

**UNIVERSITE DE PICARDIE JULES VERNE FACULTE DE MEDECINE
D'AMIENS**

ANNEE 2018

N° 2018-48

**LE SUIVI PLURIDISCIPLINAIRE DES PATIENTS ATTEINTS DE LA
DYSTROPHINOPATHIE DE DUCHENNE : AXES D'AMELIORATION EN
MEDECINE PHYSIQUE ET DE READAPTATION**

THESE POUR LE DIPLOME D'ETAT DE DOCTEUR EN MEDECINE SPECIALITE
MEDECINE PHYSIQUE ET DE READAPTATION

Présentée et soutenue publiquement le 18 juin 2018

Par **Floriane Hulot**

PRESIDENT DU JURY : Monsieur le Professeur Pierre-Louis DOUTRELLOT

MEMBRES DU JURY : Monsieur le Professeur Patrice FARDELLONE

Monsieur le Professeur Patrick BERQUIN

Monsieur le Professeur Richard GOURON

DIRECTEUR DE THESE : Madame le Docteur Séverine FRITOT

Monsieur le Professeur Pierre-Louis DOUTRELLOT
Professeur des Universités - Praticien Hospitalier
(Médecine physique et de Réadaptation)
Responsable du Centre d'activité MPR Orthopédique
Pôle "Autonomie" CHU Amiens

Monsieur le Professeur,

Je vous remercie de me faire l'honneur de présider le jury de ma thèse, et de juger mon travail.

Merci pour la richesse de votre enseignement et la qualité de votre encadrement, toujours agrémentés d'une pointe d'humour.

Merci pour votre bonne humeur, votre bienveillance et votre disponibilité tout au long de mon internat. Ce fut un grand plaisir d'apprendre à vos côtés.

Monsieur le Professeur Patrice FARDELLONE
Professeur des Universités - Praticien Hospitalier
(Rhumatologie)
Chef du service de Rhumatologie
Pôle "Autonomie" CHU Amiens

Monsieur le Professeur,

Je vous remercie de me faire l'honneur de juger mon travail.

Merci de m'avoir accueillie dans votre service de Rhumatologie lors de mon tout premier stage d'externe, où sommeillait en moi la MPR en devenir.

Merci de votre enseignement théorique et pratique durant mes années pré internat qui m'a été indispensable durant mon internat, du fait du lien fort entre nos deux spécialités.

Monsieur le Professeur Patrick BERQUIN
Professeur des Universités - Praticien Hospitalier
(Pédiatrie)
Responsable du centre d'activité "neurologie pédiatrique"
Chef du Pôle "Femme - Couple - enfant" CHU Amiens

Monsieur le Professeur,

Je vous remercie de me faire l'honneur de juger mon travail.

Merci de m'avoir accueillie dans votre service de neuropédiatrie durant 6 mois passionnants.

Merci des connaissances que vous m'avez apportées avant, durant et même après ce semestre.

Merci pour le regard bienveillant que vous portez sur la MPR pédiatrique qui rend le travail entre nos deux spécialités si agréable.

Monsieur le Professeur Richard GOURON
Professeur des Universités - Praticien Hospitalier
(Chirurgie infantile)
Responsable du service de Chirurgie de l'enfant
Chef du Pôle "Femme - Couple - enfant" CHU Amiens

Monsieur le Professeur,

Je vous remercie de me faire l'honneur de juger mon travail.

Merci de nous apporter votre savoir et vos compétences en chirurgie neuro-orthopédie pédiatrique et des connaissances que vous m'avez transmises durant les consultations pluridisciplinaires.

Merci de la collaboration MPR-Chirurgie de l'Enfant si précieuse pour la MPR pédiatrique.

Madame le Docteur Séverine FRITOT
Praticien Hospitalier
Médecin de Médecine Physique et de Réadaptation
Responsable du Centre d'Activité de MPR Pédiatrique
(Médecine physique et de Réadaptation)
Pôle "Femme - Couple - enfant" CHU Amiens

Chère Madame Fritot,

Je vous remercie d'avoir accepté de diriger cette thèse. Merci pour votre soutien et vos encouragements tout au long de ce travail. Merci pour les longues heures passées en discussions, corrections et relectures.

Merci, tout simplement de m'avoir fait découvrir et aimer la MPR, en particulier la MPR pédiatrique, dès mon externat et tout au long de mon internat. Merci pour la rigueur et la richesse de votre enseignement.

Merci pour votre dynamisme à développer la MPR pédiatrique. Je m'efforcerai de la développer avec autant d'enthousiasme.

Liste des abréviations

APA : Activité Physique Adaptée

AQM : Analyse Quantifiée du Mouvement

AVS : Assistant(e) de Vie Scolaire

CAMSP : Centre d'Action Médico-Sociale Précoce

CMPRE : Centre de Médecine Physique et de Réadaptation de l'Enfant

CNED : Centre National d'Enseignement à Distance

CPT : Capacité Pulmonaire Totale

CV : Capacité Vitale

DMD : Dystrophie Musculaire de Duchenne

EVA : Echelle Visuelle Analogique

FAM : Foyer d'Accueil Médicalisé

FEVG : Fraction d'Ejection Ventriculaire Gauche

FR : Fauteuil Roulant

FRE : Fauteuil Roulant Electrique

FREV : Fauteuil Roulant Electrique Verticalisateur

HDJ : Hôpital De Jour

IEC : Inhibiteur de l'Enzyme de Conversion

IEM : Institut d'Education Motrice

IMC : Indice de Masse Corporelle

IME : Institut Médico Educatif

MFM : Mesure de la Fonction Motrice

MPR : Médecine Physique et de Réadaptation

ODM : OstéoDensitoMétrie

QI : Quotient Intellectuel

RF : Fraction de Raccourcissement

SESSD : Services d'Education Spéciale et de Soins à Domicile

SFP : Société Française de Pédiatrie

VNI : Ventilation Non Invasive

Table des matières

I. INTRODUCTION	13
II. PROBLEMATIQUE	14
III. ETAT ACTUEL DES CONNAISSANCES	15
• L'évolution orthopédique.....	15
• La verticalisation	18
• Évolution cardiologique	20
• Évolution respiratoire	20
• Évolution centrale	22
• Approche thérapeutique	22
IV. MATERIEL ET METHODE	23
V. RESULTATS	26
1- Groupe « Enfant »	26
2- Groupe « Verticalisation »	42
3- Groupe « Adulte ».....	46
VI. DISCUSSION	47
1- Maladie et traitements	47
2- Prise en charge MPR	49
3- La verticalisation	54
4- Programme de soins MPR reprenant les axes d'amélioration au cours du développement du patient DMD.....	56
5- Critiques.....	57
VII. CONCLUSION	58
VIII. REFERENCES	59
IX. ANNEXES	62

Liste des tableaux et figures

Tableau 1 : Descriptif des patients du groupe « Enfant ».....	26
Tableau 2: Traitements médicamenteux.....	28
Tableau 3 : Fonction et traitement cardio pulmonaire.....	28
Tableau 4: Traitements chirurgicaux et âge moyen de la chirurgie.....	29
Tableau 5 : Moyenne des derniers scores d'ODM.....	30
Tableau 6 : Vésico-sphinctérien.....	31
Tableau 7 : Douleurs durant la consultation et dans le dossier médical.....	33
Tableau 8 : Scolarisation et bilan cognitif.....	35
Tableau 9 : Suivi MPR au CHU d'Amiens.....	35
Tableau 10 : Prise en charge rééducative actuelle et au cours de leur vie.....	36
Tableau 11 : Age moyen de perte des capacités fonctionnelles.....	38
Tableau 12 : Nombre de patients portant ou ayant porté un appareillage et âge moyen de première prescription.....	39
Tableau 13 : Présence et angulations des flessums de genoux.....	40
Tableau 14 : Loisirs.....	41
Tableau 15 : Qualité de vie.....	41
Tableau 16 : Appareil, âge, durée et fréquence de verticalisation.....	42
Tableau 17 : Douleurs durant la verticalisation des patients en FREV et sur table.....	43
Tableau 18 : Effets bénéfiques cités spontanément et rapportés par les enfants et leurs parents.....	44
Tableau 19 : Moyenne des CPT, RF et FEVG des patients verticalisés et non verticalisés.....	45
Tableau 20 : Descriptif des patients du groupe « Adulte ».....	46
Figure 1: Mutations.....	27
Figure 2 : Mode de découverte de la maladie.....	27
Figure 3 : Evolution de la FEVG et CPT selon l'âge.....	29
Figure 4: Evolution de l'IMC moyen en fonction de l'âge.....	31
Figure 5 : Localisation des douleurs.....	32
Figure 6 : Facteurs déclenchants et facteurs apaisants de douleurs.....	33
Figure 7 : Prise en charge en structure médico-sociale.....	34
Figure 8 : Scolarité.....	34
Figure 9 : Appréciation des séances de rééducation.....	37
Figure 10 : Séances de rééducation les plus et les moins appréciées.....	37
Figure 11 : Evolution des MFM.....	38
Figure 12 : Evolution de la moyenne des amplitudes des flexions dorsales de cheville de 4 à 17 ans.....	40
Figure 13 : Humeur générale des enfants.....	41
Figure 14 : Humeur des enfants durant la verticalisation.....	44

I. INTRODUCTION

La Dystrophie Musculaire de Duchenne (DMD) est une myopathie avec un processus de nécrose et de régénération musculaire conduisant à la fibrose musculaire et la perte fonctionnelle progressive. Elle résulte de mutations dans le gène DMD codant pour la dystrophine. Le gène DMD est le plus grand gène humain connu (2,3 mégabases de long) à l'origine de 7 protéines dystrophines de tailles différentes sous le contrôle de promoteurs spécifiques[1].

La DMD entre dans la classe des dystrophinopathies, terme utilisé pour décrire les maladies héréditaires récessives liées à l'X (locus en Xp21,2), secondaires à un déficit en dystrophine [2]. Un tiers des cas sont sporadiques, liés à des néo-mutations[3]. Son incidence est de 1 pour 3300 naissances de garçons soit 150 à 200 nouveaux cas par an en France[2].

La dystrophine est une des protéines les plus grandes de l'organisme et sa forme complète est principalement exprimée au niveau du muscle strié squelettique, du muscle cardiaque mais également au niveau du système nerveux central. Son rôle premier est le maintien de l'intégrité structurale de la fibre musculaire. Sa deuxième fonction est la régulation de plusieurs fonctions métaboliques[4].

L'évolution de la maladie est progressive. Au niveau orthopédique, des déformations articulaires apparaissent initialement aux membres inférieurs sur rétractions tendineuses (principalement équin de cheville et flessum de genou et de hanche) alors qu'au niveau rachidien prédomine le risque de scoliose.

Au niveau cardio-respiratoire, les diminutions des volumes respiratoires justifient fréquemment la mise en place d'une VNI (Ventilation Non Invasive) et l'insuffisance respiratoire est la principale cause de mortalité [5].

Il existe une atteinte cognitive possible, 30% des enfants DMD présentent un Quotient Intellectuel (QI) inférieur à 70[6].

La prise en charge rééducative et l'appareillage des enfants atteints de maladie neuromusculaire (dont la myopathie de Duchenne) a fait l'objet d'une conférence de consensus en 2001 avec revue de la littérature[7]. La Société Française de Pédiatrie (SFP) a publié une nouvelle revue de la littérature avec recommandations en décembre 2015[2].

Nous avons donc décidé d'étudier la prise en charge médico-rééducative et pluridisciplinaire au cours de l'évolution de la maladie des patients atteints de Dystrophie Musculaire de

Duchenne suivis dans les départements de la Somme et de l'Oise. Nous avons utilisé des données cliniques, paracliniques et interrogatoires de patients suivis principalement au CHU d'Amiens ou ayant été hospitalisés dans un Centre de Médecine Physique et de Réadaptation de l'Enfant dans l'Oise (le CMPRE de Bois-Larris).

II. PROBLEMATIQUE

Le CHU d'AMIENS est reconnu depuis le 9 mai 2017 comme Centre de Compétence des Maladies Neuromusculaires.

Les consultations pluridisciplinaires permettent d'aborder l'ensemble des problématiques des enfants atteints de la DMD. L'enfant et sa famille présentent des particularités qui leur sont propres et qui amènent à des décisions non protocolisées en fonction des questionnements posés durant la consultation. Cette adaptabilité est permise par un ajustement permanent des décisions de soins, de rééducation et de réadaptation.

Cette absence de protocolisation amène des discussions entre les professionnels autour de la justification scientifique des propos tenus et des indications de traitement rééducatif.

Il nous paraît intéressant, en tant que médecins de MPR (Médecine Physique et de Réadaptation), de réaliser un état des lieux des prises en charge rééducatives comprenant : le choix et la temporalité des thérapeutes de rééducation, des appareillages de posture et de verticalisation, l'orientation en établissement, la mise en place d'aides techniques aux déplacements et aux transferts, l'accompagnement scolaire et social. Pour cela, nous avons décidé de nous intéresser à l'évolution des enfants atteints de DMD suivis au CHU d'Amiens afin d'illustrer ce dont les enfants ont bénéficié, comment ils ont vécu et vivent cette prise en charge rééducatrice. 2 enfants non suivis par le CHU d'Amiens ont également été inclus pour permettre un recul sur les décisions et un avis comparatif des prises en charge. Nous nous sommes également interrogés sur les appareillages prescrits et les bénéfices attendus en terme fonctionnel. En particulier, nous nous sommes intéressés aux moyens de verticalisation et les bénéfices attendus, qui ont fait l'objet de très peu d'étude chez les patients atteints de DMD.

- Objectifs de l'étude

Nous espérons réaliser un état des lieux de la prise en charge médicale et surtout rééducatrice en Picardie des patients atteints de DMD et de l'évolution des prises en charge depuis 2005.

Nous souhaitons analyser les décisions de rééducation, les prescriptions d'appareillage et d'aides techniques (en particulier sur l'instauration d'une verticalisation par Fauteuil Roulant

Electrique Verticalisateur (FREV)) et interroger les enfants sur l'acceptation de leurs soins tout en évaluant le rapport coût psychique/efficacité. Pour la verticalisation par FREV, le but est de connaître le ressenti des patients et ses effets objectifs, l'intérêt étant de déterminer si cette verticalisation a un réel bénéfice dans la DMD. Nous pourrions ainsi définir les conditions de mise en place optimale.

Le but de l'étude est d'améliorer la prise en charge rééducative et l'appareillage des enfants atteints de DMD pour prolonger leur autonomie et leur qualité de vie, ainsi que ralentir au maximum l'apparition des conséquences de la maladie. Nous allons rechercher les moments clefs dans le développement des patients DMD afin de proposer des axes d'amélioration pour les médecins de MPR dans la prise en charge de cette pathologie tout au long de la vie du patient.

III. ETAT ACTUEL DES CONNAISSANCES

Nous aborderons l'évolution et la prise en charge médico-rééducative de la myopathie de Duchenne par organe en rappelant les recommandations de la Société Française de Pédiatrie (**en gras dans le texte**) qui a publié un numéro spécial sur les Dystrophies Musculaires de Duchenne et Becker en décembre 2015 dans les Archives de Pédiatrie[2].

- **L'évolution orthopédique**

L'évolution de la myopathie de Duchenne au niveau orthopédique tend vers un déficit musculaire qui engendre des rétractions musculaires, tendineuses puis des rétractions articulaires fixant les déformations. La stratégie thérapeutique est à adapter à chaque enfant d'autant plus s'il existe ou non des troubles cognitifs. « Il n'existe pas de prise en charge spécifique d'une DMD mais d'un enfant présentant une DMD »[8].

Les membres supérieurs ont tendance à s'enraidir en flexion-adduction-rotation interne d'épaule, flexion-pronation du coude, flexion-inclinaison ulnaire du poignet, fermeture de la première commissure et flexion des doigts et du pouce.

Au niveau des membres inférieurs, par un déficit des muscles releveurs plus précoce que celui du triceps sural, il s'installe rapidement un équin des pieds suivi d'un varus. Le flessum de genou, dû à l'affaiblissement du quadriceps plus prématuré que celui des ischio-jambiers, est aggravé par l'action des gastrocnémiens. La prédominance du rectus femoris, du psoas et du tenseur du fascia lata contribue à la formation du flessum de hanche et des déséquilibres frontaux peuvent se former sous l'action des abducteurs et adducteurs. Cela conduit à

l'apparition d'un bassin oblique, entraînant des rétractions musculaires des muscles de la région ilio-lombaire.

Le travail du kinésithérapeute se fait par des étirements musculaires réguliers dans les 3 plans de l'espace, en particulier sur les muscles ilio-psoas, rectus femoris, sartorius, tenseur du fascia lata, gluteus medius, ischio-jambiers, triceps sural (soleus et gastrocnemius) et tibialis posterior : en chaînes ouvertes (technique du contracté-relâché) et fermées. Ces étirements peuvent être appris à l'enfant et ses parents pour favoriser l'implication dans la prise en charge et la régularité de leur réalisation. L'entretien des muscles déficitaires peut se faire par la mobilisation passive et le travail actif-aidé (analytique et global par exemple par les diagonales de Kabat)[8].

Parallèlement à ce travail d'entretien articulaire et musculaire, la kinésithérapie respiratoire a une place importante chez les enfants plus âgés (mobilisation thoracique, éducation à la toux et à l'expectoration...) ainsi que la kinésithérapie de contrôle postural et la physiothérapie antalgique[9].

Au niveau chirurgical, les chirurgies musculo-tendineuses (ou chirurgie multisite) ne permettent pas de prolonger la marche mais peuvent être indiquées en cas de déformations sévères des membres inférieurs et des pieds ne permettant plus la verticalisation ou empêchant le chaussage. Elle sera fonction des désordres orthopédiques (déformations), des troubles fonctionnels, des douleurs et d'éventuelles conséquences sur une évolutivité scoliootique (pour cela une réflexion autour de l'équilibre du bassin peut être menée) dans la préparation et la réalisation d'une éventuelle arthrode. L'immobilisation suivie rapidement d'une mobilisation passive sur 6 semaines minimum peut se faire en centre de rééducation[8] compte tenu des dépendances des enfants, de leur perte d'autonomie et de l'indication de pluridisciplinarité pluriquotidienne.

Les indications des chirurgies multisites au CHU d'Amiens se font selon la gêne fonctionnelle exprimée par le patient et ses parents.

- **Le rachis**

Les déséquilibres agonistes-antagonistes musculaires sont également à l'origine de la scoliose sur le plan rachidien provoquant la rotation du corps vertébral, avec une scoliose chez les patients DMD commençant quasiment toujours en lombaire [10]. Le rachis, déstabilisé par son socle et la paralysie progressive des muscles thoraciques est menacé d'effondrement par l'apparition de courbures scoliootiques mais aussi antéro postérieure à type d'hyperlordose voire hypercyphose. Les déficits proximaux et déficits des muscles spinaux corrélés à la perte de la

marche rend la scoliose précoce. Chez les enfants DMD non traités par corticoïdes, l'angle de Cobb évolue de 6° par an après la perte de la marche[10].

Une arthrodèse pelvi-rachidienne est proposée lorsque le rachis est encore souple mais que l'évolutivité est certaine. Elle permet de compenser la déviation de l'axe occipito-rachidien. Elle est recommandée lorsque l'angle de Cobb est entre 20° et 30°[10]. En pratique, il faut opérer avant la constitution d'une cardiomyopathie ou au tout début d'une rotation vertébrale ou de la constitution d'un déséquilibre sagittal. L'équipe de Gayet et al. préconisait d'opérer les enfants tôt, vers l'âge de 12 ans, après la perte de la marche, pour éviter les complications anesthésiques péri- et postopératoires. Elle préconisait d'instrumenter les faibles courbures pour diminuer les complications mécaniques dans les premières années postopératoires[11]. La technique de choix est souvent l'arthrodèse vertébrale postérieure mais la technique Unit Rod (à tige unique) est une alternative de plus en plus utilisée chez les patients DMD, par exemple au CHU de Rouen, permettant de réduire le temps opératoire[12].

A Amiens, le temps opératoire a été réduit par l'intervention simultanée de 2 chirurgiens.

Selon les habitudes de décisions chirurgicales de l'équipe amiénoise du Pr Gouron, l'indication chirurgicale ne se fait pas selon un degré d'angle de Cobb ou un âge précis mais selon les valeurs de la Fraction d'Ejection Ventriculaire Gauche (FEVG) (avant qu'elle ne soit inférieure à 60%) et de la Capacité Pulmonaire Totale (CPT).

Les enfants et leurs parents ressentent un meilleur confort d'installation assise, d'équilibre et de qualité de vie après une arthrodèse vertébrale[13].

Le traitement orthopédique par corset Garchois n'est pas indiqué chez les patients atteints de DMD[8].

- **La marche**

La marche est acquise le plus souvent dans les limites de l'âge normal, en moyenne à 1,7 ans[14]. La marche est dandinante avec hyperlordose, antéversion du bassin avec diminution de l'extension de hanche, le genou est peu fléchi voire en récurvatum en phase d'appui, la cheville est en varus équin. Une étude sur 19 AQM (Analyse Quantifiée du Mouvement) chez des patients DMD retrouvait qu'avec l'âge et l'évolution de la maladie, la cadence augmente pour ensuite chuter, l'antéversion du bassin et la flexion plantaire augmentent et l'extension de hanche diminue, facteurs prédictifs de perte de la marche[15]. La marche est perdue aux alentours de 10 ans[6].

- **L'évaluation fonctionnelle**

Elle commence par un testing musculaire, qui est fortement dépendant de la coopération de l'enfant et de l'opérateur, sachant qu'il n'y a pas de corrélation évidente entre l'évaluation du déficit moteur et le niveau fonctionnel.

Le test de 6 minutes de marche peut être utilisé mais l'échelle de Mesure de la Fonction Motrice (MFM) développée par l'équipe de Bérard et al. en 1998 est validée et applicable chez tous les patients porteurs de maladie neuromusculaire[16]. Elle est composée de 32 items (MFM-32) ou de 20 items pour les enfants de moins de 7 ans (MFM-20) répartis en 3 dimensions : D1, position debout et transferts ; D2, motricité axiale et proximale et D3, motricité distale. Un score par dimension, en pourcentage de la fonction motrice normale, peut être calculé ainsi qu'un score total.

L'avenir pour l'analyse quantifiée du mouvement semble se trouver dans les systèmes embarqués, miniaturisés qui permettent un monitoring qualitatif et quantitatif de la motricité fonctionnelle dans les activités de vie quotidiennes. Il a été développé par Jeannet et al.[17] et est utilisable sur les enfants atteints de DMD marchant ou non, même en présence de troubles cognitifs, pour étudier les activités, leur durée, leur intensité, leur fréquence au cours d'une journée.

• **La verticalisation**

- **Concernant les effets de la verticalisation en général et en pédiatrie :**

Dans une revue de la littérature de Paleg et al. sur la verticalisation en pédiatrie[18], il a été montré que la verticalisation sur des enfants, atteints de pathologies neurologiques, en particulier la paralysie cérébrale, utilisée 5 jours par semaine avait un effet positif sur la densité minérale osseuse (60 à 90 minutes /jours), la stabilité des hanches (60 minutes /jours à 30° à 60° d'abduction bilatérale), l'amplitude de mouvement des hanches, genoux et chevilles (45 minutes /jours), et sur la spasticité (30 à 45 minutes /jours). Il était retrouvé un effet positif sur la densité minérale osseuse avec 10 heures de verticalisation par semaine mais pas d'effet si la durée est inférieure à 7,5 heures.

- **Concernant les indications de la verticalisation dans les pathologies neuromusculaires :**

L'équipe de G. Le Claire en 1997 [19] préconisait déjà, dès la perte de la marche, d'envisager de façon systématique une « alternance posturale » de façon à préserver les grandes fonctions vitales et conserver une qualité de vie la meilleure possible. Elle conseillait, chez l'adolescent DMD, l'usage des fauteuils roulants électriques à verticalisation dynamique qui ont comme intérêt de répondre aux nécessités de déplacement ainsi qu'à l'alternance posturale tout en évitant l'effort de transfert vers une planche de verticalisation parfois douloureux et nécessitant un tiers.

L'AFM et ANAES ont publié une conférence de consensus en 2001. Pour la verticalisation, il était précisé qu'aucune étude ne validait la pratique de celle-ci mais qu'elle doit être proposée « Dès que le temps passé debout n'est plus satisfaisant et avant l'installation de troubles orthopédiques »[20]. Ils préconisaient une utilisation quotidienne de minimum 1 heure en évitant les interruptions. La même année, Cornue et al. préconisaient dans une revue de littérature : « Une moyenne d'une heure est souvent notée, mais trois heures cumulées sont possibles. Les interruptions doivent être courtes (un à deux jours) »[21].

Les objectifs étaient, au niveau orthopédique, de façonner le squelette en croissance et de préserver l'alignement articulaire, de prévenir l'ostéoporose et le déconditionnement cardiovasculaire, d'améliorer la ventilation, le transit intestinal et urinaire ainsi que la perception de l'environnement.

- **Concernant les effets de la verticalisation sur la DMD :**

Les effets de la perte de la marche sur le plan des grandes fonctions physiologiques sont la baisse du débit cardiaque qui va aggraver toute myocardiopathie et les syndromes restrictifs respiratoires. Le muscle se réduit en longueur, les ligaments et tendons ont une résistance moindre à l'étirement, la perte calcique s'installe. Les modifications métaboliques touchent les hormones de croissance, thyroïdiennes et surrénaliennes. Les réponses immunitaires semblent diminuées. De plus, le fait d'être debout n'est pas uniquement une posture mais une activité permettant l'abord de l'environnement en horizontalité et la libération des membres supérieurs. La perte de la verticalité est donc une « privation sensorielle » mais aussi sociale et sociétale[19].

Une seule étude faite par Townsend et al.[22], a étudié les effets de la verticalisation sur 4 enfants atteints de la DMD, il en résultait une amélioration des flessions de hanches et de

genoux mais pas d'amélioration au niveau des chevilles. Aucune amélioration de la DMO n'était constatée chez des patients tous traités par corticothérapie. Un des 4 enfants a dû arrêter la verticalisation du fait de douleurs trop importantes, chez ce patient présentant, avant de débiter la verticalisation, des équins de 15 à 20°. Aucun des 4 patients n'a tenu la durée minimale prévue de 5 heures par semaine de verticalisation.

L'étude montrait que les enfants pouvaient réaliser de nouvelles activités en période de verticalisation telles que manger le petit-déjeuner au bar avec ses frères et sœurs, accéder au réfrigérateur, uriner debout, jouer à la balle avec son chien...ce qui peut aider à améliorer la qualité de vie de l'enfant et son éveil.

- **Évolution cardiologique**

Dans la DMD, l'insuffisance cardiaque terminale et l'insuffisance respiratoire sont les premières causes de décès.

Sur le plan cardiaque, l'atteinte de la fonction contractile prédomine avec une diminution progressive de la fonction systolique cardiaque conduisant à une diminution de la FEVG et à une fibrose myocardique. Un diagnostic de cardiomyopathie est porté en moyenne à l'âge de 14,6 ans[5]. Avant 10 ans, les cardiomyopathies sont présentes chez moins de 5 % des enfants, puis l'incidence est croissante jusqu'à atteindre plus de 70% des garçons après 18 ans[23]. Les premiers signes d'atteintes cardiaques se voient à l'ECG par un PR court, des ondes Q inféro-latérales, des grandes ondes R précordiales droites et fréquemment une tachycardie sinusale.

Le suivi recommandé est donc un ECG et une échographie cardiaque au minimum tous les deux ans avant 10 ans puis tous les ans après cet âge. Un Holter ECG peut s'ajouter à ce bilan en cas de palpitations, d'anomalies de la fonction systolique ou de troubles conductifs[23]. Le traitement sera initialement préventif, l'Inhibiteur de l'Enzyme de Conversion (IEC) est le seul dont l'efficacité a été validée[24, 25], il est recommandé systématiquement à partir de 10 ans mais est fréquemment initié avant cet âge. D'autres traitements sont en cours d'essai : l'éplérenone (anti-aldostérone), les bêta-bloquants et les stéroïdes.

- **Évolution respiratoire**

Durant les 10 premières années de vie des enfants atteints de DMD, la fonction respiratoire évolue normalement puis se dégrade progressivement avec en moyenne une capacité vitale forcée à 20% de la théorique à 21 ans[26] et une capacité vitale (CV) qui chute sous 1 litre à l'âge moyen de 18,1 ans[27], ce qui est un facteur prédictif de mortalité. De plus, une CV inférieure à 30% de la théorique serait prédictive d'une augmentation du nombre de

complications post-opératoires de la chirurgie rachidienne avec nécessité de ventilation en post opératoire[28].

L'atteinte des muscles respiratoires se fait par une diminution de la force des muscles inspiratoires entraînant un syndrome restrictif avec diminution de la CPT et de la CV ainsi qu'une baisse de force des muscles expiratoires conduisant à une toux moins efficace et, parfois, une atteinte de la parole.

Des troubles du sommeil sont fréquemment associés avec des épisodes d'hypopnée et de désaturation en particulier durant le sommeil paradoxal, conduisant à une fragmentation du sommeil. Les signes à rechercher sont des réveils nocturnes, des cauchemars, une sensation de sommeil non réparateur et une somnolence diurne. Les signes d'hypercapnie se manifestent par des céphalées matinales, des troubles de l'humeur, de la concentration, du caractère et une asthénie[29]. La dyspnée est rarement observée en dehors des décompensations aiguës[30].

Les troubles de la déglutition apparaissent souvent tardivement chez les enfants atteints de DMD, se présentant plus par des difficultés d'alimentation avec des repas plus longs que par des fausses routes[31]. Même si celles-ci peuvent survenir et constituer un facteur aggravant de décompensation.

La surveillance de la fonction respiratoire se fait par des Explorations Fonctionnelles Respiratoires en mesurant en particulier la CV en position assise et couchée et la mesure des pressions maximales inspiratoires et expiratoires. Une gazométrie est à réaliser dès le bilan initial. La polysomnographie ou, à défaut, l'oxymétrie nocturne simple sont utiles pour bilancer les désaturations nocturnes[29].

L'apparition d'une hypercapnie nocturne (précédent l'hypercapnie diurne (>45mmHg)) est fortement prédictive de la nécessité de VNI dans l'année qui suit[32].

L'efficacité de la toux et ainsi le risque d'encombrement bronchique doit se faire par la mesure du débit expiratoire de pointe à la toux. Un débit supérieur à 160-270 l/min est considéré comme nécessaire pour un drainage bronchique efficace et s'il est inférieur à 180 l/min, une assistance à la toux doit être proposée.

L'indication de la mise en place de la VNI chez le patient atteint de DMD ne suit pas les critères habituels mais **il est conseillé, en l'absence de signes cliniques, d'hypercapnie ou de troubles du sommeil, d'indiquer la ventilation mécanique dès que la CV est inférieure à 30% de la théorique en l'absence de symptomatologie clinique[33].**

Il est recommandé par la conférence de consensus AFM/HAS que cette mise en place se fasse dans une structure adaptée à l'âge et la pathologie du patient. L'interface nasale est le choix de première intention, mieux tolérée que les interfaces faciales[34].

De ce fait, la trachéotomie n'est plus proposée qu'en cas d'échec, d'intolérance de la VNI, de trouble de déglutition ou d'encombrement non maîtrisable.

- **Évolution centrale**

Dans le système nerveux central, 6 dystrophines (parmi les 7 existantes) sont présentes, localisées principalement dans les structures impliquées dans les processus cognitifs et comportementaux. En effet, le QI moyen des patients DMD est d'environ 80 avec un écart-type de -1 par rapport à la population standard.

Plusieurs études se sont intéressées au profil neuropsychologique des patients DMD et il s'en dégageait des points consensuels : une atteinte cognitive réelle et précoce, des troubles mnésiques à des degrés divers chez tous les patient DMD concernant surtout la mémoire immédiate verbale, une atteinte des fonctions exécutives et attentionnelles.

Il a été également retrouvé une prévalence plus élevée de l'autisme chez des patients DMD (4% contre 0,16 % dans la population générale)[35].

Plusieurs études ont observé l'existence de dystrophinopathies avec une déficience intellectuelle isolée ou cliniquement au premier plan, associée à des troubles cognitivo-comportementaux, et dont l'expression musculaire est frustrée ou absente[1].

Ainsi, il est recommandé en pratique clinique de doser les CPK plasmatiques chez tout patient, quel que soit l'âge ou le sexe, qui présente ou a présenté : « Un retard psychomoteur, des troubles de l'acquisition du langage, des troubles du spectre de l'autisme, des difficultés scolaires, une déficience intellectuelle, des troubles des interactions et du comportement, des troubles déficitaires de l'attention avec ou sans hyperactivité »[1]. L'étude du gène DMD semble aussi indispensable en cas de déficience intellectuelle liée à l'X même en cas de CPK normaux.

- **Approche thérapeutique**

La combinaison des différentes approches thérapeutiques évoquée précédemment (arthrodièse vertébrale, kinésithérapie respiratoire par ventilation intermittente à pression positive, assistance ventilatoire non-invasive et traitement cardio-protecteur par IEC) a permis une augmentation de l'espérance de vie jusqu'à 30-40 ans contre 17-18 ans avant[36, 37] .

Les corticoïdes sont, à ce jour, les seules molécules ayant montré un effet bénéfique chez les patients DMD en ralentissant la survenue de la perte de la marche (14,5 ans contre 10 ans chez les non traités), de la cardiomyopathie (15,2 ans contre 13,1 ans), en diminuant le risque de

scoliose (20% contre 92%), en améliorant la fonction respiratoire et en réduisant la mortalité[38].

L'initiation du traitement doit se faire pendant la phase de plateau de la performance motrice entre 4 et 8 ans mais une initiation même plus tardive est toujours justifiée pour préserver la fonction des membres supérieurs et des muscles ventilatoires[39, 40].

Cinq nouvelles stratégies thérapeutiques ont été testées au cours des dernières années : le « saut d'exon », la surexpression d'une micro-dystrophine par approche de thérapie génique, le traitement du métabolisme oxydatif par l'idebenone, le blocage de la voie de signalisation de la myostatine et la translecture de codons non-sens ou codons stop. Ce dernier traitement est le seul qui a pu bénéficier par l'agence européenne du médicament d'une autorisation de commercialisation sous condition depuis le 31/07/2014. Il s'agit de l'ataluren (Translarna ®) qui est « indiqué pour le traitement de la dystrophie musculaire de Duchenne, résultant d'une mutation non-sens dans le gène de la dystrophine, chez les patients ambulatoires âgés de 5 ans ou plus », « La dose recommandée est de 10 mg/kg le matin, 10 mg/kg à midi, et 20 mg/kg le soir (pour une dose quotidienne totale de 40 mg/kg) »[41]

IV. MATERIEL ET METHODE

L'étude s'est déroulée sur 7 mois du 1^{er} juin au 31 décembre 2017. 20 patients atteints de DMD furent inclus. C'est une étude multicentrique, rétrospective, observationnelle et descriptive.

Le groupe « Enfant » est composé de 17 patients :

- Tous les patients atteints de DMD qui sont ou ont été suivis en pédiatrie au CHU d'Amiens, en particulier par les neuropédiatres et chirurgiens orthopédiques. Ce groupe comprend un adulte de 23 ans toujours suivi par les pédiatres en 2017. 14 patients de ce groupe (P1 à P14) ont été rencontrés et leur dossier médical a été étudié. Un patient (P15) n'a pas pu être rencontré mais son dossier médical a été étudié. La liste de ces 15 enfants (qui seront parfois appelés les patients amiénois) a été obtenue par les Docteurs Le Moing et Fritot.

- 2 patients (P16 et P17) ayant fait un court séjour d'hospitalisation durant la période d'inclusion au CMPRE de Bois-Larris durant la fermeture de leur IEM (Institut d'Education Motrice) ont également été inclus. Les enfants ont été rencontrés et une partie de leur dossier médical (fourni par l'IEM) a été étudiée.

Le groupe « Adulte » est composé de 3 patients :

- P18 à P20 qui comprend des patients vivants de plus de 25 ans dont l'identité a été fournie par le Dr Mayeux, pneumologue, qui suit les patients DMD au niveau respiratoire. Seuls leur dossier médical du CHU d'Amiens a été étudié.

- **Critères d'inclusion**

Tous les patients atteints de DMD prouvée par les analyses génétiques et biopsie musculaire :

- de moins de 25 ans, suivis au CHU d'Amiens
- de moins de 25 ans, hospitalisés au CMPRE de Bois-Larris entre le 1^{er} juin et le 31 décembre 2017
- de plus de 25 ans, vivants et actuellement suivis au CHU d'Amiens

- **Critères d'exclusion**

Enfants atteints de Dystrophies Musculaires autres que la Maladie de Duchenne de Boulogne.

- **Méthode**

L'analyse des informations des patients suivis au CHU d'Amiens a été faite par une étude de paramètres retrouvés dans le dossier médical informatisé du patient (Dx Care) de 2005 (premières données retrouvées) à fin 2017. Les informations des patients hospitalisés au CMPRE de Bois-Larris ont été analysées à partir des dossiers médicaux papier et informatisés (Hôpital Manager).

De plus, durant mes 6 mois de stage d'interne dans l'équipe mobile de MPR, j'ai pu rencontrer une grande partie des enfants atteints de DMD ainsi que leurs parents lors de consultations pluridisciplinaires (consultations du centre de compétence, consultations orthopédiques, neuropédiatriques ou MPR) afin de faire le point sur leur suivi rééducatif et leur appareillage. J'ai pu poser aux enfants et à leurs parents des questions plus approfondies sur le vécu de la rééducation et l'appareillage. Les paramètres issus de cet interrogatoire, attaché à la consultation, apportent des données subjectives propres au patient et à ses parents, complément essentiel des critères objectifs retrouvés dans les dossiers, pour l'analyse MPR. Ceci concernait tous les enfants DMD ayant eu une consultation ou hospitalisation au CHU d'Amiens entre le 1^{er} juin et le 31 octobre 2017.

- **Les critères retenus furent :**

Au niveau fonctionnel :

- Mesure Fonctionnelle Motrice (scores D1, D2 et D3)

- Age de l'acquisition ou de la perte d'activités fonctionnelles (marche, perte de la course, perte de la capacité de monter les escaliers, transferts debout)

Au niveau orthopédique :

- Evolution des amplitudes articulaires des chevilles, présence ou non d'un flessum de genou
- Angle de Cobb mesuré sur des radiographies de rachis
- Age d'interventions chirurgicales

Au niveau cardiaque :

- Echographie Transthoracique : FEVG et Fraction de Raccourcissement (RF)
- Prise d'un traitement par IEC et âge d'introduction

Au niveau pulmonaire :

- Ressenti de la dyspnée en EVA (Echelle Visuelle Analogique)
- EFR (Exploration Fonctionnelle Respiratoire) : CPT (Capacité Pulmonaire Totale), CRF

(Capacité Résiduelle Fonctionnelle)

- Age de mise en place de la VNI

Au niveau osseux :

- Scores d'Ostéodensitométrie (ODM) (z-score lombaire, fémur et col du fémur)
- Survenue de fractures et leur nombre

Au niveau vésico-sphinctériens :

- Etat du transit
- Dysurie ou infection urinaire

Au niveau général :

- Courbe d'IMC (Indice de Masse Corporelle)
- Douleur et leur localisation, facteurs déclenchants et apaisants
- Scolarité : type d'établissement, présence d'une AVS (Assistant(e) de Vie Scolaire)
- Qualité de l'humeur
- Qualité du sommeil
- Environnement familial
- Amis (nombre et fréquence de vues hors de l'école)
- Acceptation du regard des autres
- Traitements médicamenteux et âge d'instauration

Au niveau des séances de rééducation :

- Nombre et qualité de l'intervenant, fréquence hebdomadaire
- Appréciation des séances de rééducation

Au niveau appareillage :

- Description de l'appareillage utilisé
- Age de mise en place des appareillages
- Ressenti de l'utilisation des appareillages
- Pour les patients étant ou ayant été verticalisés, un questionnaire particulier leur a été proposé sur le ressenti de cette méthode rééducative ainsi que l'évaluation de la douleur et des inconforts durant la verticalisation et l'appréciation globale du patient et de ses parents.

V. RESULTATS

Les dossiers de 20 patients furent étudiés, 4 adultes (dont un toujours suivi en pédiatrie) et 16 enfants de moins de 18 ans. 16 patients furent interrogés au cours de consultations MPR ou multidisciplinaires. La moyenne d'âge des 20 patients était de 18,2 ans.

1 - Groupe « Enfant »

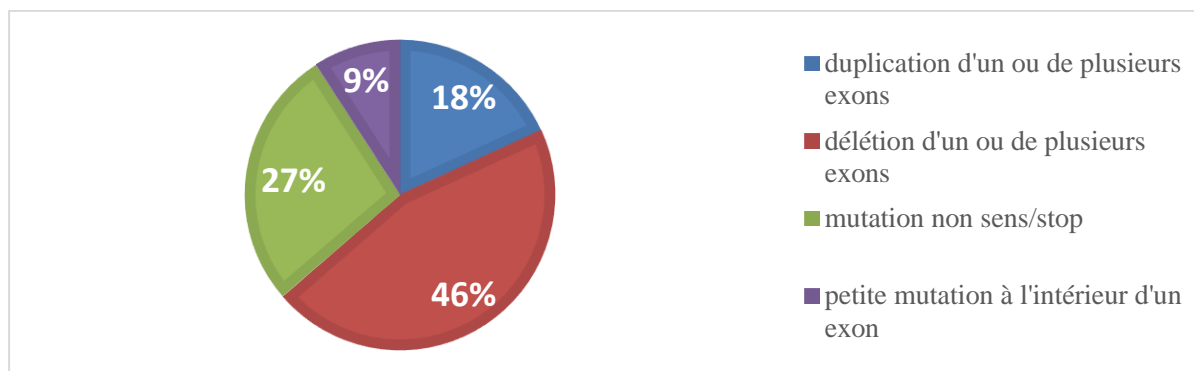
La moyenne d'âge des enfants était de 13,5 ans et de 12,9 ans en excluant le patient majeur. La marche était acquise en moyenne à 17,2 mois en excluant le patient souffrant d'un syndrome des gènes contigus n'ayant acquis une marche autonome qu'à 9 ans (Tableau 1).

Tableau 1 : Descriptif des patients du groupe « Enfant »

Age (en année)	Age d'acquisition de la marche (en mois)	Age de découverte de la maladie (en année)	Nombre de Mère Transmettrice
13,5	17,2	4,8	9% (1/11)

Sur la plan génétique, une seule néomutation était recensée sur 11 patients soit 9% pour 91% de mères transmettrices. 64% (7/11) des mutations étaient des grands réarrangements par duplications ou délétions d'un ou de plusieurs exons (comprenant un syndrome des gènes contigus). 36% (4/11) étaient des mutations ponctuelles dont 3 étaient des mutations stop ou non-sens (rendant les enfants éligibles à un traitement par ataluren (Translarna®)) (Fig.1).

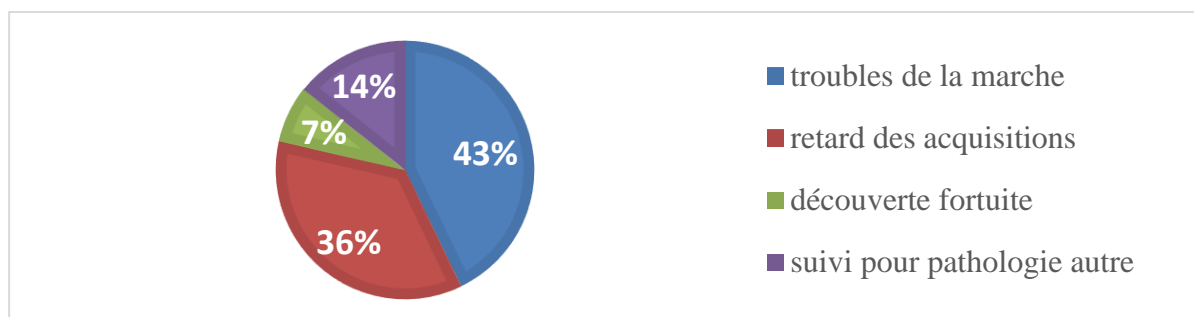
Figure 1: Mutations (sur 11 patients)



- **Découverte de la maladie**

La maladie était découverte en moyenne à 4,8 ans soit 4 ans et 10 mois. Sur 14 patients, 43 % (6/14) étaient adressés en consultation de Neuropédiatrie pour trouble de la marche, 36% (5/14) pour retard des acquisitions en particulier du langage, 1 suite à une découverte fortuite d'une cytolyse hépatique avec élévation des CPK au décours d'une infection virale. Le patient P5 a eu la découverte la plus tardive à 8 ans du fait d'une paralysie cérébrale sur souffrance néonatale induisant déjà un trouble de la marche (Fig. 2).

Figure 2 : Mode de découverte de la maladie (sur 14 patients)



- **Traitements médicamenteux**

65% (11/17) des patients bénéficiaient d'un traitement par corticoïdes, instauré en moyenne à 6 ans. Tous avaient une supplémentation vitamino-calcique. Les parents des 3 patients amiénois non traités par corticoïdes ont refusé ce traitement malgré les explications médicales fournies (pour un des patients, les parents ont accepté le traitement tardivement pour une mise en place à 9,4 ans et un arrêt 6 mois plus tard, à la perte de la marche). Les patients rencontrés à Bois-Larris n'étaient pas traités par corticoïde (Tableau 2).

29% (5/17) des patients ont été inclus dans des essais thérapeutiques et 12% (2/17) des patients étaient traités par ataluren (Translarna®) soit 2/3 des porteurs d'une mutation non-sens.

Tableau 2: Traitements médicamenteux (sur 17 patients)

Corticoïdes (nombre d'enfants traités)	Age de début des corticoïdes (en année)	Inclus dans essai thérapeutique (nombre d'enfants)	ataluren (Translarna®) (nombre d'enfants traités)
64,7% (11/17)	5,7	29,4% (5/17)	11,8% (2/17)

- **Fonction et traitement cardio-pulmonaire**

Sur le plan pulmonaire, à l'interrogatoire, aucun des patients ne ressentait de dyspnée au repos. Quasiment la moitié des patients bénéficiait d'une VNI mise en place à 11 ans et 5 mois en moyenne. Des essais furent réalisés chez 2 patients, soldés par des échecs (Tableau 3).

Sur le plan cardiaque, 88,2 % (15/17) des patients étaient traités par IEC introduit à 11 ans et 6 mois en moyenne.

Tableau 3 : Fonction et traitement cardio-pulmonaire

Moyenne des dernières CPT (en % de la norme)	Moyenne des dernières CRF (en % de la norme)	Nombre de patients utilisant une VNI	Age moyen de début de VNI (en année)	Dyspnée ressentie au repos en EVA /10
82,7 %	90,4 %	47 % (8/17)	11,4	0

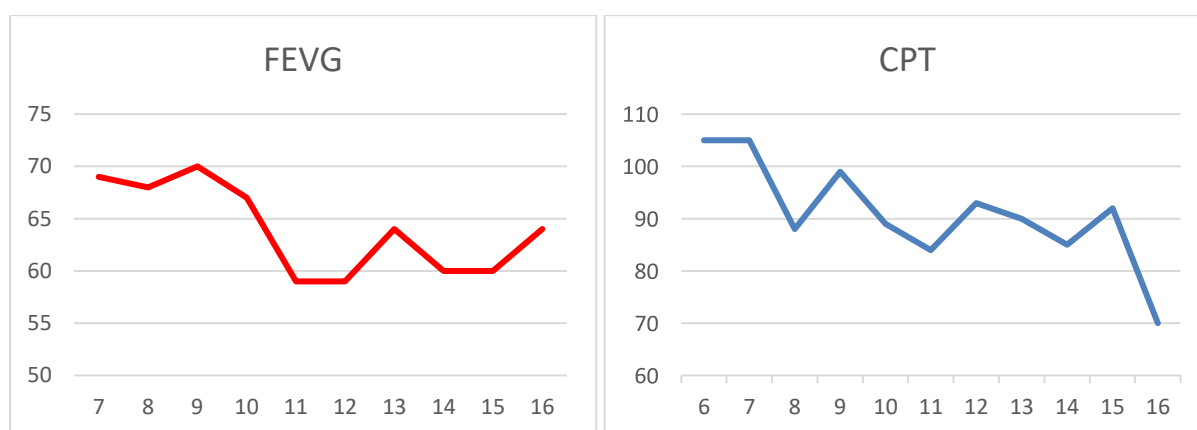
Moyenne des dernières FEVG retrouvées (en % de la norme)	Moyenne des dernières RF retrouvées (en % de la norme)	IEC (nombre de patients traités)	Age de début des IEC (en année)
65,8 %	35,7 %	88,2% (15/17)	11,5

Nous avons étudié l'évolution de la FEVG et de la CPT au long de la croissance sur 8 patients amiénois ayant perdu la marche depuis plus d'un an (moyenne des valeurs annuelles retrouvées des 8 enfants de 7 à 16 ans pour la FEVG et de 6 à 16 ans pour la CPT) (Fig.3).

Au niveau cardiaque, 88% (7/8) des patients étaient traités par IEC avec une instauration en moyenne à 11,9 ans (de 9,6 à 14,1 ans). Le 8^{ème} patient, le plus âgé a débuté les IEC à 19,5 ans. Sur l'évolution de la FEVG il est remarqué une diminution commençant à 9 ans et s'accélégrant à 10 ans pour s'améliorer légèrement à partir de 12 ans, ce qui pourrait coïncider avec l'introduction des IEC.

Au niveau pulmonaire, 63% (5/8) des patients bénéficiaient d'une VNI instaurée en moyenne à 13 ans et 9 mois. Sur l'évolution de la CPT, il est constaté une diminution progressive avec inflexion de la courbe qui commence à 9 ans, une légère stagnation de 12 à 15 ans et une nouvelle inflexion à 15 ans.

Figure 3 : Evolution de la FEVG et CPT selon l'âge (sur 8 patients)



- **Traitements chirurgicaux**

3 patients (17,6%) ont été opérés d'une arthrodèse en moyenne à 14 ans et 5 mois. 5 patients (29 %) ont bénéficié d'une chirurgie musculo-tendineuse en moyenne à 13 ans et 8 mois (Tableau 4).

Tableau 4: Traitements chirurgicaux et âge moyen de la chirurgie

	Arthrodèse vertébrale	Chirurgie musculo-tendineuse multisite
Nombre de patients opérés	18% (3/17)	29,41% (5/17)
Age moyen de la chirurgie (en année)	14,4	13,7

Les chirurgies musculo-tendineuses consistaient selon les patients en des ténotomies et/ou aponévrotomie des muscles psoas (1 patient), rectus femoris (1 patient), ischio-jambiers (3 patients), graciles (1 patient), tenseur du fascia lata (2 patients) et achilléens (4 patients). Les 5 patients ont bénéficié de transferts des tendons des muscles tibiaux postérieurs sur les cuboïdes. Plus de précisions sur les arthrodèses seront abordées dans la partie « Verticalisation ».

- **Sur le plan osseux**

29% (5/17) des patients ont présenté des fractures, toutes secondaires à une chute, 4 patients ont chuté en étant encore marchant et 1 a présenté une chute de son fauteuil roulant (FR). 2 des fractures des patients marchant ont accéléré la perte de la marche. 1 seule fracture était bénigne (os propre du nez), les 4 autres concernaient les membres inférieurs. Un seul patient a présenté des récurrences de fractures dont 3 sur le fémur (après la perte de la marche).

Concernant les patients amiénois, seul 73% (11/15) des patients ont bénéficié d'ODM au CHU d'Amiens. Pour les patients n'ayant pas de traitement par corticoïdes, il n'a pas été retrouvé de suivi ostéodensitométrique alors que les patients ayant des corticoïdes ont un suivi par ODM tous les 1 ou 2 ans. La moyenne des derniers Z-scores recueillis est de - 0,60 en lombaire, -2,84 sur le fémur et -2,47 sur le col du fémur (Tableau 5).

Tableau 5 : Moyenne des derniers scores d'ODM (sur 11 patients)

Z-score lombaire	Z-score fémur	Z-score col du fémur
-0,60	-2,84	-2,47

2 patients ont présenté des fractures des membres inférieurs alors qu'ils avaient perdu la marche, en chutant de leur FR. Ces 2 patients n'avaient pas de traitement par corticoïdes. Il n'a pas été retrouvé d'ODM pour évaluer leur densité minérale osseuse au moment des fractures.

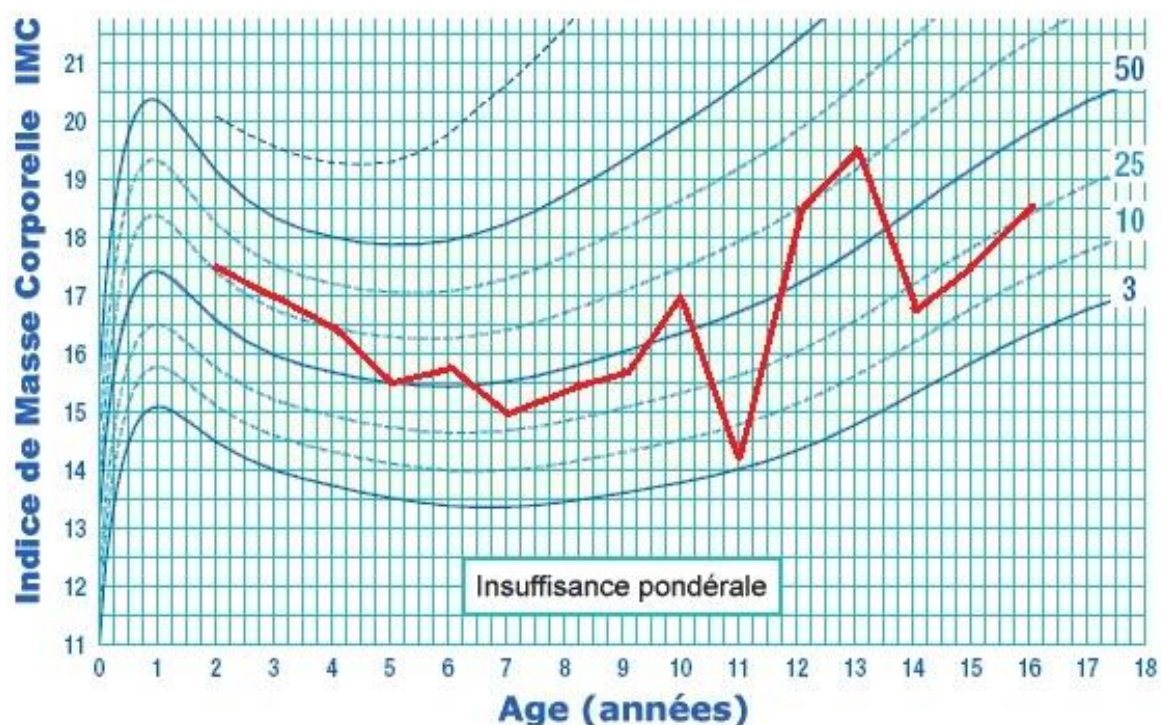
Pour 1 des 2 patients sous corticoïdes ayant présenté une fracture, l'ODM retrouvée la plus proche de la fracture montrait une légère diminution du Z-score fémur à -0,8 avec un Z-score lombaire normal. Pour l'autre, l'ODM retrouvait une ostéoporose avec un Z-score fémur à -1,4 avec un Z-score lombaire à -4,5 et a été traité par biphosphonates.

18, 8% (3/16) des patients ont nécessité des cures de biphosphonates.

- **Croissance staturo-pondérale**

La moyenne des IMC des 15 enfants amiénois en fonction de leur âge (Fig.4) montre une inflexion de la courbe à partir de 10 ans pouvant correspondre à une perte de masse musculaire précédant la perte de la marche puis une ré-augmentation du poids à partir de 11 ans pouvant être en lien avec la diminution de l'activité motrice. A partir de 13 ans, la courbe diminue à nouveau. Malgré le traitement par corticoïdes, peu de patient étaient en surpoids.

Figure 4: Evolution de l'IMC moyen en fonction de l'âge (sur 15 patients)



- **Bilan Vésico-sphinctérien**

Au niveau du transit, on retrouve une moyenne de 7 selles par semaine soit une selle quotidienne mais il existe en réalité de nombreux troubles du transit (Tableau 6). Les patients marchant sont peu gênés et ne sont pas traités par laxatif.

Pour les patients non marchant, un traitement laxatif au long cours est fréquemment utilisé et les 3 types de troubles sont retrouvés : la constipation chronique (1 à 3 selles par semaine), les débâcles diarrhéiques (plus de 10 selles par semaine) et les encoprésies (retrouvées chez 3 patients).

Au niveau urinaire, les patients ne présentaient pas d'infections urinaires fréquentes (un seul patient présentait 2 infections urinaires par an). Les patients étaient dans l'ensemble continents (sauf les plus jeunes) et urinaient régulièrement (en moyenne 4 fois par jour) à l'aide du pistolet pour la plupart.

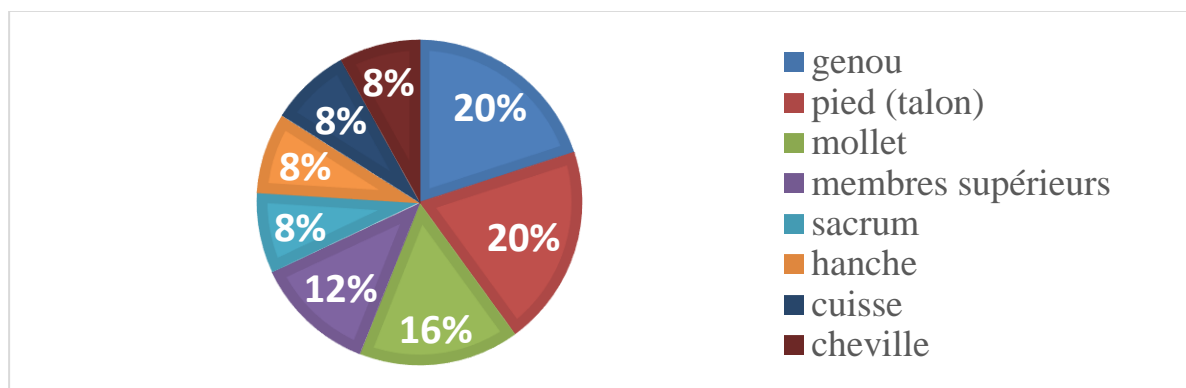
Tableau 6 : Vésico-sphinctérien

Nombre de selles (par semaine)	Nombre d'enfants traités par laxatif quotidiennement	Nombre de mictions par jour	Nombre moyen d'infections urinaires par an
7	43,8 % (7/16)	3,9	0,14

- **Douleur**

Au cours des consultations, durant la période d'inclusion, sur les 16 patients rencontrés, 75% (12/16) se plaignaient de douleurs au moment de l'interrogatoire avec une EVA moyenne de 2,9/10. 25% (4/16) des patients avaient une EVA à 0/10. La moyenne d'EVA des 12 patients douloureux était de 3,8/10 (allant de 1 à 6/10) (Tableau 7). Il n'est pas noté de variation d'EVA en fonction de l'âge mais une variation de localisation des douleurs en fonction de l'âge.

Figure 5 : Localisation des douleurs (25 plaintes sur 14 patients)



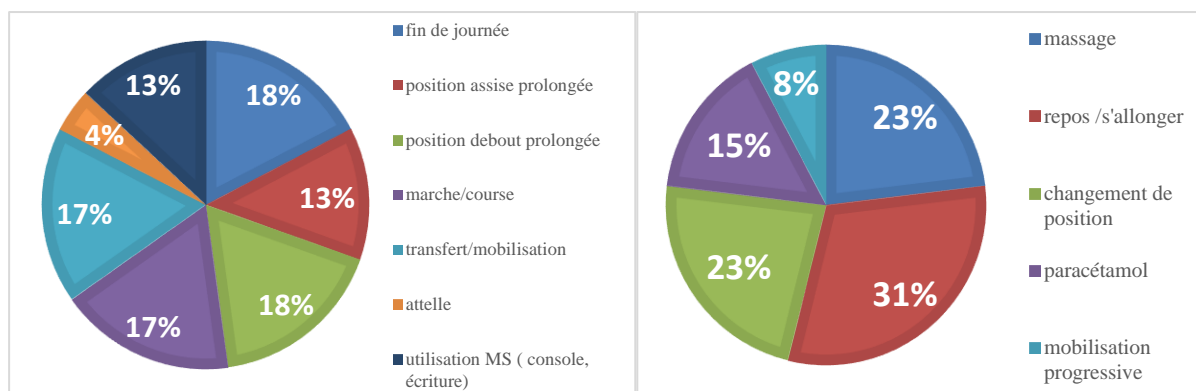
Sur les 4 patients non douloureux, 2 n'ont pas exprimé de ressenti douloureux régulier et 2 autres n'avaient des douleurs qu'en fin de journée. De ce fait, 88% (14/16) des patients avaient des douleurs quotidiennes.

Les patients douloureux désignaient en moyenne 2 localisations douloureuses (Fig.5). 12 % des plaintes concernaient les membres supérieurs (sur des patients de plus de 12 ans). 16% concernaient le sacrum et les hanches (patients de plus de 12 ans non marchant). 72% concernaient les membres inférieurs avec une prédominance pour les genoux et les pieds. Les plaintes concernant les pieds (en particulier les talons) venaient des patients les plus jeunes (moins de 11 ans). Les plaintes concernant les genoux prédominaient sur les patients non marchant (4/5).

Les facteurs déclenchant les douleurs (Fig. 6) pour les 5 patients marchant étaient la station debout prolongée, la marche ou la course (35% des plaintes).

Pour les 11 patients non marchant (69%, 11/16), ceux se plaignant de douleurs des membres supérieurs l'imputaient à la surutilisation de ces membres par la console de jeu ou l'écriture (13%). 13% des facteurs déclenchant étaient imputés à la station assise prolongée, pourvoyeuse de douleurs sacrées. 17% étaient liés aux transferts ou mobilisations. Seules des mobilisations douces et progressives durant les transferts permettaient d'amoindrir ces douleurs.

Figure 6 : Facteurs déclenchants (23 facteurs sur 13 patients) et facteurs apaisants (13 facteurs sur 12 patients) de douleurs, MS : membres supérieurs



30% (4/13) des patients évoquaient surtout des douleurs en fin de journée sans cause précise, témoin d'une fatigue musculaire progressive sur la journée.

Le principal facteur apaisant les douleurs était le repos au lit pour 1/3 des patients (Fig.6). Les massages chez les plus jeunes (moins de 13 ans) et les changements de positions pour les plus grands (plus de 13 ans) étaient efficaces. La prise d'antalgiques médicamenteux n'était pas systématique (15%) et se limitait au paracétamol en cas de douleur.

Un patient, douloureux chronique, avait des douleurs dont le soulagement était difficile. Il bénéficiait de balnéothérapie et de la technique de Snoezelen qui apporte des résultats bénéfiques (moins de cris aux transferts et moins d'appréhension).

A noter que 2 patients évoquaient spontanément un lien entre leurs rétractions et leurs douleurs en particulier au niveau des genoux avec un patient nettement soulagé après la chirurgie multisite.

Tableau 7 : Douleurs durant la consultation et dans le dossier médical

Nombre de patients douloureux durant la consultation	Nombre de patients douloureux quotidiennement hors rééducation	EVA /10 durant la consultation	Douleur retrouvée dans les dossiers (nombre de patients)	Age moyen de début des douleurs retrouvées dans les dossiers (en année)
75% (12/16)	88% (14/16)	2,91	73% (11/15)	8,96

Dans les dossiers médicaux des 15 patients amiénois, il est retrouvé la notion de douleurs chez 11 d'entre eux (73%) avec une première plainte douloureuse à 9 ans concernant essentiellement les membres inférieurs (91%) et le rachis (27%) alors qu'aucune plainte concernant le rachis n'avait été exprimée lors des interrogatoires (Tableau 7). Un seul patient avait eu comme première plainte des douleurs des membres supérieurs.

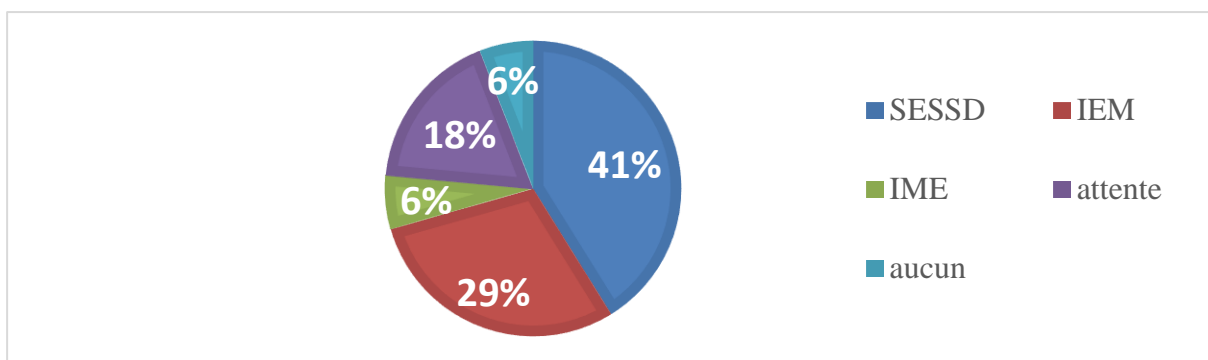
- **Prise en charge médico-sociale**

Au moment de l'inclusion, 41% des patients (7/17) étaient pris en charge en SESSD (Service d'Education Spéciale et de Soins à Domicile), 29% (5/17) en IEM, 1 était pris en charge en IME (Institut Médico Educatif), 1 n'avait qu'une prise en charge libérale par choix familial. 18% (3/17) des patients étaient en attente d'une prise en charge (dont le patient majeur suivi en IEM jusqu'à ses 20 ans, en attente de FAM (Foyer d'Accueil Médicalisé) (Fig.7).

Un seul patient a pu bénéficier d'une prise en charge en CAMSP (Centre d'Action Médico-Sociale Précoce) avant ses 6 ans du fait d'un diagnostic précoce (grand frère également atteint de DMD).

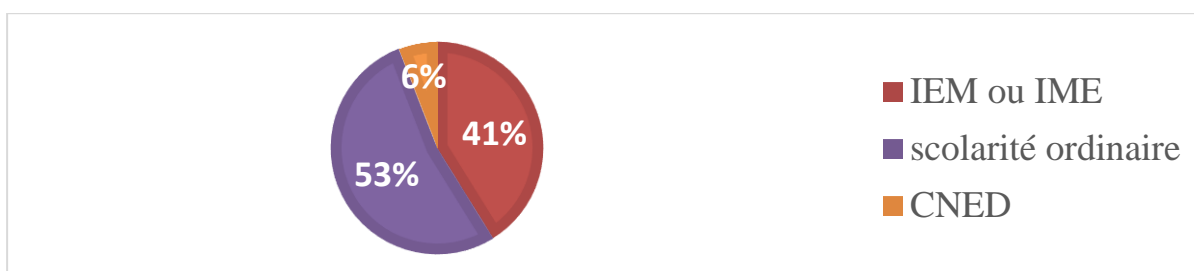
La moyenne d'âge d'entrée dans leur structure actuelle était de 9 ans et 1 mois.

Figure 7 : Prise en charge en structure médico-sociale (sur 17 patients)



- **Scolarité - Bilan cognitif**

Figure 8 : Scolarité (sur 17 patients)



Sur les 17 patients, 53% (9/17) étaient scolarisés en milieu ordinaire et 78% (7/9) d'entre eux bénéficiaient d'une AVS en moyenne 14,5 heures par semaine. 41% (7/17) des patients étaient scolarisés en IEM ou IME et 1 patient était scolarisé à domicile avec le CNED (Centre National d'Enseignement à Distance) (Fig. 8, Tableau 8).

Tableau 8 : Scolarisation et bilan cognitif

Patient en scolarité ordinaire bénéficiant d'une AVS	AVS (en heure)	Patients présentant des troubles des apprentissages	Patients présentant des troubles attentionnels	Patients traités par psychotrope	Patients ayant bénéficié d'un bilan neuropsychologique	Age moyen du bilan neuropsychologique (en année)
77,8% (7/9)	14,5	73,3% (11/15)	46,7% (7/15)	27% (4/15)	66,7% (10/15)	7,3

Concernant les 15 patients du CHU d'Amiens, 73% (11/15) présentaient des troubles des apprentissages et 47% (7/15) des troubles attentionnels dont 1 avec trouble envahissant du développement. 67 % (10/15) des patients avaient bénéficié d'un bilan ou d'une évaluation neuropsychologique (dans le Centre de Référence des Troubles du Langage et des Apprentissages ou en milieu scolaire) à 7,3 ans en moyenne. 20% (3/15) des enfants étaient traités par méthylphénidate (Quasym®) et 1 par neuroleptique (Tableau 8).

- **Suivi MPR**

Concernant les 15 patients suivis au CHU d'Amiens, 94% (14/15) avaient déjà eu un suivi MPR et 80% (12/15) avaient au moins bénéficié d'une consultation MPR par un médecin MPR du CHU d'Amiens, avec une première consultation en moyenne à 6 ans et 7 mois (Tableau 9) soit 21 mois après la découverte de la maladie (qui était de 4 ans et 10 mois). Les premières rencontres avec un médecin de MPR se faisaient soit au sein d'une consultation multidisciplinaire, soit en consultation MPR seule en particulier pour des prescriptions d'appareillages ou pour la confection de bottes plâtrées.

Tableau 9 : Suivi MPR au CHU d'Amiens

Consultation MPR	Hospitalisation en MPR	Age de la première consultation MPR (en année)
80% (12/15)	40% (6/15)	6,6

Parmi les 3 patients n'ayant pas rencontré de médecin MPR du CHU, 2 ont bénéficié d'un suivi MPR directement au SESSD et 1 patient, le plus jeune, n'avait jamais rencontré de médecin de MPR (ce qui a donc été fait pour la première fois lors de l'étude).

40% (6/15) des patients ont été hospitalisés en hospitalisation complète de MPR pédiatrique au CHU. La moitié pour bilan global de MPR et l'autre moitié en pré et post chirurgie multisite et/ou arthrodeuse où un bilan MPR complet a été réalisé dans le même temps.

Plusieurs patients ont bénéficié d'hospitalisations de jours en MPR pour faire les essais de Fauteuil Roulant Electrique (FRE).

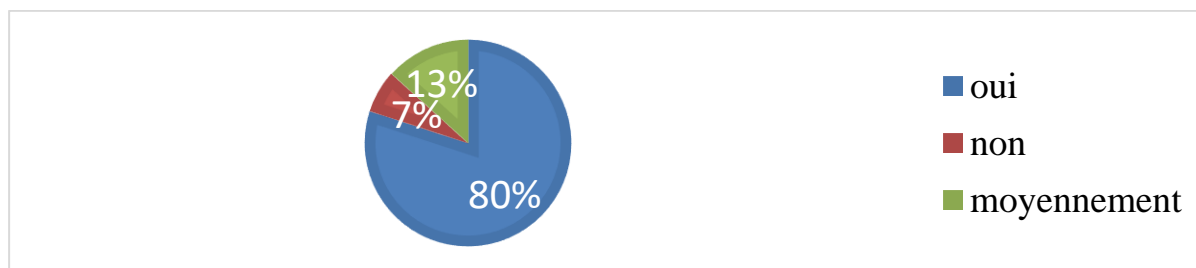
- **Rééducation**

Tableau 10 : Prise en charge rééducative actuelle et au cours de leur vie

	Kinésithérapeute	Orthophoniste	Ergothérapeute	Psychomotricité	Psychologue	APA
Actuelle	100%	24 % (4/17)	47% (8/17)	29% (5/17)	35% (6/17)	35% (6/17)
Au cours de leur vie	3,09 heures par semaine	59% (10/17)	88% (15/17)	47% (8/17)	53% (9/17)	35% (6/17)

Tous les enfants bénéficiaient de kinésithérapie en moyenne 3 heures par semaine, instaurée le plus souvent dès le diagnostic de la maladie (Tableau 10). Un quart des patients suivis actuellement sont pris en charge en orthophonie, tous en libéral. La moitié des enfants a des séances d'ergothérapie et 88% (15/17) des patients en ont bénéficié durant leur enfance (des séances en cas de nécessité sont systématiquement prévues dans les centres médico-sociaux). Les 2 enfants n'ayant jamais rencontré d'ergothérapeutes étaient marchants, n'utilisaient pas de FRE et étaient en attente d'entrée en structures médico-sociales. 29% des enfants (les plus jeunes) bénéficient de psychomotricité. 35% des enfants pratiquent de l'APA (Activité Physique Adaptée) comme le football en FRE, le tir sportif ou la handi-natation et ces pratiques constituaient leurs loisirs préférés.

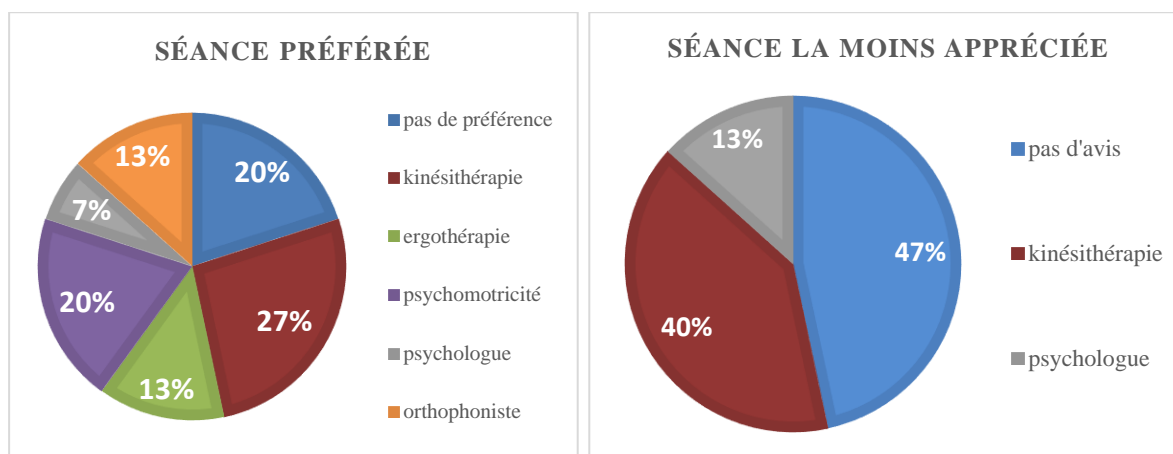
Figure 9 : Appréciation des séances de rééducation



80% des enfants disaient apprécier les séances de rééducation (Fig.9).

Globalement, la préférence des séances était homogène entre les différents intervenants, la séance la moins appréciée est la kinésithérapie, en précisant que la kinésithérapie est la rééducation dont bénéficie tous les patients et de façon pluri-hebdomadaire (Fig.10) et que, durant cette séance, sont pratiqués les étirements musculo-tendineux et les techniques de récupération d'amplitudes articulaires qui peuvent être douloureuses.

Figure 10 : Séances de rééducation les plus et les moins appréciées (sur 15 patients)



Chez les patients les plus jeunes (moins de 11 ans), le jeu durant les séances (psychomotricité orthophonie, ergothérapie) était la raison principale d'appréciation. Chez tous ces patients la kinésithérapie était la séance la moins appréciée du fait des exercices d'étirements.

Les patients les plus âgés (plus de 14 ans) s'exprimaient peu sur les séances les moins appréciées et déclaraient apprécier la kinésithérapie pour le soulagement qu'apportent les mobilisations aussi bien sur les membres inférieurs que les membres supérieurs.

- **Evolution des capacités fonctionnelles et MFM**

La course était perdue le plus tôt à 8 ans et 2 mois, la perte de la capacité à monter les escaliers était perdue en moyenne à 9 ans et 6 mois, les transferts debout devenaient impossibles à 11 ans et 5 mois (Tableau 11).

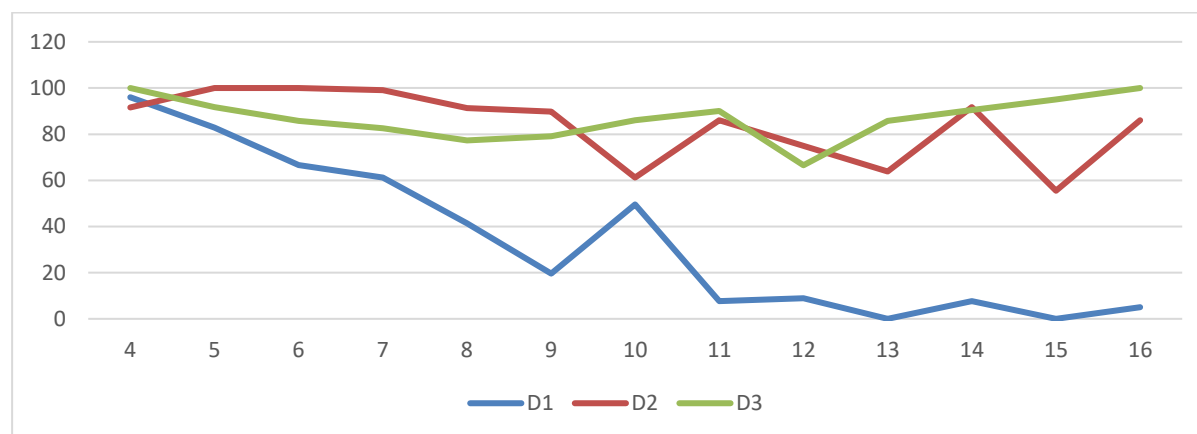
La marche était perdue par 71% (12/17) des patients du groupe « Enfant » en moyenne à 10,74 ans soit 10 ans et 9 mois. Sur les 12 enfants ayant perdu la marche, 2 l’avaient perdue suite à une fracture survenue au niveau d’un des membres inférieurs.

Tableau 11 : Age moyen de perte des capacités fonctionnelles (en année)

Perte des escaliers /12 patients	Perte de la course /11 patients	Perte de la marche /12 patients	Perte des transferts debout /8 patients
9,5	8,2	10,7	11,4

L’évolution des MFM sur 13 patients montre une inflexion plus précoce et rapide de D1 (position debout et transferts) qui passe sous 50% à 8 ans. D2 (motricité axiale et proximale) commence à infléchir légèrement à partir de 9 ans et D3 (motricité distale) reste stable tout au long de la croissance (Fig.11).

Figure 11 : Evolution des MFM (sur 13 patients)



- **Appareillage**

Sur les 17 patients, 29% (5/17) étaient marchants et 3 d’entre eux utilisaient ponctuellement un fauteuil roulant pour les longs trajets. Les enfants commençaient à utiliser un FR

occasionnellement à 8 ans et 8 mois. 76% des patients se déplaçaient en FRE, le premier était obtenu en moyenne à 10 ans et 2 mois (Tableau 12).

Tableau 12 : Nombre de patients portant ou ayant porté un appareillage et âge moyen de première prescription (en année)

	Utilisation ponctuelle du fauteuil roulant	Fauteuil roulant électrique	Orthèses suro- pédieuses nocturne	Orthèses suro- pédieuses de marche	Chaussures orthopédiques
Nombre de patients	88% (15/17)	76% (13/17)	71% (12/17)	47% (8/17)	24% (4/17)
Âge de première prescription	8,7	10,2	7,8	7,2	13,5

71% (12/17) des patients ont bénéficié d'orthèses suro-pédieuses nocturnes avec une première prescription à 7 ans et 10 mois. Les 3 patients les plus âgés ne les portent plus par mauvaise tolérance (douleur, sudation) ou par lassitude.

Il a été difficile de retrouver des données sur ce sujet, mais il semble que seulement 29% (5/17) des patients ont bénéficié d'orthèses cruro-pédieuses nocturnes qui ont toutes été mal tolérées.

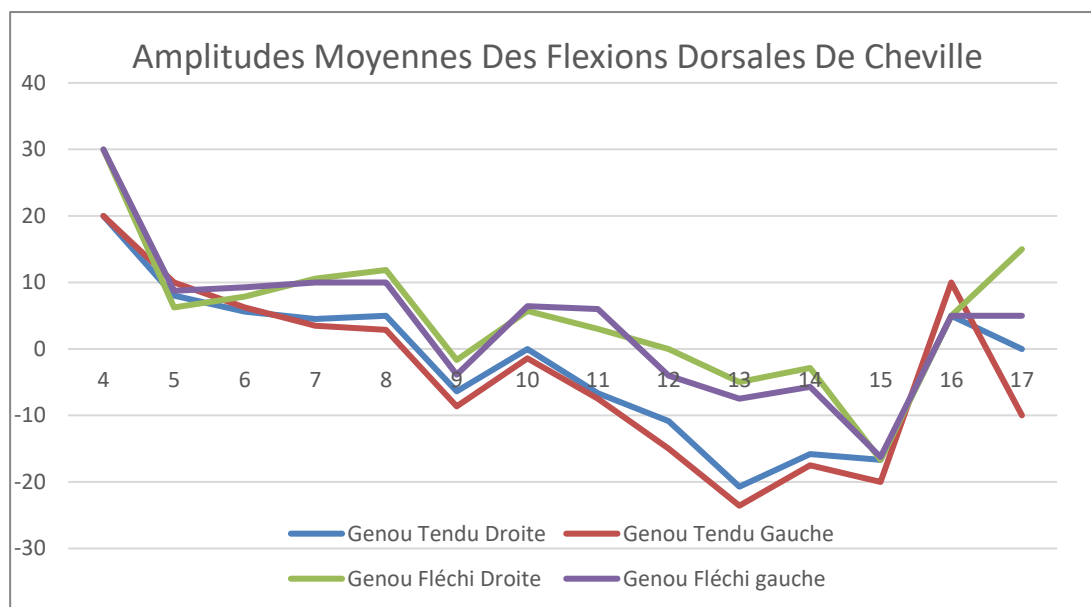
47% (8/17) des patients ont porté des orthèses suro-pédieuses de marche (releveur) avec un premier port à 7 ans et 2 mois.

- **Amplitudes articulaires**

La majorité des valeurs chiffrées concernant les amplitudes articulaires concernaient les amplitudes de flexion dorsale de chevilles genou fléchi et tendu. Dans la courbe (Fig.12) montrant l'évolution de ces amplitudes sur les 15 patients suivis au CHU d'Amiens, il est visible que l'inflexion est progressive avec un passage dans l'amplitude négative (équin) à environ 9 ans et une amélioration des amplitudes après 15 ans (concordant avec la réalisation des chirurgies multisites). Il est constaté de meilleures amplitudes genou fléchi que genou tendu signant une atteinte prédominante sur les muscles gastrocnémiens. L'inflexion est plus rapide de 10 à 13 ans comparativement à la période 5-10ans

Par ailleurs il est constaté une rétraction des gastrocnémiens légèrement plus importante à gauche.

Figure 12 : Evolution de la moyenne des amplitudes des flexions dorsales de cheville de 4 à 17 ans (sur 15 patients)



69% (11/16) des patients présentaient un flessum de genou, soit l'intégralité des patients ayant perdu la marche. En moyenne les flessums de genou étaient de 29° bilatéral (Tableau 13).

Tableau 13 : Présence et angulations des flessums de genoux

Patients présentant un flessum de genoux	Moyenne des angulations des flessums de genoux
69% (11/16)	29°

- **Mode de vie**

Seuls 23% (3/13) des patients vivaient avec leurs deux parents sous le même toit, les 77% (10/13) autres vivaient avec un seul parent ou dans des familles recomposées. Dans les 20 patients atteints de DMD, il y avait 3 paires de frères (30% soit 6 patients sur 20). Il est retrouvé 18% (3/17) de fils unique.

Les enfants avaient en moyenne 2 amis proches qu'ils voyaient moins d'une fois par mois hors de l'école (0,75 fois par mois).

Les loisirs des enfants étaient, pour la quasi-totalité des enfants, l'informatique (seul le plus jeune n'y avait pas le droit). Les activités sportives arrivent en deuxième position et concernent aussi bien les enfants marchant que non marchant. Les activités manuelles sont plébiscitées par

les plus jeunes. Enfin, la présence d'un animal semble apporter un grand réconfort chez les patients les plus âgés (fait retrouvé également chez les adultes) (Tableau 14).

Tableau 14 : Loisirs

Informatique (console, ordinateur, TV, tablette)	Chien	Activité physique (sport, trampoline, promenade...)	Activité manuelle (jeux de société, puzzle, peinture...)
94%	11,8%	41,2%	23,5%
(16/17)	(2/17)	(7/17)	(4/17)

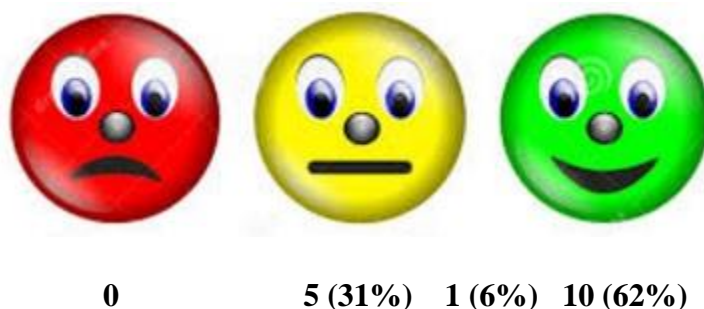
- **Humeur**

Tableau 15 : Qualité de vie

Acceptation du regard des autres	Trouble du sommeil	Trouble de l'humeur
73%	25%	58,8%
(11/15)	(4/16)	(10/17)

Sur le plan personnel, 25% (4/16) des patients présentaient des troubles du sommeil et 59% (1/17) avaient des troubles de l'humeur réguliers ou occasionnels (Tableau 15). Néanmoins, sur l'échelle simplifiée des smiley (Fig.13) aucun enfant n'a choisi le smiley malheureux et 62% (10/16) ont choisi le smiley heureux.

Figure 13 : Humeur générale des enfants (l'enfant désignait le smiley qui lui semblait le mieux convenir à son humeur en général)



73 % (11/15) des enfants disaient accepter le regard des autres en particulier les enfants les plus jeunes et marchant qui ne se considéraient pas comme malades et ceux en IEM qui étaient entourés d'enfants comme eux. Ceux qui n'acceptaient pas le regard des autres n'aimaient pas le regard que les gens portaient sur leur FR et avaient parfois l'impression de moqueries. Un enfant n'aimait pas inspirer de la pitié.

2- Groupe « Verticalisation »

- Appareil, âge, durée et fréquence de verticalisation

Sur les 17 patients, seuls 6 (35%) patients avaient bénéficié de verticalisation. Il a été retrouvé des notions de verticalisation sur table dans les dossiers médicaux de quelques autres enfants sans que ni l'enfant ni les parents n'en aient souvenir, la période ayant dû être très courte.

Tableau 16 : Appareil, âge, durée et fréquence de verticalisation

Patients	Appareil de verticalisation	Âge durant la verticalisation (en année)	Durée de verticalisation depuis première séance	Fréquence / semaine	Durée d'utilisation en minutes / jour
P3	FRE	12,8	En cours, 3,5 ans	7	30
P4	FRE	10,5- 13,5	3 ans	7	20
P7	FRE	13,6	En cours, 6 mois	7	60
Moyennes			2,3 ans	7	36,7
P1	Table	10-14	4 ans	3	25
P9	Table	8-9	10 mois	1	20
P16	Table	9-10	1 an	3	30
Moyennes			1,97 ans	2,3	25

3 patients (18%) ont bénéficié d'une verticalisation par FREV dont 2 l'utilisent encore actuellement. Un enfant est en attente de son FREV mais ne l'avait pas encore durant la période d'inclusion. La verticalisation était utilisée quotidiennement durant 36 minutes en moyenne. 2 patients faisaient une seule verticalisation par jour alors qu'un patient l'utilisait pluri-quotidiennement en séances plus courtes, en particulier à l'école durant la récréation.

3 patients (18%) ont bénéficié d'une verticalisation sur table qui est arrêtée pour les 3. La verticalisation était utilisée 2,3 fois par semaine durant environ 25 minutes, uniquement durant les séances de kinésithérapie et préférentiellement l'après-midi (Tableau 16).

Les activités réalisées durant la verticalisation étaient des jeux manuels et du dessin pour les patients verticalisés sur table (plus jeunes et avec leur kinésithérapeute) et des jeux vidéos pour les patients en FREV (plus vieux et autonomes pour ces séances).

- **Intolérances**

La moitié des patients se plaignaient de douleur durant la verticalisation, majoritairement dans le groupe en FREV (2/3), avec une EVA moyenne de 6,3/10 pour ces 3 patients douloureux et de 3,17/10 en incluant les patients non douloureux. Les douleurs étaient toutes localisées aux membres inférieurs et en particulier aux pieds. Elles apparaissaient en moyenne au bout de 18 minutes et étaient la raison des fins de séances de verticalisation.

Tableau 17 : Douleurs durant la verticalisation des patients en FREV et sur table

	Présence de douleurs	Localisation de la douleur	EVA (/10)	Durée d'apparition de la douleur (en minutes)	Raison de l'arrêt de la séance
P3	Oui	Mollets	4	30	Douleur
P4	Oui	Genoux, tibia, talons, orteils	7	10	Douleur
P7	Non	/	0	/	Programmée
Moyennes			3,7	20	
P1	Non	/	0	/	Programmée
P9	Oui	Pieds	8	15	Douleur
P16	Non	Rarement genoux	0	/	Programmée
Moyennes			2,7		

L'EVA moyenne était de 3,7/10 pour le groupe en FREV contre 2,7/10 pour le groupe sur table. (Tableau 17).

Pour les 4 patients ayant arrêté définitivement la verticalisation, 2 imputaient cet arrêt aux douleurs devenues insupportables durant les séances et 2 aux sensations vertigineuses et désagréables provoquées par la verticalisation sur table (pour un patient cette sensation est apparue après un arrêt prolongé de la verticalisation pour une chirurgie).

- **Bénéfices ressentis**

Un seul patient acquérait plus d'autonomie avec la verticalisation par FREV qui lui permettait d'atteindre des objets en hauteur. Les patients verticalisés sur table se plaignaient au contraire d'une baisse de la mobilité avec cette méthode.

Tableau 18 : Effets bénéfiques cités spontanément et rapportés par les enfants et leurs parents (nombre de fois cités)

	Diminution des douleurs/paresthésies	Être debout	Amélioration du transit
Enfants	50%	33%	0
Parents	60%	20%	20%

Un seul patient (P7) trouvait ses relations avec les autres modifiées du fait d’être à la même hauteur qu’eux.

Les effets bénéfiques retrouvés chez les enfants concernaient la diminution des douleurs ischiatiques ou des paresthésies des membres inférieurs et 2 enfants aimaient tout simplement le fait d’être debout (Tableau 18).

Figure 14 : Humeur des enfants durant la verticalisation (l’enfant désignait le smiley qui lui semblait le mieux convenir à son humeur durant la verticalisation)



Total /6	50% (3)	33% (2)	17% (1)
FREV /3	33% (1)	33% (1)	33% (1)
Table /3	67% (2)	33% (1)	0

Pour les parents, ils rapportaient également la diminution des douleurs ischiatiques et paresthésies des membres inférieurs et la convivialité d’être avec leur enfant debout. Un parent a souligné une amélioration du transit avec la verticalisation.

Globalement, les enfants en cours de verticalisation aimaient cette pratique et ceux l’ayant arrêtée ne l’aimaient pas (un patient a su nuancer en disant qu’il aimait jusqu’à l’apparition de sensations vertigineuses) (Fig.14).

- **Paramètres médicaux objectifs chez les patients suivis au CHU d'Amiens**

Nous avons essayé de comparer les 3 patients en FREV (Groupe 1) aux autres patients ayant perdu la marche depuis au moins un an et ne bénéficiant pas de verticalisation régulière (Groupe 2). Le groupe 2 est composé de 5 patients : 3 n'ayant jamais été verticalisés et 2 ayant été verticalisés sur table.

Devant le faible effectif (8 patients), des analyses uniquement descriptives étaient possibles mais permettront de réfléchir à des axes de recherche pour initier une étude à plus grande échelle. A noter un biais majeur qui est l'absence de traitement par corticoïdes chez 2 des 3 patients du groupe 1. Dans le groupe 2, 60% (3/5) des patients étaient traités par corticoïdes.

Sur le plan ostéodensitométrique, il n'a été retrouvé des chiffres d'ODM que pour un seul patient du groupe 1 qui a présenté une ostéoporose et nécessité un traitement par biphosphonate (avant de débiter la verticalisation).

Sur le plan du rachis, un seul patient du groupe 1 (P4) soit 33% (1/3) a nécessité une arthrodèse, un an après l'arrêt de sa verticalisation, à 14 ans et 2 mois avec une dégradation de 23° de l'angle de Cobb (de 34° à 57°). Les derniers angles de Cobb des 2 autres enfants sont de 2° et 14° sans rotation vertébrale.

Dans le groupe 2, 2 patients (P1 et P6) ont bénéficié d'une arthrodèse en moyenne à 14 ans et 6 mois avec un angle de Cobb moyen à 42.5 ° avant la chirurgie.

Sur le plan des MFM, peu de différence entre les 2 groupes.

Tableau 19 : Moyenne des CPT, RF et FEVG des patients verticalisés (Groupe 1) et non verticalisés (Groupe 2) (en %)

	Groupe 1			Groupe 2
	Au global	Avant verticalisation	Avec verticalisation	Au global
CPT	86,0	89,3	80,0	84,1
RF	38,5	40,1	35,8	34,4
FEVG	66,4	68,7	61,3	61,2

Sur le plan cardiaque et respiratoire, le tableau 19 reprend les moyennes de toutes les valeurs de CPT, RF et FEVG retrouvées pour chaque patient au cours de son développement. Les résultats ne sont pas comparables du fait du trop faible effectif. Il est constaté, néanmoins, des valeurs globales légèrement supérieures dans le groupe 1 par rapport au groupe 2.

Les valeurs qui ont pu être retrouvées avant et après verticalisation (instaurée à un âge plus avancé et dont la comparaison des données s'attache à un même patient) montrent une diminution après verticalisation mais dans un contexte d'évolution de la pathologie avec l'âge.

3- Groupe « Adulte »

3 patients ont été inclus dont 2 frères, l'âge moyen était de 45 ans, aucun patient n'était traité par corticoïdes (Tableau 20).

Tableau 20 : Descriptif des patients adultes (sur 3 patients)

Age moyen (en année)	Nombre de patients traités par corticoïdes	Nombre de patients traités par IEC	Nombre de patients porteurs d'une trachéotomie	Nombre de patients porteurs d'une scoliose	Nombre de patients porteurs d'une arthrodèse	Moyenne des dernières FEVG (%)	Nombre de patients ayant un trouble de la déglutition
45	0	67% (2/3)	67% (2/3)	100% (3/3)	67% (2/3)	45	100% (3/3)

Sur le plan pulmonaire, les 3 patients souffraient d'une insuffisance respiratoire chronique restrictive traitée par VNI, 2 patients sur trachéotomie (posée en moyenne à 21 ans) et 1 patient sur pipette buccale le jour et masque nasal la nuit (patient ayant refusé la trachéotomie).

Sur le plan cardiaque, la moyenne des dernières FEVG retrouvées était de 45 %, deux patients bénéficiaient d'un traitement par IEC. Le troisième était traité par bisoprolol et digoxine.

Sur le plan de l'humeur, 2 patients souffraient d'anxiété traitée par antidépresseur.

- Sur le plan MPR

3 patients étaient porteurs d'une scoliose dont 2 avaient été traités par arthrodèse vertébrale.

Les 3 patients souffraient de troubles de la déglutition mais bénéficiaient tous d'une alimentation per os : 2 avaient une alimentation mixée et 1 liquide ou semi liquide du fait d'une macroglossie, 2 nécessitaient une supplémentation protéique.

Les 3 patients se déplaçaient en FRE et aucun ne portait d'orthèse de posture diurne ou nocturne.

Les 3 patients bénéficiaient uniquement de kinésithérapie à hauteur de 2 fois par semaine pour 2 patients et 3 fois pour un.

Au niveau du mode de vie, les 3 patients vivaient chez leurs parents. Ils vivaient tous dans des maisons de plain-pied obtenue avec une aide financière de la MDPH.

Leurs loisirs consistaient en l'ordinateur et la télévision pour tous, un aimait profiter de son jardin et un autre était apaisé par la présence de son chat.

Les patients ne bénéficiaient pas de suivi par un médecin MPR.

VI. DISCUSSION

Au vu des nombreux paramètres étant à étudier, nous avons conscience que, parmi les résultats obtenus, beaucoup de points pourraient amener à la discussion. Nous nous sommes concentrés volontairement sur ceux pouvant apporter un axe d'amélioration dans la prise en charge du médecin de MPR, en insistant particulièrement sur les douleurs, la verticalisation et la transition enfant-adulte.

1- Maladie et traitements

- **Découverte de la maladie**

L'âge moyen de découverte de la maladie est de 4,8 ans, ce qui correspond relativement à l'âge moyen de découverte depuis 1990 qui est de 4,3 ans (contre 5,3 ans avant 1990)[14].

A propos du mode de découverte de la maladie, nous constatons que 36% des patients furent adressés en Neuropédiatrie pour des troubles des apprentissages, qui ont conduit à la découverte de la DMD. Dans la littérature, 30% des patients DMD sont initialement adressés pour ce motif[14]. Le fait de penser à une dystrophinopathie devant tout retard des apprentissages commence à être connu, mais l'exemple d'Amiens est encore une preuve de plus de l'intérêt de sensibiliser tous les médecins, en particulier ceux suivant les enfants en ville à ce dépistage.

- **Sur le plan des traitements**

Nous constatons que les patients bénéficient en majorité, 65% (5/14), de traitement par corticoïdes. Les 6 patients qui n'ont pas eu ce traitement sont non marchants et ont plus de 12 ans. Pour 3 de ces 6 patients, le traitement a été refusé par les parents malgré les multiples sollicitations des pédiatres. Les causes des refus ne sont pas connues. Même si le rôle du médecin de MPR n'est pas de prescrire ou d'imposer ce traitement, une explication sur l'intérêt de ce traitement sur un versant plus fonctionnel, pourrait aider les pédiatres à faire accepter ce traitement essentiel aux parents.

La question de l'arrêt des corticoïdes à la perte de la marche reste ouverte en France contrairement aux pays anglosaxons où il est fréquemment continué[42]. A Amiens, il a été décidé depuis plusieurs années de le continuer également. Les résultats de notre étude semblent en faveur de cette décision.

Dans notre étude, le traitement par IEC est pris par 90% des patients. 1 enfant sur les 2 non traités a débuté le traitement après la période d'inclusion. La moyenne d'âge de la première prescription est à 11,4 ans. Ce chiffre est légèrement supérieur à l'âge recommandé de 10 ans mais les patients ayant une introduction après 10 ans sont les plus âgés (dont le patient majeur à plus de 19 ans), laissant penser que les recommandations nous permettent aujourd'hui d'introduire ce traitement plus tôt. Si nous excluons ce patient majeur, la moyenne descend à 10,8 ans. Cela montre donc un bon respect des recommandations dans les dernières années et donc une bonne évolution de la prise en charge. Nous constatons également que le seul patient ne bénéficiant pas de traitement par IEC est le plus jeune, de moins de 6 ans. Les chiffres sont donc témoins d'une excellente observance de ce traitement qui n'est jamais refusé par les parents, contrairement aux corticoïdes.

Sur le plan respiratoire, presque la moitié des patients bénéficiait d'une VNI. 2 l'avaient refusée après essai. Un des patients les plus jeunes la portait de façon très occasionnelle mais sa mère rapportait des terreurs nocturnes depuis la baisse d'observance du port de la VNI, pouvant être en lien avec l'hypercapnie. L'observance de la VNI était bonne chez les patients les plus âgés, non marchant.

Dans notre étude, aucun des patients du groupe « Enfant » ne ressentait de dyspnée au repos. Il est également retrouvé dans la littérature que les patients avec une maladie neuromusculaire avaient un seuil de perception de la dyspnée plus haut[30].

Le rôle du médecin de MPR peut être de dépister une baisse d'observance du port de la VNI par l'accompagnement des familles (elles décrivent souvent des découragements et libèrent l'information par culpabilité ou au travers des soucis techniques). L'enfant présente des signes respiratoires qui sont relevés par les rééducateurs au moment de la verticalisation, des transferts ou encore des exercices en balnéothérapie. Le médecin MPR fait alors le lien avec son collègue pneumologue ou encore lors de la consultation pluridisciplinaire.

- **Sur le plan osseux**

Il est constaté que toutes les fractures ont été causées par des chutes aussi bien chez des marchants que chez des patients en fauteuil roulant et aussi bien chez des patients traités par corticoïdes que non traités. Des études ont montré que la baisse de DMO survenait chez les patients DMD même avant l'utilisation des corticoïdes et que les enfants DMD pouvaient avoir un niveau anormalement bas de vitamine D déjà au moment du diagnostic[42, 43].

Ainsi, il pourrait être intéressant de réaliser un suivi ostéodensitométrique chez les patients non traités par corticoïdes et non marchant afin de prévenir le risque d'ostéopénie lié à la perte de la marche et ainsi le risque de fracture.

Plusieurs études indiquent que la mesure ostéodensitométrique du Z-score fémur distal est la technique de choix plutôt que la mesure du Z-score lombaire pour l'évaluation du risque de fractures chez les enfants ayant une diminution de la mobilité, en particulier les enfants atteints de DMD[44–46]. Chez ces enfants, 70% des fractures surviennent sur les membres inférieurs dont la moitié sur le fémur et souvent sur des traumatismes minimes[45]. Notre étude retrouve une moyenne des Z-score fémur à -2,84 contre un Z-score lombaire à -0,60 avec un Z-score fémur plus bas que le Z-score lombaire chez les patients ayant présenté une fracture. Nos résultats semblent en accord avec la littérature même si aucune mesure du fémur distal n'a été retrouvée.

Ainsi le médecin de MPR doit avoir un rôle essentiel dans de la prévention des chutes :

- Mettre en place les aides techniques à la marche et aides humaines (AVS...), travail avec la fratrie et les camarades, adaptation de l'environnement : école (favoriser les ascenseurs...), maison (chambre au rez-de-chaussée...), lieux de soins... dans les semaines suivant l'annonce du diagnostic, en présentant un programme d'accompagnement.

2- Prise en charge MPR

- Sur le plan des douleurs

Les plaintes douloureuses, au niveau des membres inférieurs et majoritairement à la marche ou en fin de journée, de la quasi-totalité des patients encourageraient à proposer plus rapidement le fauteuil roulant électrique en cas de fatigue ou long trajet et de permettre une transition vers la perte de la marche plus douce.

Les douleurs au niveau des membres supérieurs, concernant les patients non marchant, nécessite une consultation avec un médecin MPR et un(e) ergothérapeute pour adapter au mieux le positionnement des membres supérieurs. Une visite à domicile par l'ergothérapeute semble indispensable après cette consultation pour adapter les installations assises, durant le repas, au lit et dans le FRE. Il est également nécessaire d'analyser l'installation lors du jeu à la console et lors de l'utilisation de l'ordinateur, qui sont les principaux loisirs de ces patients.

Les patients non marchant se plaignaient essentiellement de douleurs ischiatiques en lien avec une position assise prolongée, qui étaient soulagées par un changement de position. Mais beaucoup de ces patients se plaignaient également de douleurs durant les transferts et les mobilisations. Un des patients arrivait à soulager ses douleurs ischiatiques en modifiant les inclinaisons d'assise avec son FREV sans forcément aller jusqu'à la verticalisation. Ainsi, il paraît essentiel de proposer les FRE avec assise inclinable à réglage électrique si l'indication d'un FRE verticalisateur ne semble pas adaptée.

Une des plaintes récurrentes des patients non marchant était la gonalgie, souvent associée à la présence de flessums de genoux (présents chez tous les patients ayant perdu la marche). La solution à apporter semble être, dans un premier temps, la prévention des flessums par des postures nocturnes types orthèses cruro-pédieuses ou suro-pédieuses avec des cruro-jambières (thermoformée ou attelle type « Zimmer ») permettant une alternance entre les deux appareillages au moment de la mise en place et ainsi améliorer la tolérance et l'observance. L'expérience montre que ces appareillages sont mal tolérés, ils pourraient n'être débutés qu'à la perte de la marche où les flessums s'installent rapidement et ainsi l'acceptation chez ces enfants, plus grands, pourrait être facilitée. La solution intermédiaire est d'adapter une installation en lit mousse en posturant au maximum l'ensemble des membres inférieurs. Cette solution est souvent mieux tolérée mais demande beaucoup d'aide de la part de la famille car l'installation est difficile. Le transfert par lève-malade est rapidement recommandé. Dans un second temps, la chirurgie libératrice musculo-tendineuse semble avoir un effet antalgique rapporté par plusieurs patients.

Ainsi les axes d'amélioration qui sont déjà proposés en MPR pourraient être envisagés beaucoup plus tôt en utilisant l'interrogatoire des patients sur leurs douleurs, même sans plainte spontanée, et en adaptant l'appareillage en fonction des besoins du patient :

- Proposer le FRE pour les longs trajets ou à risque de chute dès le diagnostic de la maladie, permettant également une acceptation plus facile lors de la perte de la marche.
- Prescrire la posture d'extension des genoux et triceps suraux dès 9 ou 10 ans, juste avant ou à la perte de la marche.
- Prescrire le FRE à assise inclinable et aide à la posture des membres supérieurs pour les patients non marchant.
- Faciliter les démarches pour l'acquisition d'un FRE en simplifiant les essais en HDJ (Hôpital De Jour) de MPR (avec rédaction d'un cahier de tests validant les compétences de l'enfant à réaliser la conduite du fauteuil) suivi d'une prescription par un médecin MPR et d'un essai à domicile avec un ergothérapeute.

- **Sur le plan des autres attelles**

Dans notre étude, presque la moitié des enfants a bénéficié d'orthèses suro-pédieuses de marche en commençant à 7 ans et 2 mois soit 1 à 2 ans avant l'apparition des équins. Les attelles étaient tolérées peu de temps, souvent moins d'un an. Cette intolérance a pour principale raison, l'évolution de l'équin pourvoyeur de douleur dans l'attelle. Dans la littérature, les orthèses de marche sont rarement bien tolérées et leur efficacité n'a jamais été démontrée[8]. Une étude brésilienne avait réalisé des AQM sur des enfants atteints de DMD avec et sans orthèse suro-pédieuse. Elle constatait sur la marche avec orthèse: une augmentation de la dorsiflexion avec une diminution de la dépense énergétique au niveau de la cheville, une diminution de l'hyperextension de genou, une diminution de l'inclinaison du bassin au cours du cycle de la marche et une diminution de la rotation du bassin au cours de la phase oscillante mais une cadence significativement plus basse que pour les enfants DMD marchant sans orthèse[47].

A Amiens, les orthèses suro-pédieuses de marche sont essentiellement prescrites chez l'enfant n'ayant pas d'équin mais ayant une marche digitigrade à visée de guidance automatique d'attaque du pas par le talon.

Dans la littérature, les orthèses de postures les plus fréquemment utilisées sont l'orthèse suro-pédieuse anti varus équin (fréquemment mise en place dès 0° de flexion dorsale de cheville genou tendu), et dont l'effet est largement reconnu[8, 47], l'orthèse cruro-sural anti flessum de genou (peu utilisée car mauvaise observance), ou l'orthèse cruro-pédieuse luttant contre les 2 déformations précédentes, qui est mal acceptée.

L'équipe de Boulay et al. préconise l'adjonction d'un système précontraint de type Tamarack® aux orthèses suro-pédieuses permettant de mobiliser librement la cheville avec un retour passif vers la correction de l'équin, bien mieux accepté. Pour les orthèses anti flessum de genou, ils utilisent une articulation type Ultraflex®[8].

Idéalement, le port doit se faire toute la nuit (au moins 6 heures de port sont actuellement préconisées en MPR pédiatrique au CHU d'Amiens pour avoir une amélioration des amplitudes). Mais l'acceptation de l'orthèse étant primordiale, le temps de port doit s'adapter au patient avec un port diurne possible durant les temps de repos.

Les appareillages de posture des membres supérieurs sont relativement acceptés mais avec une observance médiocre la journée car l'enfant développe des compensations, pour assurer les activités des membres supérieurs (écriture, ordinateur, conduite du FRE), qu'il est nécessaire de respecter sur les temps de fonction. A Amiens, elles ne sont pas prescrites.

Les chaussures orthopédiques ne sont prescrites qu'en cas de déformation majeure empêchant le chaussage classique, lors de la présence de lésions cutanées ou de douleurs d'insertion dans les chaussures ordinaires.

- **Sur le plan fonctionnel**

Une étude américaine de 2014 sur 88 patients retrouvait une dépendance complète au FR à 10,4 ans[10]. Une étude française de Humberclaude et al. de 2011 sur 278 patients DMD retrouvait un âge de perte de la marche à 9,78 année[48], contre 10,7 ans dans notre étude. L'étude comparait les pertes de fonctions motrices en fonction de l'âge de la perte de la marche et retrouvait une perte de la course à 7,11 ans dans le groupe ayant perdu la marche entre 8 et 11 ans contre 8,2 ans dans notre étude, la perte de la capacité à monter les escaliers survenait à 7,99 ans dans leur étude contre 9,5 ans dans la nôtre (sachant que nous avons sélectionné l'âge où l'enfant n'était plus capable de monter une seule marche).

- **Sur le plan médico-social et de la scolarité**

Tous les enfants scolarisés en IEM ou IME présentaient des troubles des apprentissages mais les patients les plus jeunes (moins de 13 ans) présentant des troubles des apprentissages ou de l'attention étaient scolarisés en milieu ordinaire.

La scolarisation en CNED semblait peu convenir à l'enfant et ses parents qui étaient en attente d'une place en établissement médico-social.

Les enfants sans troubles des apprentissages en milieu ordinaire semblaient apprécier leur scolarité grâce à l'aide de l'AVS et de l'outil informatique, ils rapportaient souvent des camarades de classe aidants.

Ainsi le rôle du médecin de MPR serait d'aider à :

- Orienter l'enfant dans la scolarité qui lui sera la plus adaptée dès les résultats du bilan neuropsychologique (IEM pour les enfants avec troubles des apprentissages, scolarité ordinaire avec ordinateur et AVS pour les enfants sans ou avec troubles minimes).

- **A propos des patients du groupe « Adulte »**

Sachant qu'avec le progrès de la prise en charge, plus de 90% des enfants DMD vivent jusqu'à l'âge adulte, la transition enfant-adulte est un défi majeur dans l'organisation des soins[49].

Nous avons relevé 2 problèmes majeurs chez les patients adultes amiénois : l'absence de suivi par un médecin MPR et l'absence d'orientation vers une structure médico-sociale (les deux pouvant être liés).

Le patient de 23 ans du groupe « Enfant » a été également contraint de retourner au domicile parental lorsqu'on son âge ne permettait plus une prise en charge en IEM.

Nous avons retrouvé dans les dossiers médicaux des troubles de déglutition mais sans notion de prise en charge par orthophoniste et diététicienne. Des avis pourraient être envisagés en fonction des troubles à rechercher : fatigabilité au repas (diminution de la prise alimentaire et perte de poids, toux pendant la prise alimentaire, choix des aliments ou refus du repas si ce n'est pas à domicile).

Du fait des loisirs axés sur l'informatique, un suivi, même ponctuel, par un ergothérapeute pour maintenir les fonctions de membres supérieurs et optimiser au mieux l'utilisation de l'ordinateur par un poste adapté, est préconisé afin de diminuer le risque d'apparition de douleurs et de fatigue musculaire.

Une prise en charge sociale avec aide par l'assistante sociale pour remplir le dossier MDPH permettrait probablement d'augmenter les financements pour l'aide humaine et les aides techniques afin de soulager les parents.

Toutes ces adaptations pourraient être facilitées par un suivi MPR régulier et nous proposons donc :

- D'augmenter les partenariats entre équipe pédiatrique et adulte pour favoriser la transition enfant-adulte.

- De maintenir le suivi MPR à l'âge adulte.

- De dépister et de prescrire une prise en charge orthophonique et diététique des troubles de la déglutition.

- D'adapter le poste de travail et de jeu par un ergothérapeute à domicile.

- **Sur le plan de la coordination des soins de rééducation**

Idéalement, le suivi est organisé par le médecin MPR. Il coordonne les différentes actions, revoit les bilans avec les professionnels, participe à des synthèses pluridisciplinaires en sanitaire et en médico-social en lien avec les décisions prises par les directeurs de structures. De ce fait, il doit faire partie du suivi de l'enfant dès le diagnostic de la maladie. Ceci est de plus en plus le cas au CHU d'Amiens, au travers de consultations pluridisciplinaires programmées de plus en plus tôt.

3- La verticalisation

Dans notre étude, les résultats des interrogatoires des patients montrent une nette préférence pour la verticalisation par FREV par rapport à la table. A noter, qu'un des enfants, bénéficiant actuellement d'un FREV, avait été auparavant verticalisé par un fauteuil verticalisateur électrique non roulant et préférait amplement son FREV lui évitant des transferts répétés, pourvoyeurs de douleurs.

Ainsi, la verticalisation sur table, ne pouvant se faire qu'avec des transferts et essentiellement en kinésithérapie, doit rester une technique transitoire pour les enfants allant bénéficier d'un FREV. Sans cette condition, elle semble inutile car elle est abandonnée dans tous les cas et laisse un souvenir douloureux à l'enfant.

Même si la douleur semble être la plainte majeure des enfants durant la verticalisation, il est noté qu'elle n'apparaît qu'à partir de 15 – 20 minutes et que le patient P7, utilisant son FREV de façon pluriquotidienne et sur des sessions de maximum 20 minutes, ne se plaignait d'aucune douleur.

Parallèlement aux plaintes douloureuses au niveau des membres inférieurs, il est constaté que la moitié des patients évoque le soulagement de douleurs ischiatiques ou de paresthésies des membres inférieurs avec la verticalisation.

En analysant les profils des 3 patients pour qui la verticalisation par FREV a été possible, nous noterons qu'ils sont tous les 3 scolarisés en milieu ordinaire et n'ont pas de troubles des apprentissages.

P3 et P7, chez qui la verticalisation est encore en cours, ont bénéficié d'une chirurgie musculo-tendineuse libératrice réduisant leurs rétractions tendineuses et de ce fait les douleurs liées aux

équins et flessums de genoux durant la verticalisation. P4 n'a pas bénéficié de cette chirurgie. Les facteurs majeurs empêchant la poursuite de la verticalisation, autant en FREV que sur table, étaient les douleurs en particulier aux genoux et aux pieds, en lien avec les rétractions tendineuses.

Ainsi aux vues des constatations faites chez ces enfants et en particulier chez P7 qui n'a que des effets bénéfiques à la verticalisation par FREV, plusieurs axes d'amélioration MPR peuvent être proposés :

- Ne pratiquer la verticalisation sur table que chez les enfants chez qui la verticalisation par FREV est envisagée.
- Préparer la mise en place de la verticalisation par FREV en MPR et en pluridisciplinarité.
- Commencer la verticalisation par FREV le plus tôt possible après la perte de la marche.
- La proposer à des enfants sans troubles cognitifs majeurs et sans rétraction musculo-tendineuse majeure, en prévoyant une chirurgie musculo-tendineuse juste avant la mise en place de la verticalisation si nécessaire.
- Anticiper les essayages et la prescription du FREV par le médecin de MPR pour pouvoir en disposer juste après la chirurgie.
- Prévoir une Hospitalisation De Jour en MPR pour éduquer l'enfant à l'utilisation de son FREV dans sa vie quotidienne afin qu'il ne soit pas qu'un outil de rééducation.
- L'utiliser plusieurs fois par jour (3 à 4 fois 20 minutes par jour) en infra douloureux et ne pas prolonger la durée de verticalisation si elle est douloureuse. Utiliser le FREV à visée sociale et de loisirs (durant la récréation, en famille...).
- Vérifier régulièrement en consultation MPR la bonne tolérance et la bonne utilisation du FREV et apporter des modifications si nécessaire.
- Créer un guide de bonnes procédures d'utilisation de la verticalisation en FREV chez l'enfant DMD.

De façon plus générale, la verticalisation par FREV doit être anticipée, programmée dans les meilleures conditions, essayée et éduquée aux enfants et à leurs parents par le médecin de MPR, comme le ferait, par exemple, le pneumologue pour la mise en place de la VNI.

4- Programme de soins MPR reprenant les axes d'amélioration au cours du développement du patient DMD

En fonction des résultats, de leur analyse et des données de la littérature, il nous semble possible d'émettre des propositions d'amélioration de prise en charge MPR au cours du développement du patient DMD selon un support chronologique :

17,2 mois : Acquisition de la marche → penser à la pathologie si un enfant est adressé pour ce motif ou en cas de retard des acquisitions, éviter la marche digitigrade, prescrire des orthèses suropédieuses de marche si nécessaire.

4 ans et 10 mois : Découverte de la maladie → commencer le suivi MPR et les prescriptions de kinésithérapie. Prescrire psychomotricité, orthophonie et ergothérapie si nécessaire. Proposer de l'APA. Commencer les démarches pour orienter en structures médico-sociales : SESSD et faire la demande d'AVS. Prescrire le premier FR pour éviter les douleurs de fin de journée. Prévenir les risques de chutes.

7 ans (7 ans et 4 mois) : Premier bilan neuropsychologique → prévoir une orientation en IEM pour les enfants présentant des troubles des apprentissages rendant impossible une scolarité ordinaire.

8 ans (8 ans et 2 mois) : Perte de la course → proposer un soutien psychologique pour préparer à la perte rapide des autres capacités fonctionnelles dans les 3 ans à venir, poursuivre l'accompagnement vers le maintien de la station debout.

(8 ans et 10 mois) : apparition des douleurs quotidiennes → dépister ces douleurs, les prévenir et les traiter par des solutions rééducatives et/ou médicamenteuses.

Accélération de la rétraction des triceps suraux et passage en équin → renforcer les étirements musculo-tendineux et les postures anti équin.

9 ans : (9 ans et 6 mois) : Perte de la capacité à monter les escaliers → anticiper par des adaptations du milieu scolaire et du domicile.

10 ans et 9 mois : - Perte de la marche

→ Préparer l'enfant et sa famille, suivi psychologique si nécessaire. S'assurer d'un FRE adapté. Prévenir l'apparition de flessums de genoux (attelles cruro-pédieuses nocturnes ou lit mousse). Commencer un suivi par ODM pour les patients non traités par corticoïdes.

→ Commencer la verticalisation sur FREV en ayant anticipé l'essai et l'achat du FREV pour les patients pouvant en bénéficier (faibles rétractions articulaires, absence de trouble cognitif majeur...) et en préparant cette rééducation (HDJ de MPR, éducation thérapeutique...).

Expliquer l'importance de la verticalisation chez l'enfant en s'appuyant sur un guide d'accompagnement.

- Deuxième accélération de la rétraction des triceps suraux → prévenir ces rétractions et commencer à aborder la nécessité de chirurgie.

11 ans (11 ans et 5 mois) : Perte des transferts debout → anticiper la prescription d'un lève personne.

13 ans (13 ans et 8 mois) : Bilan MPR et rééducation pré et post arthrodèse vertébrale.

14 ans (14 ans et 5 mois) : Bilan MPR et rééducation pré et post chirurgie musculo-tendineuse.

16 à 18 ans : Anticiper le passage à l'âge adulte et la fin de prise en charge en IEM ou SESSD → aider à la poursuite de la scolarité, dossier pour entrer en FAM, adaptation du logement des parents si désir d'y rester. Prévoir une consultation MPR de relai enfant-adulte.

Adulte : Continuer un suivi MPR régulier pour aider à la conservation d'une autonomie maximale, à l'acquisition d'une indépendance sociale et financière. Lutter contre la douleur. Dépister les troubles de déglutition et adapter l'alimentation. Maintenir le suivi médical pluridisciplinaire.

5- Critiques

Le biais majeur de notre étude est le faible effectif de l'étude, témoin de la rareté de la maladie. Ce faible effectif rendait une étude comparative impossible comme initialement souhaité sur la partie verticalisation (parfois, dans les courbes d'évolution, la moyenne n'est calculée que sur deux ou trois données). De même, l'hétérogénéité des patients au niveau des âges peut constituer un biais, même si elle a permis, d'une part, de voir les différences de ressenti des patients aux différents stades de leur vie et d'autre part, d'apprécier l'évolution des prises en charge au fil des années. Il est possible de critiquer le côté uniquement descriptif des analyses statistiques.

La particularité de l'étude est d'avoir donné une grande part au ressenti du patient, aussi bien du point de vue de la rééducation que de ces douleurs et de sa vie personnelle. Le fait que l'interrogatoire ait eu lieu en présence des parents est critiquable mais il s'est avéré que les réponses des parents apportaient un complément d'information indispensable à l'investigateur. De ce fait, l'étude apporte des axes de recherche, en particulier sur la verticalisation par FREV, qu'il serait intéressant d'exploiter dans d'autres études à plus grand effectif.

VII. CONCLUSION

L'étude a permis de mettre en évidence des moments clefs dans le développement des patients DMD, que le médecin de MPR doit être capable d'anticiper afin de prévenir les conséquences physiques, sociales, psychologiques et cognitives de la maladie. L'accompagnement se veut optimal selon un programme adaptable à chaque situation et chaque âge (confère page 56).

Dans notre étude, la marche était perdue à 10 ans et 9 mois. Les plaintes douloureuses, concernant 88% des enfants, étaient essentiellement au niveau des mollets et des pieds pour les enfants marchant et des genoux et membres supérieurs pour les non marchant.

La verticalisation par FREV semble apporter un bénéfice si elle est préparée de façon pluridisciplinaire. Elle diminue les douleurs ischiatiques et les paresthésies des membres inférieurs et apporte un bénéfice social si l'enfant ne l'utilise pas uniquement comme un outil de rééducation. Elle doit être débutée peu de temps après la perte de la marche, chez des patients sans déformations orthopédiques majeures, pourvoyeuses de douleurs durant la verticalisation. Le FREV est mieux toléré par les enfants que la verticalisation sur table.

Le risque de fractures est important chez les enfants DMD, traités ou non par corticoïdes, pouvant inciter à une surveillance par ODM chez tous les enfants DMD et une prévention accrue des chutes.

L'accompagnement MPR, dont 94% des enfants bénéficient, doit se faire dès le diagnostic de la maladie, à toutes les étapes importantes de l'évolution de la pathologie et doit se poursuivre à l'âge adulte.

L'étude permet d'ouvrir sur de nouvelles perspectives sur la prise en charge MPR et multidisciplinaire des patients DMD. Une étude comparative sur un plus grand effectif de patients verticalisés par FREV et non verticalisés pourrait être réalisée afin de préciser les critères de mise en place, de suivi et les effets objectifs de cette pratique. D'autres études, avec de plus grands effectifs, sur la prise en charge rééducative, l'appareillage et les douleurs des enfants DMD, en laissant, comme ici, une grande part au ressenti de l'enfant pourraient également être réalisées.

VIII. REFERENCES

1. Cuisset J-M, Rivier F (2015) Manifestations centrales des dystrophinopathies. Arch Pédiatrie 22:12S58-12S62
2. Chabrol B, Desguerre I (2015) Dystrophies musculaires (DM) de Duchenne (DMD) et de Becker (DMB). Arch Pédiatrie 22:12S1-12S2
3. Leturcq F, Tuffery-Giraud S (2015) Aspects génétiques et moléculaires des dystrophinopathies. Arch Pédiatrie 22:12S3-12S11
4. Péréon Y, Mercier S, Magot A (2015) Physiopathologie de la dystrophie musculaire de Duchenne. Arch Pédiatrie 22:12S18-12S23
5. Connuck DM, Sleeper LA, Colan SD, et al (2008) Characteristics and Outcomes of Cardiomyopathy in Children with Duchenne or Becker Muscular Dystrophy: A Comparative Study from The Pediatric Cardiomyopathy Registry. Am Heart J 155:998–1005
6. Desguerre I, Laugel V (2015) Diagnostic et histoire naturelle de la dystrophie musculaire de Duchenne. Arch Pédiatrie 22:12S24-12S30
7. Perret j (2001) avant-propos. Ann Réadapt Médecine Phys 44:5–6
8. Boulay C, Finidori G (2015) Aspects fonctionnels et orthopédiques des dystrophinopathies. Arch Pédiatrie 22:12S42-12S50
9. Xhardez Y. (1996) VADE-MECUM de KINESITHERAPIE 4ème édition, Maloine.
10. Shapiro F, Zurakowski D, Bui T, Darras BT (2014) Progression of spinal deformity in wheelchair-dependent patients with Duchenne muscular dystrophy who are not treated with steroids: coronal plane (scoliosis) and sagittal plane (kyphosis, lordosis) deformity. Bone Jt J 96-B:100–105
11. Gayet LE (1999) Traitement chirurgical des scolioses de la dystrophie musculaire de Duchenne. Chirurgie 124:423–431
12. Nedelcu T, Georgescu I (2016) Evaluation of the Unit Rod surgical instrumentation in Duchenne scoliosis. A retrospective study. J Med Life 9:437–443
13. Takaso M, Nakazawa T, Imura T, et al (2010) Surgical management of severe scoliosis with high risk pulmonary dysfunction in Duchenne muscular dystrophy: patient function, quality of life and satisfaction. Int Orthop 34:695–702
14. Desguerre I (2008) Subphénotypes de la maladie de Duchenne et caractérisation de la myofibrose dystrophique humaine et expérimentale. Paris Est
15. Patte K, Pélissier J, Bénaim C, Laassel EM, Guibal C, Echenne B (2000) Analyse de la marche au cours de la dystrophie musculaire de Duchenne. Ann Réadaptation Méd Phys 2000 ; 43 : 57-68
16. Vuillerot C, Girardot F, Payan C, Fermanian J, Iwaz J, Lattre CD, Berard C (2010) Monitoring changes and predicting loss of ambulation in Duchenne muscular dystrophy with the Motor Function Measure. Dev Med Child Neurol 52:60–65
17. Jeannet P-Y, Aminian K, Bloetzer C, Najafi B, Paraschiv-Ionescu A (2011) Continuous monitoring and quantification of multiple parameters of daily physical activity in ambulatory Duchenne muscular dystrophy patients. Eur J Paediatr Neurol EJPJN Off J Eur Paediatr Neurol Soc 15:40–47

18. Paleg GS, Smith BA, Glickman LB (2013) Systematic review and evidence-based clinical recommendations for dosing of pediatric supported standing programs. *Pediatr Phys Ther Off Publ Sect Pediatr Am Phys Ther Assoc* 25:232–247
19. Le Claire, Le Guiet (1997) Technique de verticalisation et maladie neuromusculaire. *kinésithérapie scientifique* 37–40
20. AFM, ANAES (2001) Modalités, indications, limites de la rééducation dans les pathologies neuromusculaires non acquises. Conférence de consensus.
21. Cornu j. y. (2001) Verticalisation. *Ann Réadapt Médecine Phys* 44:176–184
22. Townsend EL, Bibeau C, Holmes TM (2016) Supported Standing in Boys With Duchenne Muscular Dystrophy. *Pediatr Phys Ther Off Publ Sect Pediatr Am Phys Ther Assoc* 28:320–329
23. Wahbi K (2015) Aspects cardiologiques des dystrophinopathies. *Arch Pédiatrie* 22:12S37-12S41
24. Duboc D, Meune C, Lerebours G, Devaux J-Y, Vaksmann G, Bécane H-M (2005) Effect of perindopril on the onset and progression of left ventricular dysfunction in Duchenne muscular dystrophy. *J Am Coll Cardiol* 45:855–857
25. Duboc D, Meune C, Pierre B, Wahbi K, Eymard B, Toutain A, Berard C, Vaksmann G, Weber S, Bécane H-M (2007) Perindopril preventive treatment on mortality in Duchenne muscular dystrophy: 10 years' follow-up. *Am Heart J* 154:596–602
26. Rideau Y, Jankowski LW, Grellet J (1981) Respiratory function in the muscular dystrophies. *Muscle Nerve* 4:155–164
27. Kohler M, Clarenbach CF, Bahler C, Brack T, Russi EW, Bloch KE (2009) Disability and survival in Duchenne muscular dystrophy. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 80:320–325
28. Almenrader N, Patel D (2006) Spinal fusion surgery in children with non-idiopathic scoliosis: is there a need for routine postoperative ventilation? *Br J Anaesth* 97:851–857
29. Ambrosi X, Lamothe L, Heming N, Orlikowski D (2015) Aspects respiratoires et réanimatoires des dystrophies musculaires. *Arch Pédiatrie* 22:12S51-12S57
30. Lanini B, Misuri G, Gigliotti F, Iandelli I, Pizzi A, Romagnoli I, Scano G (2001) Perception of dyspnea in patients with neuromuscular disease. *Chest* 120:402–408
31. Archer SK, Garrod R, Hart N, Miller S (2013) Dysphagia in Duchenne muscular dystrophy assessed objectively by surface electromyography. *Dysphagia* 28:188–198
32. Ward S, Chatwin M, Heather S, Simonds A (2005) Randomised controlled trial of non-invasive ventilation (NIV) for nocturnal hypoventilation in neuromuscular and chest wall disease patients with daytime normocapnia. *Thorax* 60:1019–1024
33. Lyager S, Steffensen B, Juhl B (1995) Indicators of Need for Mechanical Ventilation in Duchenne Muscular Dystrophy and Spinal Muscular Atrophy. *Chest* 108:779–785
34. Haute Autorité de Santé (2006) - Modalités pratiques de la ventilation non invasive en pression positive, au long cours, à domicile, dans les maladies neuromusculaires. <https://www.has-sante.fr>
35. Wu JY, Kuban KCK, Allred E, Shapiro F, Darras BT (2005) Association of Duchenne muscular dystrophy with autism spectrum disorder. *J Child Neurol* 20:790–795

36. Ishikawa Y, Miura T, Ishikawa Y, Aoyagi T, Ogata H, Hamada S, Minami R (2011) Duchenne muscular dystrophy: survival by cardio-respiratory interventions. *Neuromuscul Disord* 21:47–51
37. Eagle M, Bourke J, Bullock R, Gibson M, Mehta J, Giddings D, Straub V, Bushby K (2007) Managing Duchenne muscular dystrophy--the additive effect of spinal surgery and home nocturnal ventilation in improving survival. *Neuromuscul Disord* 17:470–475
38. Anthor H (2015) Principes des approches thérapeutiques des DMD. *Arch Pédiatrie* 22:12S63-12S68
39. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al (2018) Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol* 17:251–267
40. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al (2018) Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. *Lancet Neurol* 17:347–361
41. Haute Autorité de Santé (2015) - TRANSLARNA (ataluren), ARN interférant. <https://www.has-sante.fr>
42. Bushby K, Muntoni F, Urtizbera A, Hughes R, Griggs R (2004) Report on the 124th ENMC International Workshop. Treatment of Duchenne muscular dystrophy; defining the gold standards of management in the use of corticosteroids. 2-4 April 2004, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord* 14:526–534
43. Sanzarello I, Merlini L, Traina F, Rosa MA, Faldini C (2014) Corticosteroid Treatment Impact on Spinal Deformity in Duchenne Muscular Dystrophy.
44. Harcke HT, Kecskemethy HH, Conklin D, Scavina M, Mackenzie WG, McKay CP (2006) Assessment of Bone Mineral Density in Duchenne Muscular Dystrophy Using the Lateral Distal Femur. *J Clin Neuromuscul Dis* 8:1
45. Henderson RC, Berglund LM, May R, et al (2010) The Relationship Between Fractures and DXA Measures of BMD in the Distal Femur of Children and Adolescents With Cerebral Palsy or Muscular Dystrophy. *J Bone Miner Res* 25:520–526
46. Tian C, Wong BL, Hornung L, Khoury JC, Miller L, Bange J, Rybalsky I, Rutter MM (2016) Bone health measures in glucocorticoid-treated ambulatory boys with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord* 26:760–767
47. De Souza MA, Figueiredo MML, de Baptista CR de JA, Aldaves RD, Mattiello-Sverzut AC (2016) Beneficial effects of ankle-foot orthosis daytime use on the gait of Duchenne muscular dystrophy patients. *Clin Biomech Bristol Avon* 35:102–110
48. Humbertclaude V, Hamroun D, Bezzou K, et al (2012) Motor and respiratory heterogeneity in Duchenne patients: implication for clinical trials. *Eur J Paediatr Neurol EJPN Off J Eur Paediatr Neurol Soc* 16:149–160
49. Chabrol B, Mayer M (2015) Principes de prise en charge multidisciplinaire des dystrophies musculaires de Duchenne. *Arch Pédiatrie* 22:12S69-12S72

IX. ANNEXES

Annexe 1 :

Référence du registre CNIL pour le traitement des données du projet : DRCI T137

LE SUIVI PLURIDISCIPLINAIRE DES PATIENTS ATTEINTS DE LA DYSTROPHINOPATHIE DE DUCHENNE : AXES D'AMELIORATION EN MEDECINE PHYSIQUE ET DE READAPTATION

Introduction : La prise en charge de Médecine Physique et de Réadaptation (MPR) des patients atteints de Dystrophie Musculaire de Duchenne (DMD) est peu protocolisée, en particulier concernant la verticalisation.

Objectif : Rechercher les moments clés dans le développement des patients DMD afin de proposer des axes d'amélioration pour les médecins MPR dans leur prise en charge, en particulier concernant la mise en place de la verticalisation par Fauteuil Roulant Electrique Verticalisateur (FREV).

Matériel et méthodes : Etude de dossiers médicaux de 20 patients DMD, enfants et adultes, et interrogatoire de 16 patients sur leur prise en charge médico-rééducative et leurs douleurs. Interrogatoire spécifique de 6 patients sur leur ressenti de la verticalisation par FREV ou sur table.

Résultats : 88% des patients avaient des douleurs quotidiennes (surtout sur les genoux pour les non marchants et les pieds pour les marchants) avec une Echelle Visuelle Analogique moyenne à 2,9/10. 94% des enfants avaient déjà bénéficié d'une consultation MPR avec une première consultation à 6,6 ans. 71% des patients avaient perdu la marche, en moyenne à 10 ans et 9 mois. 3 patients (18%) avaient été verticalisés par FREV et 3 uniquement sur table. La verticalisation par FREV, mieux tolérée que celle sur table, permettait d'amoindrir les douleurs ischiatiques et paresthésies des membres inférieurs. Elle n'était tolérée qu'en cas de déformations orthopédiques mineures.

Conclusion : La verticalisation par FREV est bénéfique sur le plan rééducatif et social si elle est préparée en multidisciplinarité. Un programme de soins MPR qui suit le développement du patient DMD est proposé dans cette étude.

Mots clés : Dystrophie Musculaire de Duchenne (DMD), fauteuil roulant électrique verticalisateur, verticalisation, douleur, Médecine Physique et de Réadaptation (MPR), rééducation, enfant

MULTIDISCIPLINARY MONITORING OF PATIENTS WITH DUCHENNE DYSTROPHINOPATHY: AREAS OF IMPROVEMENT IN PHYSICAL AND REHABILITATION MEDICINE

Introduction: The management in Physical and Rehabilitation Medicine (PRM) of patients with Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) is poorly formalised, particularly regarding supported standing.

Objectives: Search for the key moments in the development of DMD patients to propose areas of improvement for PRM physicians under their care, particularly regarding the implementation of supported standing by Power Standing Wheelchairs (PSW).

Material and Methods: Medical files study of 20 DMD patients, children and adults, and examination of 16 patients regarding their medical rehabilitation and their pain. Specific examination of 6 patients on their feeling of supported standing by PSW or table.

Results: 88% of patients had daily pains (especially in knees for non-walking and feet for walking) with Visual Analogic Scale of 2.9 out of 10. 94% of children had already benefited from a PRM consultation with an initial consultation at 6.6 years old. 71% of patients had lost walking, in average at 10 years and 9 months old. 3 patients (18%) were standing up by PSW and only 3 (18%) on a table. The supported standing by PSW, better tolerated than the table, decreased the ischiatic pains and paraesthesia of the lower limbs. It was tolerated only in cases of minor orthopedic deformities

Conclusions: Supported standing by PSW is beneficial on the rehabilitation and social level if it is prepared in multidisciplinarity. A PRM care program that tracks the development of the DMD patient is proposed in this study.

Key-words: Duchenne Muscular Dystrophy (DMD), Power Standing Wheelchairs (PSW), supported standing, pain, Physical and Rehabilitation Medicine (PRM), rehabilitation, child