile de type 1 posé à l'âge de 6 mois (3 copies du gène SMN2)
- Son tableau clinique :
  - Hypotonie
  - Absence de réflexe ostéo-tendineux profond
  - Hypomobilité sévère
  - Retard dans l'acquisition du contrôle de la tête et de la position assise.
  - Pas de rétraction avec plutôt une hyper extensibilité articulaire
  - Excellent développement cognitif

Les parents vous demandent activement un traitement pour éviter que leur bébé ne meurt .....



# Question 3

# Un traitement par Nusinersen est évoqué

avec la famille après

-une information claire

-une évaluation complète

## 1. Des informations sont données à la famille concernant

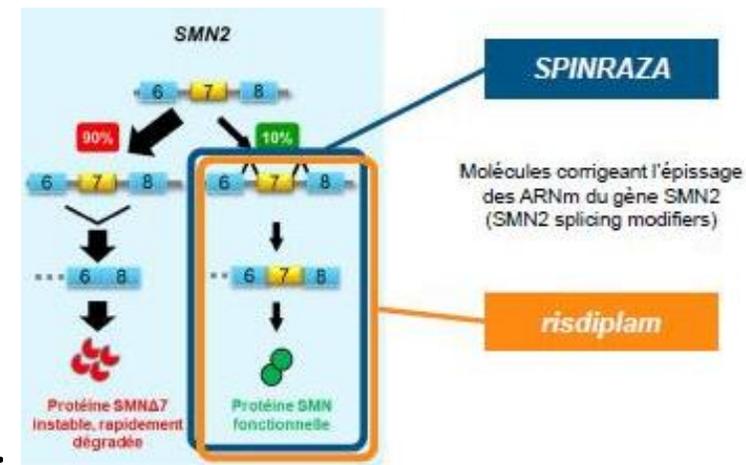
-l'importance de l'observance du traitement et du suivi régulier de leur enfant dans un centre de référence MNM

-le pronostic attendu en tenant compte des progrès hypothétiques attendus du fait du traitement

-la stabilisation de la maladie avec arrêt de la dégradation

-quelques progrès surtout en terme de tenue de tête, tenue assise et mobilité des membres supérieurs

## 2. Une évaluation pluridisciplinaire de l'enfant



THE NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

ORIGINAL ARTICLE

### Nusinersen versus Sham Control in Infantile-Onset Spinal Muscular Atrophy

R.S. Finkel, E. Mercuri, B.T. Darras, A.M. Connolly, N.L. Kuntz, J. Kirschner, C.A. Chiriboga, K. Saito, L. Servais, E. Tizzano, H. Topaloglu, M. Tulinius, J. Montes, A.M. Glanzman, K. Bishop, Z.J. Zhong, S. Gheuens, C.F. Bennett, E. Schneider, W. Farwell, and D.C. De Vivo, for the ENDEAR Study Group\*

THE NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

ORIGINAL ARTICLE

### Nusinersen versus Sham Control in Later-Onset Spinal Muscular Atrophy

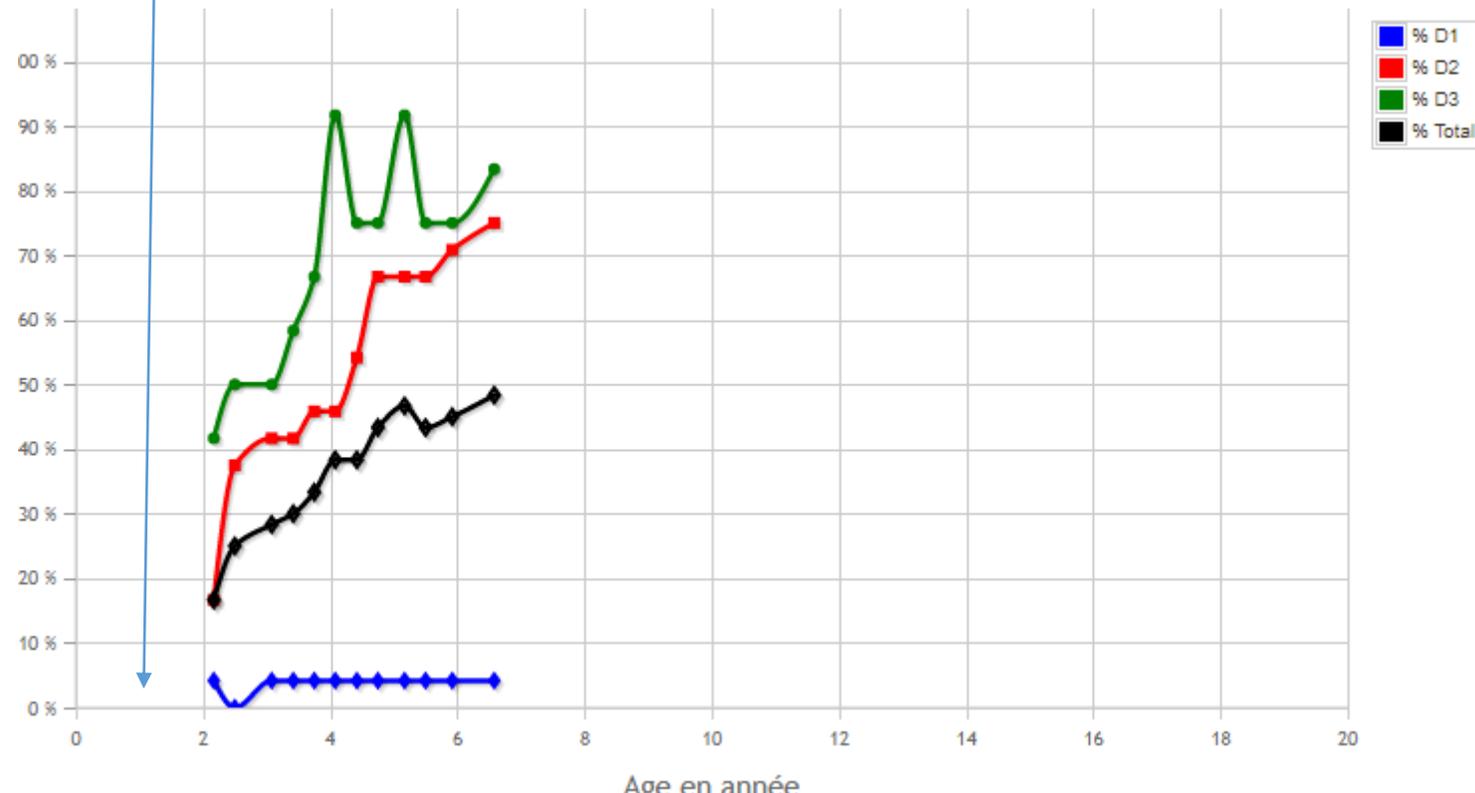
E. Mercuri, B.T. Darras, C.A. Chiriboga, J.W. Day, C. Campbell, A.M. Connolly, S.T. Iannaccone, J. Kirschner, N.L. Kuntz, K. Saito, P.B. Shieh, M. Tulinius, E.S. Mazzone, J. Montes, K.M. Bishop, Q. Yang, R. Foster, S. Gheuens, C.F. Bennett, W. Farwell, E. Schneider, D.C. De Vivo, and R.S. Finkel, for the CHERISH Study Group\*

# Question 4

# Evaluer pour mieux accompagner

- De la fonction motrice : échelles HINE, CHOP INTEND, MFM etc
- De l'état nutritionnel: poids, taille, et courbe d'évolution
- Des capacités de déglutition
- De l'état respiratoire : Périmètre thoracique, saturation
- De l'état orthopédique : tronc, MI et MS

Début du traitement



> Carole Bérard nous a quittés le 18 juin dernier. Pour le monde de la myologie française, Carole est à tout jamais associée à la Mesure de Fonction Motrice (MFM), cette échelle fonctionnelle qu'elle a créée en 1998 et défendue par la suite contre « vents et marées ». Mais pour tous ceux qui l'ont côtoyée durant toute sa carrière, elle était bien plus que cela...



compte aujourd'hui plus de 2 000 professionnels travaillant et est à l'origine de nombreuses réalisations, la plus célèbre étant le COMPILIO - ou mon carnet de Soin - le premier dossier numérique développé spécifiquement pour le patient présentant une maladie chronique. Selon elle, « on ne peut pas écrire dans un compte rendu : l'enfant marche mieux ou moins bien, ça ne sert à rien, c'est juste une impression. Il faut pouvoir l'affirmer avec des mesures objectives et ainsi on saura si ce qu'on leur aura fait, aura fait ou non du bien. » Son intérêt s'est d'abord porté sur la *Gross Motor Function Measure*, une échelle canadienne développée pour les enfants atteints d'infirmité motrice cérébrale et dont elle fera une version française. Cet outil n'étant pas complètement adapté aux maladies neuromusculaires, elle décide à partir de 1998 de créer, avec le concours d'un groupe pluridisciplinaire international, la fameuse MFM. Sept années seront nécessaires avant d'aboutir à la publication de l'article principes [1] lequel inaugurera

# Question 5

# Principes de Prise en charge en kinésithérapie d'un enfant porteur d'une ASI de type 1 ou d'une MNM à début précoce

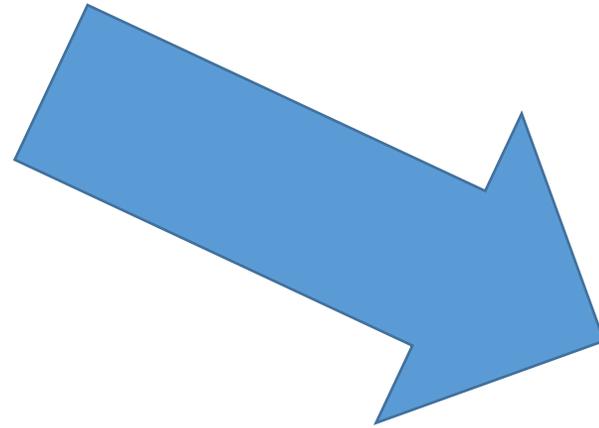
1. Éducation familiale
2. Au niveau respiratoire
  1. Mise en place de la VNI précoce pour favoriser la croissance pulmonaire et traiter l'hypoventilation alvéolaire
  2. Drainage bronchique et aide à la toux en cas d'encombrement
  3. Hyper insufflation régulières
3. Posture et installation en position assise en collaboration avec l'ergothérapeute
4. Accès urgent à un kinésithérapeute local afin de travailler sur :
  - la prévention des déformations dues aux positions vicieuses (position batracoides, inclinaison ulnaire)
  - la prévention des rétractions articulaires
  - la rotation de la tête en position couchée
  - la stimulation/mobilisation active des membres supérieurs
  - stimulation active/mobilisation des membres inférieurs
  - étirement et mobilisation du tronc

Pour des exercices concrets, veuillez vous référer aux vidéos

<https://mfm-nmd.org/videos-dauto-reeducation-pour-les-enfants-avec-maladie-neuromusculaire/>

# Question 6

# L'installation assise : confort, fonction et prévention orthopédique



- tous supports
- installations maison à coque sur mesure
- évolutives avec la croissance et la demande de l'environnement



# Les impératifs de la station assise chez l'enfant

Head positionning

Trunk support

Stabilisation of the pelvis

Guiding the lower limbs



# La position allongée : confort et prévention orthopédique



Sans rien



Lit mousse fait par appareilleur

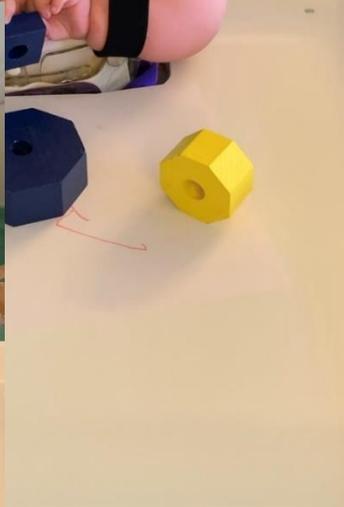
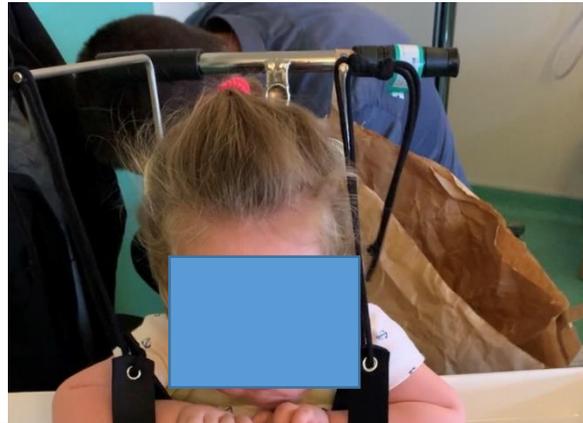
Matelas simple et corset rigide



Mousse couché dorsal



# Après la position assise, favoriser l'utilisation des membres supérieurs : des suspensions maison .....



# .....Aux aides techniques de compensation du membre supérieur



**A. A maintenant 18 mois. Il est en progrès au niveau moteur avec l'acquisition de la tenue de tête et de la tenue assise mais avec une cyphose posturale haute préoccupante....**



# Question 7

## Rééducation : Que faut-il envisager pour A. à cette étape ?

Sur la base du plan de soins précédent et en fonction de ses besoins, certaines mises à jour sont obligatoires dans les objectifs de rééducation afin de se concentrer sur les points suivants :

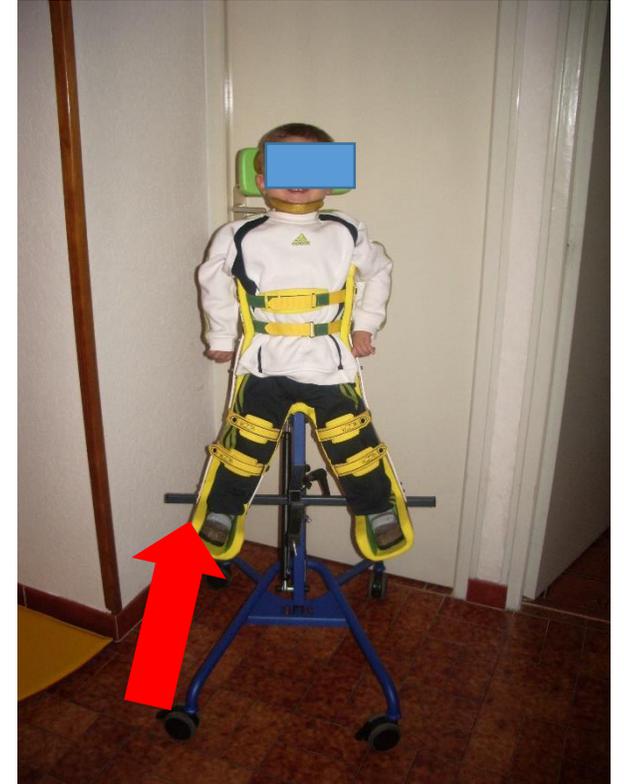
- La médialisation du membre supérieur
- La tolérance aux changements posturaux
- Stimulation/mobilisation active des membres inférieurs
- Stimulation/mobilisation active des membres supérieurs (mouvements anti-gravité)
- Étirement et mobilisation du tronc

# Question 8

# Une coque postérieure est donc réalisée sur mesure pour A. Il est verticalisé 1h par jour 5 jours par semaine

- Prévention orthopédique de la verticalisation
  - posture des hanches/genoux/cheville
  - mais **n'empêche pas la luxation de hanche**
- Favorise le transit, la digestion
- Prévention de l'ostéoporose ?
- Fonction et participation de la position verticale

Verticalisation  
statique en coque



## Attention

- au chaussage +/- attelles nécessaires pour stabiliser la cheville en charge
- positionner les hanches en abduction avec un contrôle de la rotation pour favoriser le recentrage des hanches

# Question 9

Une radiographie du membre inférieur droit F + P est réalisée



## 10<sup>ème</sup> Question : Concernant ces radiographies, quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) correcte(s) ?

- <https://www.wooclap.com/TKZOJD>



<https://app.wooclap.com/events/TKZOJD/0>

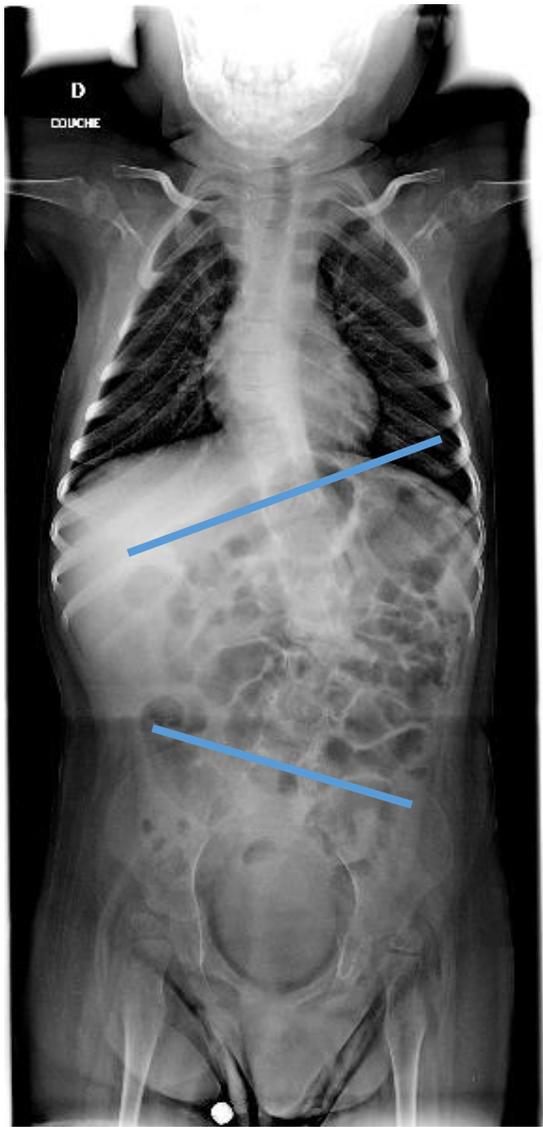
## 11<sup>ème</sup> Question : Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) concernant la prise en charge de cette fracture ?

- <https://www.wooclap.com/TKZOJD>

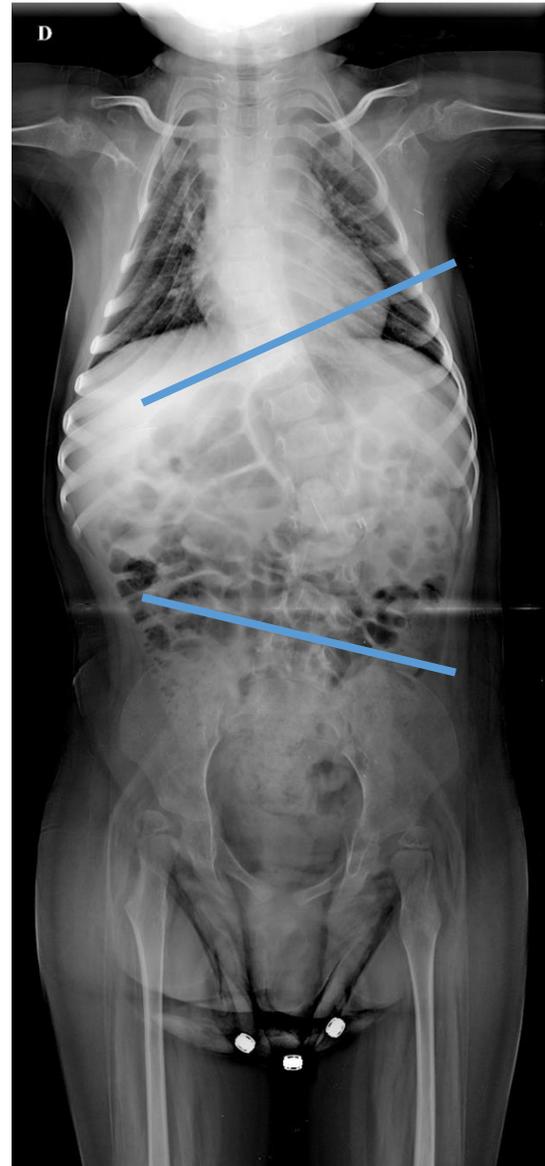


<https://app.wooclap.com/events/TKZOJD/0>

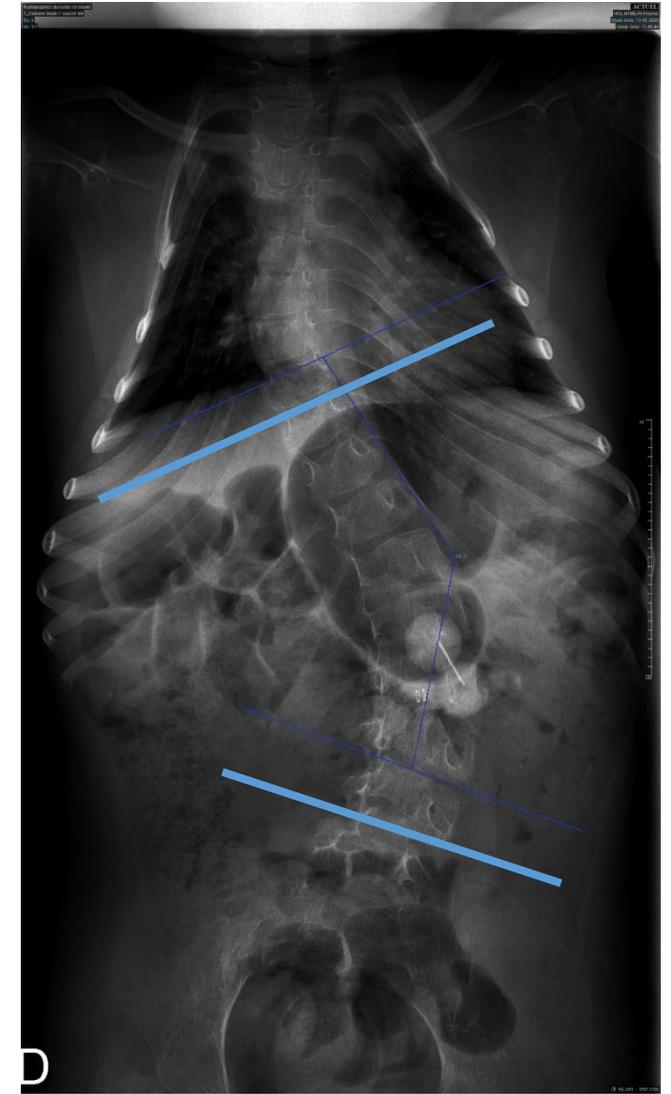
# Une surveillance radiologique annuelle est réalisée dans le cadre du suivi de la scoliose



4yo



5yo



6yo

## 12<sup>ème</sup> Question : Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) concernant l'origine et la prise en charge de cette scoliose?

- <https://www.wooclap.com/TKZOJD>



<https://app.wooclap.com/events/TKZOJD/0>

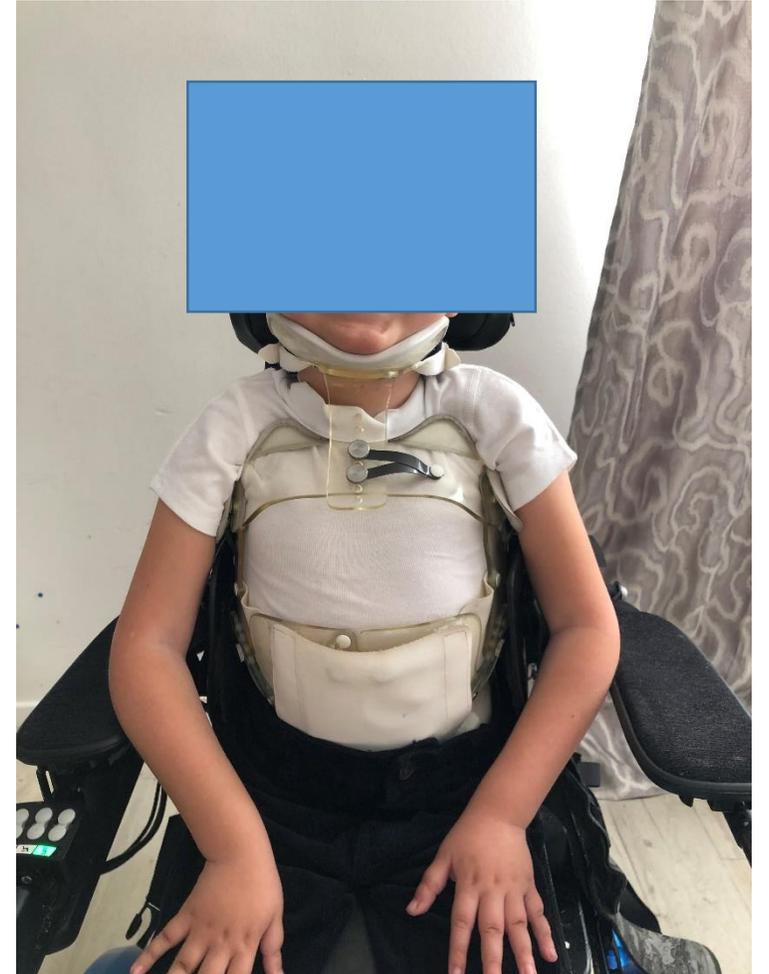
2 corset sont réalisés pour A avec une caractéristique commune « aucune contrainte sur le thorax pour libérer la course thoracique durant la respiration »

-La journée : Corset Garchois avec têtère et mentonnière

-La nuit : corset en hypercorrection nocturne



Supine With Noctural Asyetric brace

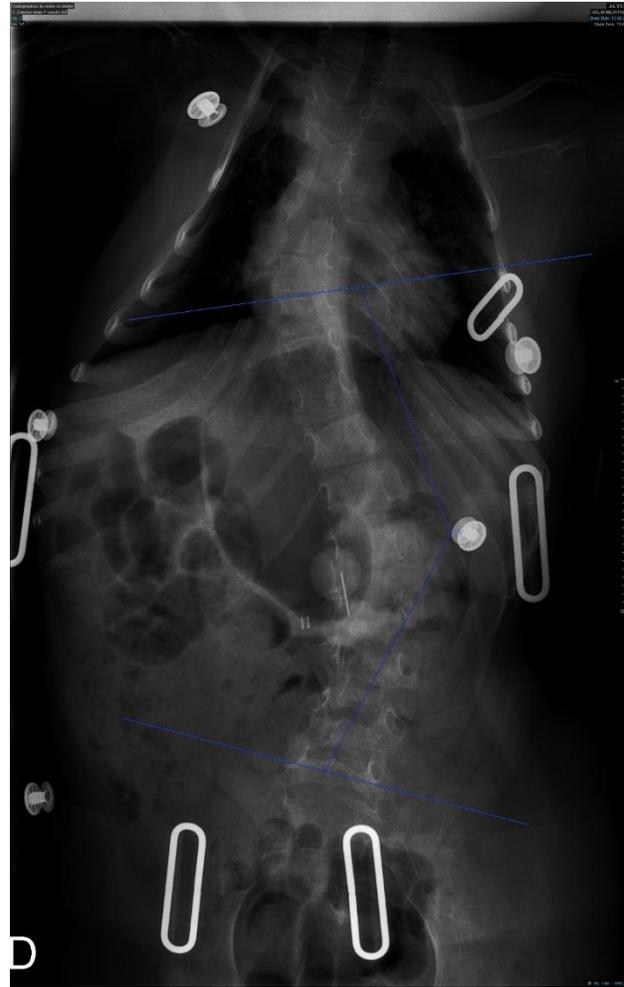


Sitting position with Garchois Brace

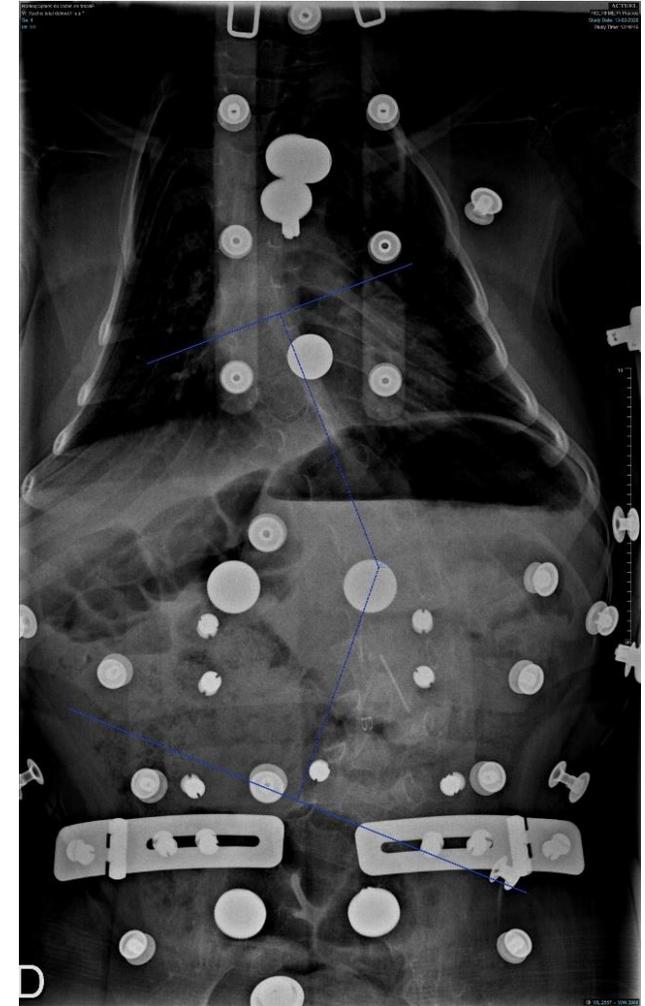
## Contrôle radiologique avec corsets ...



Supine Without brace



Supine With Nocturnal Asymmetric brace



Sitting position with Garchois Brace

Un contrôle radiographique est réalisé annuellement au niveau des hanches et du bassin.

Luxation de hanche souvent peu symptomatique et non douloureuse



2YO



5YO



6YO

## 13<sup>ème</sup> Question : Quelle(s) est(sont) la(les) proposition(s) exacte(s) concernant la prévention et la prise en charge des luxations de hanches dans l'ASI ?

- <https://www.wooclap.com/TKZOJD>

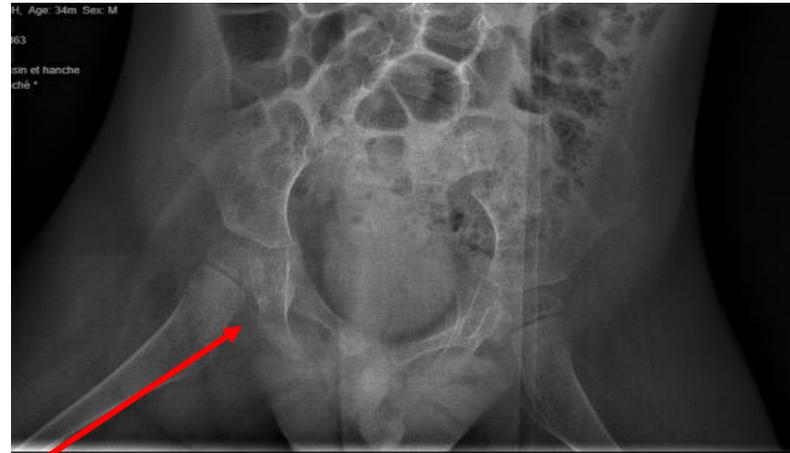


<https://app.wooclap.com/events/TKZOJD/0>

# Exemple de l'effet de la posture en abduction sur le recentrage de hanche



2YO



3YO

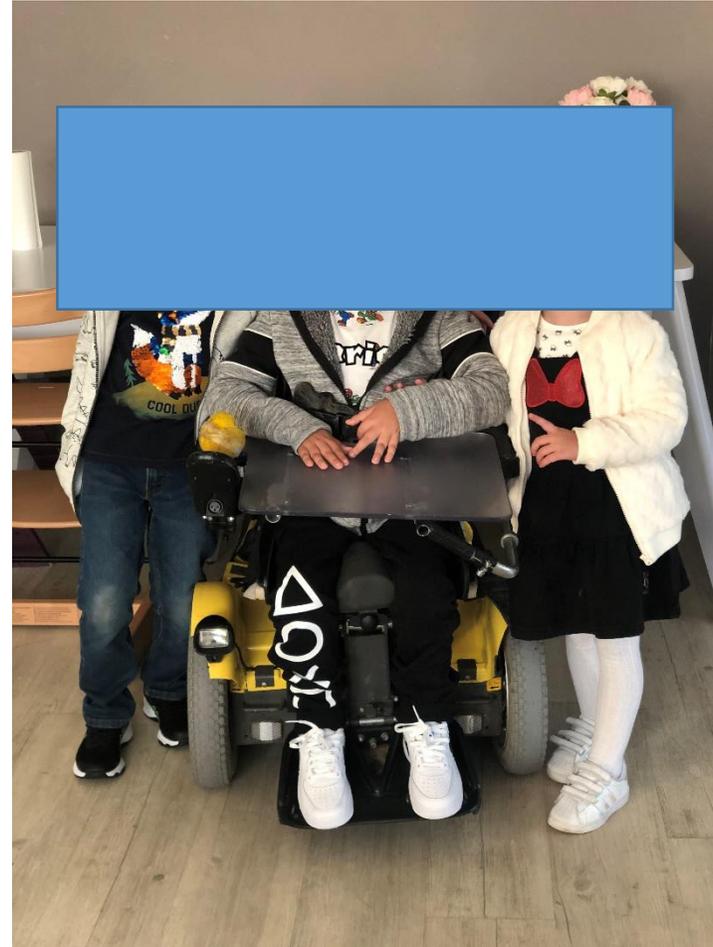


5YO

Recentring the hip by  
abduction posture

Prevention by posture in abduction  
-in lying  
-in sitting  
-in standing position

# En conclusion : A. Pour son premier jour de CP .....



## Take Home Message

- Une période de progrès important en termes de thérapeutiques innovantes avec une modification de l'histoire naturelle des pathologies neuromusculaires de l'enfance
- Effet synergique de la prise en charge médicale active pluridisciplinaire
- Prévention des déformations orthopédiques et des complications de la maladie +++
- Importance de favoriser l'activité physique et le mouvement
- Questionnements éthiques et évaluations précises des effets des traitements indispensables dans cette période d'incertitude pronostique



# Difficultés dans la prise en charge au long court du fait de la période actuelle....

- Acceptation du FRM : “ pourquoi un fauteuil si je vais guérir ”
- Moins de certitude médicale sur l'évolution attendue du patient
- Perte de la marche intervenant plus tard au moment parfois difficile de l'adolescence pour le DMD
- Entre espoir et réalité au quotidien ...
- Les cliniciens parfois insuffisamment informés des essais en courts : “ Les familles et les patients en savent parfois plus que le médecin ”
- Et Des traitements lourds parfois responsable de d'effets secondaires



**Pour aller plus loin.....**

# Des recommandations récentes internationales publiées permettant de standardiser la prise en charge globale

## Dystrophie musculaire de Duchenne

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29395989>

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29395990>

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29398641>

---

**Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management**



David J Birnkrant, Katharine Bushby, Carla M Bann, Susan D Apkon, Angela Blackwell, David Brumbaugh, Laura E Case, Paula R Clemens, Stasia Hadjiyannakis, Shree Pandya, Natalie Street, Jean Tomezsko, Kathryn R Wagner, Leanne M Ward, David R Weber, for the DMD Care Considerations Working Group\*

Un PNDIS pour la DMD sous l'égide de Filnemus

[https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2019-11/pnds\\_duchenne\\_raccourci\\_18\\_pages\\_final\\_nov\\_2019 .pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2019-11/pnds_duchenne_raccourci_18_pages_final_nov_2019.pdf)

# Des recommandations récentes internationales publiées permettant de standardiser la prise en charge globale

## Amyotrophie spinale infantile

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29290580>

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29305137>

Un PNDS pour l'ASI sous l'égide de  
Filnemus

[https://www.has-sante.fr/jcms/p\\_3245042/fr/amyotrophie-spinale-infantile](https://www.has-sante.fr/jcms/p_3245042/fr/amyotrophie-spinale-infantile)



ELSEVIER



Available online at [www.sciencedirect.com](http://www.sciencedirect.com)

**ScienceDirect**

Neuromuscular Disorders 28 (2018) 103–115



[www.elsevier.com/locate/nmd](http://www.elsevier.com/locate/nmd)

### Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care

Eugenio Mercuri <sup>a,b,1,\*</sup>, Richard S. Finkel <sup>c,1</sup>, Francesco Muntoni <sup>d</sup>, Brunhilde Wirth <sup>e</sup>,  
Jacqueline Montes <sup>f</sup>, Marion Main <sup>d</sup>, Elena S. Mazzone <sup>a,b</sup>, Michael Vitale <sup>g</sup>, Brian Snyder <sup>h</sup>,  
Susana Quijano-Roy <sup>ij</sup>, Enrico Bertini <sup>k</sup>, Rebecca Hurst Davis <sup>l</sup>, Oscar H. Meyer <sup>m</sup>,  
Anita K. Simonds <sup>n</sup>, Mary K. Schroth <sup>o</sup>, Robert J. Graham <sup>p</sup>, Janbernd Kirschner <sup>q</sup>,  
Susan T. Iannaccone <sup>r</sup>, Thomas O. Crawford <sup>s</sup>, Simon Woods <sup>t</sup>, Ying Qian <sup>u</sup>, Thomas Sejersen <sup>v</sup> for  
the SMA Care Group

## Et une Dernière Question : Qu'avez-vous pensé de cet enseignement ?

- <https://www.wooclap.com/TKZOJD>



<https://app.wooclap.com/events/TKZOJD/0>

**Merci de votre attention .... Et participation!**

Carole.vuillerot@chu-lyon.fr