

# La kinésithérapie libérale face à la dystrophie musculaire de Duchenne en Martinique

Simon Tournier

▶ **To cite this version:**

Simon Tournier. La kinésithérapie libérale face à la dystrophie musculaire de Duchenne en Martinique. Médecine humaine et pathologie. 2017. dumas-02161595

**HAL Id: dumas-02161595**

**https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-02161595**

Submitted on 20 Jun 2019

**HAL** is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

UNIVERSITE DES ANTILLES
**2016-2017**

FACULTE DE MEDECINE
HYACINTHE BASTARAUD
**N°2017ANTI0245**

# LA KINESITHERAPIE LIBERALE FACE A LA DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE EN MARTINIQUE

## THESE

Présentée et soutenue publiquement à la Faculté de Médecine Hyacinthe BASTARAUD des Antilles
Et examinée par les Enseignants de la dite Faculté

Le 30 Octobre 2017

Pour obtenir le grade de
DOCTEUR EN MEDECINE
Par

Simon TOURNIER

Dirigée par :
Dr Elisabeth SARRAZIN

**JURY :**

| | |
|---|---|
| Président : | Pr Serge ARFI, Professeur EMERITES |
| Membres : | Pr Philippe CABRE, PU-PH |
| | Pr Rémi NEVIERE, PU-PH |
| | Dr Patrick RENE CORAIL, PH et Coordonateur de DES de MPR |

UNIVERSITE DES ANTILLES
**2016-2017**

FACULTE DE MEDECINE
HYACINTHE BASTARAUD
**N°2017ANTI0245**

# LA KINESITHERAPIE LIBERALE FACE A LA DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE EN MARTINIQUE

## THESE

Présentée et soutenue publiquement à la Faculté de Médecine Hyacinthe BASTARAUD des Antilles
Et examinée par les Enseignants de la dite Faculté

Le 30 Octobre 2017

Pour obtenir le grade de
**DOCTEUR EN MEDECINE**
Par

**Simon TOURNIER**

Dirigée par :
Dr Elisabeth SARRAZIN

**JURY :**

| | |
|---|---|
| Président : | Pr Serge ARFI, Professeur EMERITES |
| Membres : | Pr Philippe CABRE, PU-PH |
| | Pr Rémi NEVIERE, PU-PH |
| | Dr Patrick RENE CORAIL, PH et Coordonateur de DES de MPR |

**Le Président de l'Université des Antilles :** Jacky NARAYANINSAMY
**Doyen de la Faculté de Médecine :** Raymond CESAIRE
**Vice-Doyen de la Faculté de Médecine:** Suzy DUFLO

| Professeurs des Universités - Praticiens Hospitaliers | |
|---|---|
| **Bruno HOEN** | **Maladies Infectieuses**<br>CHU de POINTE- À -PITRE/ABYMES<br>Tel : 05 90 89 15 45 |
| **Pascal BLANCHET** | **Chirurgie Urologique**<br>CHU de POINTE- À -PITRE/ABYMES<br>Tel : 05 90 89 13 95 |
| **André-Pierre UZEL** | **Chirurgie Orthopédique et Traumatologie**<br>CHU de POINTE-A-PITRE/ABYMES<br>Tel : 05 90 89 14 66 |
| **Pierre COUPPIE** | **Dermatologie**<br>CH de CAYENNE<br>Tel : 05 94 39 53 39 |
| **Thierry DAVID** | **Ophtalmologie**<br>CHU de POINTE-A-PITRE/ABYMES<br>Tel : 05 90 89 14 55 |
| **Suzy DUFLO** | **ORL – Chirurgie Cervico-Faciale**<br>CHU de POINTE-A-PITRE/ABYMES<br>Tel : 05 90 93 46 16 |
| **Eustase JANKY** | **Gynécologie-Obstétrique**<br>CHU de POINTE-A-PITRE/ABYMES<br>Tel 05 90 89 13 89 |
| **François ROQUES** | **Chirurgie Thoracique et Cardiovasculaire**<br>CHU de FORT- DE - FRANCE<br>Tel : 05 96 55 22 71 |

| | |
|---|---|
| **Jean ROUDIE** | **Chirurgie Digestive**<br>CHU de FORT- DE - FRANCE<br>Tel : 05 96 55 21 01 - Tel : 05 96 55 22 71 |
| **Jean-Louis ROUVILLAIN** | **Chirurgie Orthopédique**<br>CHU de FORT- DE - FRANCE<br>Tel : 05 96 55 22 28 |
| **André CABIE** | **Maladies Infectieuses**<br>CHU de FORT- DE - FRANCE<br>Tel : 05 96 55 23 01 |
| **Philippe CABRE** | **Neurologie**<br>CHU de FORT- DE - FRANCE<br>Tel : 05 96 55 22 61 |
| **Vincent MOLINIE** | **Anatomopathologie**<br>CHU de FORT- DE - FRANCE<br>Tel : 05 96 55 23 50 |
| **Raymond CESAIRE** | **Bactériologie-Virologie-Hygiène option virologie**<br>CHU de FORT- DE - FRANCE<br>Tel : 05 96 55 24 11 |

## Professeurs des Universités - Praticiens Hospitaliers

***(Suite)***

| | |
|---|---|
| **Philippe DABADIE** | **Anesthésiologie/Réanimation**<br>CHU de POINTE- À -PITRE/ABYMES<br>Tel : 05 96 89 11 82 |
| **Maryvonne DUEYMES-BODENES** | **Immunologie**<br>CHU de FORT- DE - FRANCE<br>Tel : 05 96 55 24 24 |
| **Régis DUVAUFERRIER** | **Radiologie et imagerie Médicale**<br>CHU de FORT- DE - FRANCE<br>Tel : 05 96 55 21 84 |
| **Annie LANNUZEL** | **Neurologie**<br>CHU de POINTE- À -PITRE/ABYMES<br>Tel : 05 90 89 14 13 |
| **Louis JEHEL** | **Psychiatrie Adulte**<br>CHU de FORT- DE - FRANCE<br>Tel : 05 96 55 20 44 |

| | |
|---|---|
| **Mathieu NACHER** | **Epidémiologie, Economie de la Santé et Prévention**<br>CH de CAYENNE<br>Tel : 05 94 93 50 24 |
| **Guillaume THIERY** | **Réanimation**<br>CHU de POINTE-A-PITRE/BYMES<br>Tel : 05 90 89 17 74 |
| **Magalie DEMAR - PIERRE** | **Parasitologie et Infectiologue**<br>CH de CAYENNE<br>Tel : 05 94 39 53 09 |
| **Vincent MOLINIE** | **Anatomie Cytologie Pathologique**<br>CHU de FORT DE FRANCE<br>Tel : 05 96 55 20 85/55 23 50 |
| **Philippe KADHEL** | **Gynécologie-Obstétrique**<br>CHU de POINTE-A-PITRE/ABYMES<br>Tel : 05 90 89 13 20 |
| **Michel DEBANDT** | **Rhumatologie**<br>CHU de FORT- DE - FRANCE<br>Tel : 05 96 55 23 52 |
| **Jeannie HELENE-PELAGE** | **Médecine Générale**<br>CHU de Pointe-à-Pitre / Cabinet libéral<br>Tel : 05 90 84 44 40 |
| **Karim FARID** | **Médecine Nucléaire**<br>CHU de FORT- DE - FRANCE<br>Tel : 05 96 55 21 67 |
| **Mehdi MEJDOUBI** | **Radiodiagnostic et imagerie Médicale**<br>CHU de FORT- DE - FRANCE<br>Tel : 05 96 55 21 84 |
| **Rémi NEVIERE** | **Physiologie**<br>CHU de FORT- DE - FRANCE<br>Tel : 05 96 55 .. .. . |
| **Christian SAINTE-ROSE** | **Radiodiagnostic et imagerie Médicale**<br>CHU de FORT- DE - FRANCE<br>Tel : 05 96 55 .. .. . |

| Professeurs Associés de Médecine Générale | |
|---|---|
| **Franciane GANE-TROPLENT** | **Médecine générale**<br>Cabinet libéral les Abymes<br>Tel : 05 90 20 39 37 |

| Maître de Conférences des Universités - Praticiens Hospitaliers | |
|---|---|
| **Christophe DELIGNY** | **Médecine Interne**<br>CHU de FORT- DE - FRANCE<br>Tel : 05 96 55 22 55 |
| **Jocelyn INAMO** | **Cardiologie**<br>CHU de FORT- DE - FRANCE<br>Tel : 05 96 55 23 72 - Fax : 05 96 75 84 38 |
| **Fritz-Line VELAYOUDOM épse CEPHISE** | **Endocrinologie**<br>CHU de POINTE- À -PITRE/ABYMES<br>Tel : 05 90 89 13 03 |
| **Marie-Laure LALANNE-MISTRIH** | **Nutrition**<br>CHU de POINTE- À -PITRE/ABYMES<br>Tel : 05 90 89 13 00 |
| **Sébastien BREUREC** | **Bactériologie &Vénérologie**<br>CHU de POINTE- À -PITRE/ABYMES<br>Tel : 05 90 89 12 80 |
| **Narcisse ELENGA** | **Pédiatrie**<br>CH de CAYENNE<br>Tel : 05 94 39 77 37 |
| **Moana GELU-SIMEON** | **Gastroentérologie hépatologie**<br>CHU de POINTE-A-PITRE/ABYMES<br>Tel : 05 90 |

| Chefs de Clinique des Universités - Assistants des Hôpitaux | |
|---|---|
| **BANCEL Paul** | **ORL/Chirurgie maxillo faciale**<br>CHU de Pointe-à-Pitre<br>Tél. : Tél. : 0590 89 14 60 |

| | |
|---|---|
| **BORJA DE MOZOTA Daphné** | **Gynécologie-Obstétrique**<br>CHU de POINTE- À -PITRE/ABYMES<br>Tél. : 0590 89 19 89 |
| **DARCHE Louis** | **Chirurgie Digestive et Viscérale**<br>CHU de Martinique<br>Tél. : 0596 55 |
| **DE RIVOYRE Benoit** | **Ophtalmologie**<br>CHU de Pointe-à-Pitre<br>Tél. : 0590 89 14 50 |
| **DEBBAGH Hassan** | **Chirurgie thoracique**<br>CHU de Martinique<br>Tél. : 0596 55 22 71 |
| **DOURNON Nathalie** | **Maladies infectieuses**<br>CHU de Pointe-à-Pitre<br>Tel : 05 90 89 10 10 |
| **GALLI-DARCHE Paola** | **Neurologie**<br>CHU de Martinique<br>Tél. : 0596 55 .. .. . |
| **Chefs de Clinique des Universités - Assistants des Hôpitaux**<br>(Suite) | |
| **GHASSANI Ali** | **Gynécologie-Obstétrique**<br>CHU de Pointe-à-Pitre<br>Tél. : 0590 89 19 89 |
| **JACQUES-ROUSSEAU Natacha** | **Anesthésie-Réanimation**<br>CHU de Pointe-à-Pitre<br>Tél. : 0590 89 11 82 |
| **MARY Julia** | **Rhumatologie**<br>CHU de Martinique<br>Tél. : 0596 55 23 52 |
| **MOINET Florence** | **Rhumatologie-médecine interne**<br>CHU de Martinique<br>Tél. : 0596 55 22 55 |
| **MONFORT Astrid** | **Cardiologie**<br>CHU de Martinique<br>Tél. : 0596 55 23 72 |
| **MOUREAUX Clément** | **Urologie**<br>CHU de Pointe-à-Pitre<br>Tél. : 0590 89 13 95 |

| | |
|---|---|
| **NABET Cécile** | **Parasitologie et Mycologie**<br>CH "Andrée ROSEMON" de Cayenne<br>Tél. : 0594 39 53 59 |
| **PARIS Eric** | **Réanimation**<br>CHU de Pointe-à-Pitre<br>Tél. : 0590 89 10 1**0** |
| **PIERRE-JUSTIN Aurélie** | **Neurologie**<br>CHU de Pointe-à-Pitre<br>Tél. : 0590 89 13 40 |
| **SAJIN Ana Maria** | **Psychiatrie**<br>CHU de Martinique<br>Tél. : 0596 55 20 44 |
| **SEVERYNS Mathieu** | **Chirurgie orthopédique**<br>CHU de Martinique<br>Tél. : 0596 55 22 28 |

| **Chefs de Clinique des Universités – Médecine Générale** | |
|---|---|
| **CARRERE Philippe** | **Médecine Générale**<br>CHU de Pointe-à-Pitre /Cabinet<br>Tél. : 0690 99 99 11 |
| **PLACIDE Axiane** | **Médecine Générale**<br>CH**U** de Martinique / Cabinet |
| **NIEMETZKI Florence** | **Médecine Générale**<br>CH « Andrée Rosemon » de Cayenne/Cabinet |
| **MOUNSAMY Josué** | **Médecine Générale**<br>CHU de Pointe-à-Pitre /Cabinet |

| Professeurs EMERITES | |
|---|---|
| **CHARLES-NICOLAS Aimé** | **Psychiatrie Adulte** |
| **Georges JEAN-BAPTISTE** | **Rhumatologie**<br>**CHU de FORT- DE - FRANCE**<br>**Tel : 05 96 55 23 52 - Fax : 05 96 75 84 44** |
| **Serge ARFI** | **Médecine interne**<br>**CHU de FORT- DE – France**<br>**Tel : 05 96 55 22 55 - Fax : 05 96 75 84 45** |

| | |
|---|---|
| **Bernard CARME** | **Parasitologie** |

# REMERCIEMENTS :

Je souhaite remercier toutes les personnes qui ont contribué, de près ou de loin, à l'élaboration de ce travail.

Chers membres du jury, je vous remercie chaleureusement pour l'intérêt que vous avez porté à ce travail et le temps que vous avez consacré à sa lecture. J'espère qu'il en ressortira un débat constructif.

Merci à toi, Elisabeth Sarrazin, pour tes précieux conseils dans la direction de cette thèse, mais surtout pour ce partage d'expérience au quotidien, tant sur le plan professionnel que personnel.

Merci à vous, Dr René Corail, pour votre dévouement et votre combat permanent pour vos internes.

Merci à vous, mes enseignants, médecins de médecine physique et de réadaptation, de m'avoir donner le goût et la passion pour la rééducation pédiatrique au cours des différents semestres d'internats passés à vos côtés : Dr René Corail, Dr Foucan, Dr Forin, Dr Quintero, Dr Thétio…

Merci à ma famille, maman, papa, Mélo et Mathis, d'être toujours là pour moi et de m'encourager quelques soient mes choix.

Merci à mes amis de KB, Kéké, Léo, Eloi, Titou, Adeline, Anais… et à ceux avec qui j'ai partagé cette fabuleuse idée d'internat aux Antilles, Oums, Fafou, Juju, Marine… camarades des moments studieux et moins studieux.

Enfin, mes plus tendres remerciements à ma compagne, Katleen, pour ton soutien au quotidien, ta présence, ta patience et ton goût prononcé pour les chansons de Disney… avec ça, tu as su me réconforter dans les moments difficiles. Ton amour inconditionnel est un moteur pour nous. Et surtout, merci de m'avoir donné le plus beau des bébés.

# TABLE DES MATIERES :

**INTRODUCTION**……14

**I.DEFINITION DU CONTEXTE**……16

1- RAPPELS HISTORIQUES……16
2- DE LA GENETIQUE AU PHENOTYPE……17
A) Le gène DMD……17
B) La dystrophine ……17
C) Les mutations du gène DMD……19
D) La variabilité phénotypique……19
E) La physiopathologie de l'atteinte musculaire……20
3- LA DEMARCHE DIAGNOSTIQUE……22
4- LES DIFFERENTES ATTEINTES……23
A) Aspect orthopédique et fonctionnel……23
a) Histoire naturelle……23
b) Evaluation de l'atteinte……25
c) Moyens thérapeutiques……28
B) Aspect respiratoire……37
a) Histoire naturelle……37
b) Evaluation de l'atteinte……38
c) Moyens thérapeutiques……39
C) Aspect cardiologique……42
a) Histoire naturelle……42
b) Evaluation de l'atteinte ……42
c) Moyens thérapeutiques ……43
D) Aspect cognitif……44
a) Histoire naturelle……44
b) Evaluation de l'atteinte……45
c) Moyens thérapeutiques……45
E) Aspect nutritionnel……47
a) Histoire naturelle……47
b) Evaluation de l'atteinte……47
c) Moyens thérapeutiques……47
5- L'ORGANISATION DU SUIVI PLURIDISCIPLINAIRE EN MARTINIQUE……49
A) Le CEntre de Référence CAribéen des maladies neuro musculaires et neurologique rares (CERCA) ……49
B) Le diagnostic……50
C) Le suivi médical……50

D) Le suivi génétique ……51
E) Le suivi psychologique……51
F) Le suivi social……52
G) Le suivi ergothérapique……52

**II. MATERIEL ET METHODES**……53
1. Population des Masso-Kinésithérapeutes (MK)……53
2. Présentation des patients……54
3. Déroulement de l'enquête……56
4. Analyse statistique……57

**III. RESULTATS**……58
1. Modalités quantitativesd'application de la kinésithérapie……58
2. Modalités qualitativesd'application de la kinésithérapie……60
3. Difficultés de prise en charge……64

**IV. DISCUSSION**……66
1. Place de la kinésithérapie libérale dans la prise en charge……66
a- Modalités d'applications quantitatives……67
b- Modalités d'applications qualitatives……67
2. Limites de l'étude……72
3. Retombées pour la pratique et projet futur……74

**CONCLUSION**……77

ANNEXES……79

REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUE……92

# INTRODUCTION :

La Dystrophie Musculaire de Duchenne (DMD) est une maladie dite « rare » dont la prévalence est estimée entre 1-9 / 100 000. En Martinique, diagnostic et suivi des patients sont effectués au Centre de Référence Caribéen des Maladies Neuromusculaires et Neurologiques Rares (CERCA), situé au Centre Hospitalo-Universitaire et labellisé depuis 2006.

C'est une maladie d'origine génétique, secondaire à une mutation survenant dans un gène se situant sur le chromosome X et codant pour une protéine appelée la dystrophine. Cette protéine est présente dans de nombreuses cellules du corps humain en proportion différente. Dans les cellules musculaires, son absence entraine une dégénérescence, puis une perte de la fonction musculaire. Les principales complications décrites sont : orthopédiques, cardiaques, respiratoires, mais aussi cognitives et nutritionnelles. La prise en charge de ces patients est donc pluridisciplinaire.Il est maintenant admis, avec un haut niveau de preuve scientifique, que la combinaison suivante : arthrodèse vertébrale, assistance ventilatoire non-invasive, traitement cardioprotecteur par des inhibiteurs de l'enzyme de conversion, et traitement par des corticoïdes, permet d'augmenter l'espérance de vie des patients. Celle-ci peut atteindre aujourd'hui 30-40 ans alors qu'elle n'était que de 17-18 ans en l'absence d'une telle prise en charge.

Face à la complexité méthodologique des travaux de recherche prouvant l'efficacité des thérapies non médicamenteuses, il est globalement admis depuis de nombreuses années que les domaines de la rééducation et de la réadaptation sont bénéfiques pour les patients, permettant de conserver une plus grande autonomie et d'obtenir un certain niveau de qualité de vie.Mais à l'heure de la médecine basée sur les preuves et des essais thérapeutiques prometteurs apportant aux patients un espoir de guérison, un abandon des thérapies non

médicamenteuses de prévention est parfois observé.Face à ce constat, il nous a semblé important de préciser le rôle tenu par la kinésithérapie dans la prise en charge de cette pathologie en 2017. Quels en sont ses objectifs, ses modalités d'application quantitative et qualitative, ainsi que ses limites ?

Afin de répondre à ces questions, nous présentons les résultats d'une enquête des pratiques réalisées auprès de Masso-kinésithérapeutes (MK) libéraux prenant en charge cette population de patients dans notre département. L'objectif principal était de préciser la place de cette prise en charge. L'objectif secondaire était d'identifier les difficultés pouvant être rencontréespar ces professionnels de santé.

# I . DEFINITION DU CONTEXTE :

## 1 - RAPPELS HISTORIQUES :

Edward Meryon en 1851, dans le Lancet, a décrit le cas de 9 garçons issus de trois familles différentes et décédésavant l'âgede 16 ans. Ils étaient tous atteints d'une faiblesse musculaire d'aggravation progressive avec pseudo hypertrophie musculaire et ont perdu la marche entre 9 et 11 ans. Il évoquait une cause carentielle avec atteinte musculaire. *(1)*

Duchenne a confirmé l'atteinte musculaire primitive et proposé en 1868 *(2)*les premiers critères de diagnostic : perte progressive de la force musculaire débutant aux ceintures, marche dandinante en hyperlordose, pseudo-hypertrophie des muscles épargnés (mollets) et diminution de la contraction musculaire aux stimuli électriques à un stade avancé. La même année, Gowers a évoqué le mode de transmission maternelle puis décrit le signe de Gowers, correspondant à la façon particulière qu'a le patient de se relever du sol.

En 1891, Erb apportait la notion d'une atteinte cognitive chez certains de ces patients et décrit les lésions histopathologiques. *(3)*

C'est seulement en 1968, que Bell et al. ont confirmé la transmission sur le mode récessif liée au chromosome X. La localisation et la découverte du gène DMD ont ensuite été décrites respectivement en 1985 par Kundel et al., et en 1987 par Koenig et al.*(1)*

## 2 - DE LA GENETIQUE AU PHENOTYPE :

### A) Le gène *DMD* :

Le gène *DMD*est localisé sur le bras court du chromosome X (Xp21.2-p21.1). C'est le plus long gène humain connu à ce jour. Il mesure 2,4 millions de paires de bases. Ce gène est composé de 79 exons etpermet la synthèse d'une protéine appelée la dystrophine. Il existe 7 isoformes principalesde la dystrophine qui diffèrent en tailles et en quantités, selon les tissus où elles sont localisées.*(4)*

L'expression du gène est sous le contrôle de 7 promoteurs tissu-spécifiques. Trois de ces promoteurs (appelés promoteurs M, Bet P) sont situés en amont du premier exon et permettentla synthèse des dystrophines « pleines » (dp427m, dp427b et dp427p) aux fonctions équivalentes. Les quatre autres promoteurs sontintragéniques et permettent la synthèse d'isoformesde taille réduite (dp260, dp140, dp116, dp71). *(5)*

Les dystrophinopathies sont l'ensemble des affectionscausées par des mutations du gène *DMD*, responsable d'une importante hétérogénéité phénotypique.

### B) La dystrophine :

La dystrophine pleine longueurest constituée de 3 685 acides aminés pour un poidsmoléculaire de 427 kDa. Elle est principalement présente dans lestissus musculaires,le cerveau (cellules gliales et de Purkinje),la rétineeten quantité réduite dans les lymphocytes.*(5)*

Comme le montre l'image n°1, le transcrit de l'isoforme musculaire est localisé sur la face interne du sarcolemme, où il fait partie d'un large complexe de protéines et de glycoprotéinesappelé « complexe des protéines et glycoprotéines associées à la dystrophine » (CPGAD). Ce complexe forme un pont entre le cytosquelette (filaments d'actine) et la matrice extracellulaire, assurant un rôle structural important.*(6)*

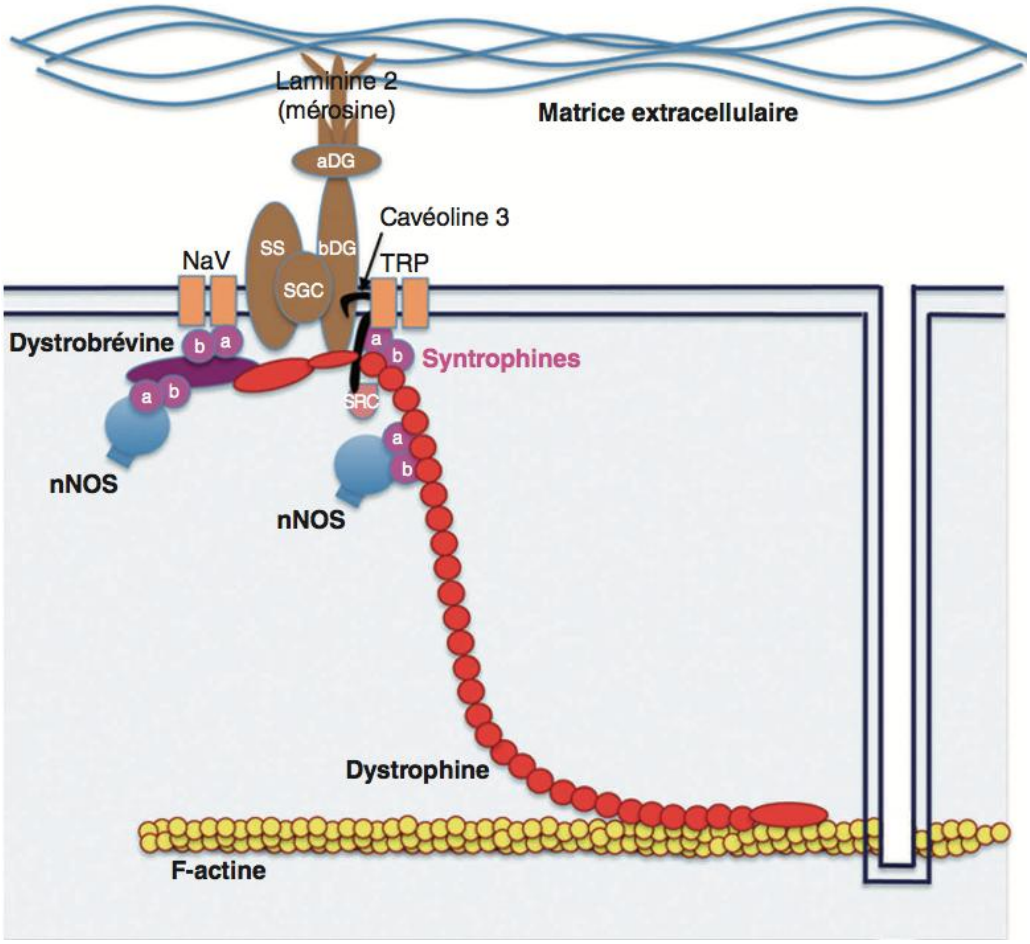



Image n°1 : Dystrophine et protéines associées (DG = dystroglycane ; SGC = complexe des sarcoglycanes ; SS = sacospane).

### C) Les mutations du gène *DMD* :

Les dystrophinopathies sont dites de transmission récessive lié àl'X, mais la proportion de néo-mutations (« mutations *de novo »)* est particulièrement élevée (un tiers des cas) en raison de la taille exceptionnelle du gène *DMD.(4)*

De nombreuses mutations ont été identifiées. La majoritésont de grands réarrangements intragéniques correspondant à des délétions (> 60 %)ou des duplications(13 %) d'un ou plusieurs exons. *(6)*Les délétions sont retrouvées préférentiellement dans deux régions du gène :entre les exons 2 et 20 ou entre les exons 45 et 55. Contrairement aux grands réarrangements, les mutations ponctuelles (26%) sont réparties tout le long de la séquence codante.

En dehors de l'intérêt diagnostique pour le patient, l'identification de la mutation permet un conseil génétique adapté et une inclusion potentielle du patient dans les essais thérapeutiques basés sur le génotype.

### D) La variabilité phénotypique :

Pour expliquer l'hétérogénéité phénotypique des dystrophinopathies, seule une corrélation entre génotype et phénotype a été retrouvée pour l'atteinte cognitive. Les patients avec atteinte cognitive sévère ont des mutations réparties dans la partie N-terminale du gène, après l'exon 50, impliquant les transcrits DP 71 et DP140.*(1)*

Une première explication est proposée. Dans plus de 90 % des cas,il est possible de corréler la sévérité du phénotype avec l'impact de la mutation sur l'expression de la dystrophine.Le principe de la conservation, ou non, du cadre de lecture ouvert du transcrit muté explique la quantité de dystrophine mutée synthétisée, allant du taux résiduel à l'absence de synthèse. *(5)* Lorsque le décalage du cadre de lecture est responsable de l'apparition d'un codon stop prématuré,il y a synthèse d'une protéine tronquée et non

fonctionnelle, qui est rapidement dégradée, ce qui conduit à l'absence de dystrophine dans le muscle et aux phénotypes plus sévères. Lorsqu'une mutation permet de maintenir un cadre de lecture ouvert, la synthèse d'une dystrophine mutée, en quantité normale ou réduite,assurera un phénotype moins sévère. Cette règle permet d'expliquer la différence phénotypique entre les deux formes de dystrophie musculaire, Duchenne, plus sévère) et Becker (moins sévère). *(1)*

Une seconde explication existe pour comprendre l'importante hétérogénéité phénotypique, la règle de Chamberlain. Lorsque le cadre de lecture est conservé, la fonctionnalité de la dystrophine mutée dépend du ou des domaine(s) impliqué(s) par la mutation. *(5)*

D'autres mécanismes peuvent expliquer cette hétérogénéité,comme les post-transcriptionnels (épissage, traduction),la présence d'un mosaïcisme somatique, la réversion d'une mutation ou la survenue d'une seconde mutation.*(6)*

### E) <u>La physiopathologie de l'atteinte musculaire</u> :

Alors que l'origine génétique des dystrophinopathies est parfaitement identifiée, les mécanismes précis qui conduisent aux processus de nécrose, d'inflammation et de fibrose musculaires observés tout au long de la maladie restent partiellement inexpliqués. Le rôle de la dystrophine a largement été étudié dans le muscle et permet d'avancer plusieurs hypothèses.

Elle contribue, lors de la contraction musculaire, au maintien de l'intégrité structurale de la fibre musculaire en amortissant les contraintes mécaniques, tel un ressort tendu entre membrane et myofibrilles.Par conséquent, sa dysfonction serait à l'origine d'une fragilité excessive de la membrane vis-à-vis du stress mécanique, ce qui génère des microlésions du sarcolemme et une perméabilité membranaire accrue, permettant aux enzymes solubles de

passer librement hors de la cellule (élévation des CPK) mais surtout au calcium d'entrer dans la cellule.*(7)*Cette élévation des concentrations intracellulaires calciques provoquerait l'activationde plusieurs voies de signalisation. La calpaïne, principale protéinase activée par cette entrée calcium, dégraderait les protéines et contribuerait à la mort cellulaire médiée par les mitochondries.

La dystrophine a aussi un rôle dans la régulation l'homéostasie calcique cellulaire. *(7)*Sa dysfonction pourrait majorer l'entrée de calcium dans la cellule par divers mécanismes.

Une perturbation de la NO synthase, par diminution de son activité est évoquée.*(7)* Le manque de synthèse de NO déclencheraitune dérégulation de plusieurs voies qui lui sont dépendantes, incluant la régulation de la contraction, le métabolisme mitochondrial, l'homéostasie du glucose, ainsi que des réponses métaboliques, immunitaires ou vasculaires. En particulier, la production réduite de NO pourrait provoquer à l'exercice une vasoconstriction des artérioles du muscle squelettique et ainsi favoriser une ischémie.

Le principe d'un stress oxydatif est aussi décrit, avec une production excessive de radicaux libres dans le muscle squelettique et cardiaque, qui augmenterait lors de l'exercice. *(7)*Cet excès de radicaux libres contribue à l'activation de mécanismes d'inflammation, mais ausside nécrose cellulaire.

Un processus de récupération, initié par les cellules satellites,est mis en jeu très tôt.*(7)*Il permet de compenser, au début, les lésions de nécrose.Le processus pathologique étant permanent, la capacité du muscle à se régénérer s'épuise. Ce déséquilibre entre dégénérescence et régénérescence du muscle provoque inflammation et fibrose endomysiale. Du tissus fibro-adipeux remplaceprogressivementles fibres musculaires.

Ce phénomène, caractérisé histologiquement par une destruction-régénération et aboutissant à une raréfaction des fibres puis à une augmentation du tissu endomysial est

appelé : la dystrophie. Elle est responsable de la perte de la fonction musculaire et de l'installation de rétractions musculo-tendineuses. *(7)*

**3- <u>LA DEMARCHE DIAGNOSTIQUE</u> :**

Le diagnostic est à évoquer devant un déficit musculaire progressif de la ceinture pelvienne, débutant après un intervalle libre d'une à plusieurs années après la naissance. C'est souvent un membre de la famille qui remarque quelque chose d'inhabituel :retard d'acquisition de la marche, difficultés à courir, sauter et monter les escaliers, chutes fréquentes, voir retard de langage. Ils présentent de gros mollets et une tendance à marcher sur la pointe des pieds.*(1)*

Le premier bilan biologique de débrouillage doit comporter un dosage des CPK (Créatine PhosphoKinase) sanguin. Le résultat montre un taux élevé. L'électromyogramme montre un tracé myogène.

Une biopsie musculaire est généralement réalisée. Un premier fragment de muscle est maintenu en position sur une plaque de liège,garnie de gomme adragante. L'ensemble est congelé dans l'isopenthane, préalablement refroidi dans l'azote liquide. Des coupes au cryostat sont réalisées, afin de faire les analyses histologiques et immuno-histochimiques. Le second fragment, après congélation simple, est réservé pour l'analyse en Western Blot. Le tableau 1 détaille l'objectif de chacune des analyses permettant d'avancer dans l'enquête diagnostique. *(1)*

Le diagnostic doit être confirmé par des tests génétiques. Ils sont effectués sur un prélèvement sanguin après consentement éclairé. Ils permettent d'identifier la mutation. *(6)* La mutation est systématiquement recherchée chez la mère. En cas de transmission maternelle, une enquête familiale est réalisée.

<u>Tableau 1</u> : Objectifs des analyses du fragment de muscle dans la DMD.

| TYPE D'ANALYSE : | OBJECTIF(S) : |
|---|---|
| Histologique | Confirmer la dystrophie musculaire par l'observation de différents phénomènes : nécrose de régénération, fibrose endomysiale progressive et |

| | |
|---|---|
| | adipose. |
| Immuno-histochimie (qualitative) | Identifier la protéine déficitaire parmi les différentes protéines membranaires du CPGAD |
| Western blot (quantification) | Quantifier les protéines du CPGAD. Confirmer l'absence de dystrophine (< 5 %). |

## 4- LES DIFFERENTS ASPECTS DE LA PRISE EN CHARGE :

### A) Aspect orthopédique et fonctionnel :

a) Histoire naturelle :

La dégénérescence musculaire s'aggrave tout au long de la vie. La marche est acquise le plus souvent dans les limites supérieures de l'âge normal. *(1)*Entre 3 et 6 ans, les garçons atteints commencent à présenter des signes de faiblesse musculaire des moyens et grands fessiers. Celle-ci est responsable d'une marchedandinante, en hyperlordose et sur la pointe des pieds. Le signe de Gowers est présent lorsqu'il se relève du sol. (image n°2)

Entre 6 et 11 ans, la force musculaire au niveau des ceintures décroît de façonlinéaire avec l'âge. *(1)* La faiblesse musculaire est symétrique mais les rétractions musculaires prédominentsur certains groupes musculaires. La dystrophie musculaire associée à la posture en position courte de certains groupes musculaires lors de mauvaises installations et à une rééducation insuffisante sur un organisme en croissance sont responsable des déformations ostéo-tendineuses. Progressivement les difficultés de déplacement s'aggravent. La marche devient le résultat harmonieux entre : déficits, rétractionset économie biomécanique. L'évolution se fait vers l'augmentation du nombre de chutes et des douleurs, la diminution du périmètre de marche, puis finalement, la perte de la marche vers l'âge de 10 ans en moyenne en l'absence de traitement.*(8)*

Le schéma classique de rétraction des membres inférieurs est en : flessum-abductum et rotation latéraledes hanches, flessum des genoux, et varus équins des chevilles.*(8)* Aux membres supérieurs, l'évolution se fait vers une limitation de l'abduction-rotation externe d'épaule, de l'extension du coude, de la supination de l'avant bras, de l'extension-inclinaison radiale du poignet, de l'ouverture de la première commissure et de l'extension des doigts et du pouce. *(8)*Le rachis a tendance à s'effondrer en cyphose, puis se déformer en grandes cypho-scolioses incluant le bassin dans 90% des cas en l'absence de traitement. (image n°3) *(9)*

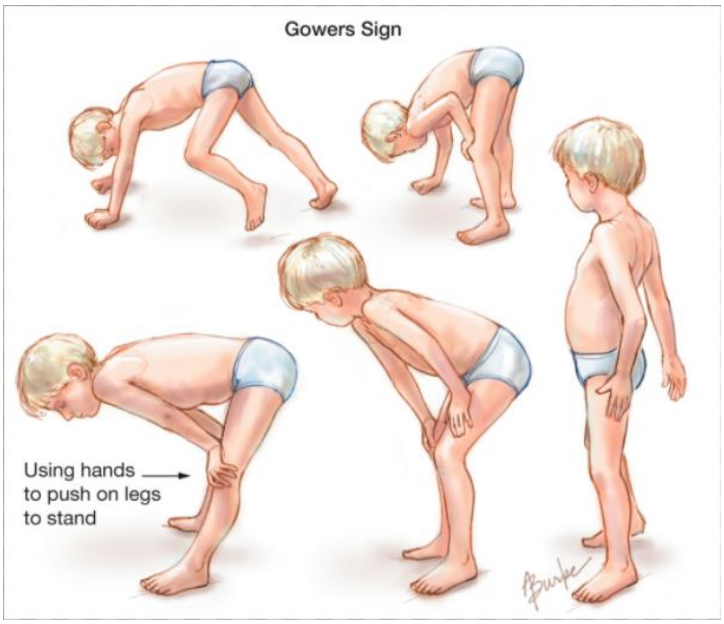



Image n°2 : Signe de Gowers présent chez le jeune enfant atteint de DMD.

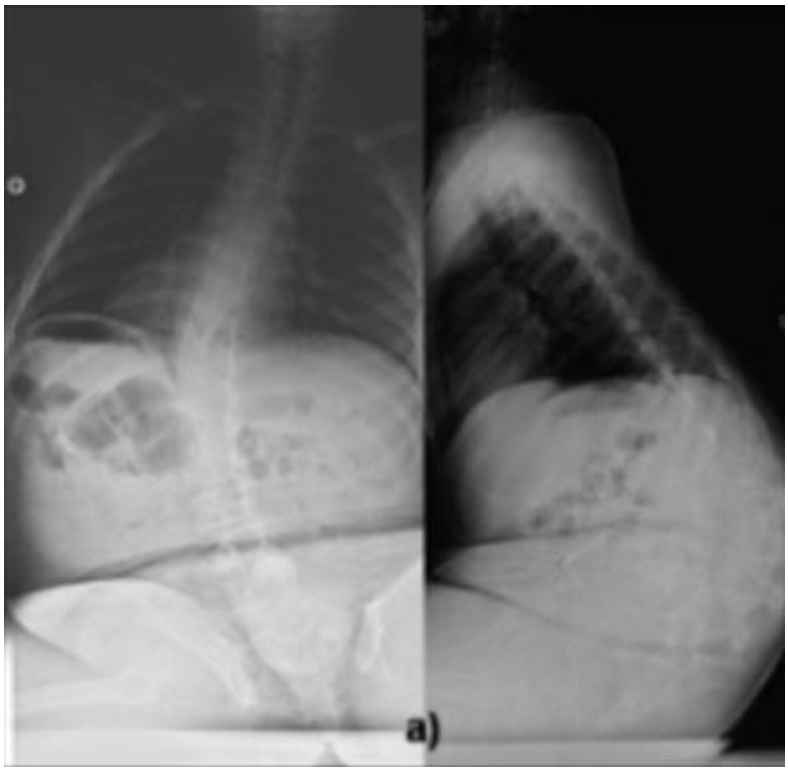



Image n°3 : Cypho-scoliose chez un patient atteint de DMD.

b) Evaluation de l'atteinte :

Un suivi régulier tous les 6 à 12 mois du déficit moteur et des limitations d'amplitudes articulaires des membres et du rachis est recommandé. Une radiographie du rachis est réalisée si une scoliose est retrouvée chez le patient marchant ou systématiquement lors de la perte de la marche. Elle est renouvelée annuellement jusqu'à maturité osseuse, ou tous les 6 mois en cas de scoliose dont l'angle de Cobb est supérieur à 20°. *(10)*

Le déficit moteur est mesuré en routine par le testing manuel coté de 0 à 5, qui est simple et peu coûteux, mais qui se heurte en pédiatrie au problème de coopération.Le score utilisé en recherche clinique est le MMT (manual muscle testing). *(8)* Une quantification plus sensible et reproductible peut être faite à l'aide d'outils de mesure de type dynamomètres, mais peu adaptés pour une évaluation de routine.*(8)*Concernant les membres supérieurs, un ensemble d'outils de mesure quantitative, regroupés sous le terme de MyoTools (image n°4), a récemment été développé et validé pour la recherche clinique. *(11)*

Cependant, de nombreux auteurs s'accordent pour dire que la corrélation entre l'évaluation du déficit moteur et la fonction motrice n'est pas évidente. *(12)* L'échelle de Mesure de la Fonction Motrice ou MFM est disponible depuis 1998. *(13)* Son utilisation est maintenant recommandée pour le suivi évolutif etla recherche clinique. Constituée de 32 items, cette échelle de mesure quantitative des capacités motrices globales,est utilisable chez l'enfant à partir de 6 ans. Elle permet notamment de prédire la perte de la marche et donc influence la prise en charge. *(14)*Pour les capacités de déplacement, le test chronométré de marche de six minutes (ou TM6) est le plus utilisé, mais un score spécifique a récemment été développé, le North Star Ambulatoire Assesment (ou NSAA). *(15)* La tendance actuelle est au développement de l'Analyse Quantifiée du Mouvement (AQM), qui permet un monitoring qualitatif et quantitatif de la motricité fonctionnelle dans les activités de la vie quotidienne, par l'utilisation d'outils embarqués notamment chez les patients ayant déjà perdu la marche.

*(16)*Pour les membres supérieurs, la « Performance of the Upper Limb module » (ou PUL) a été développée spécifiquement pour la quantification des performances des membres supérieurs des patients atteints de DMD. *(17)*

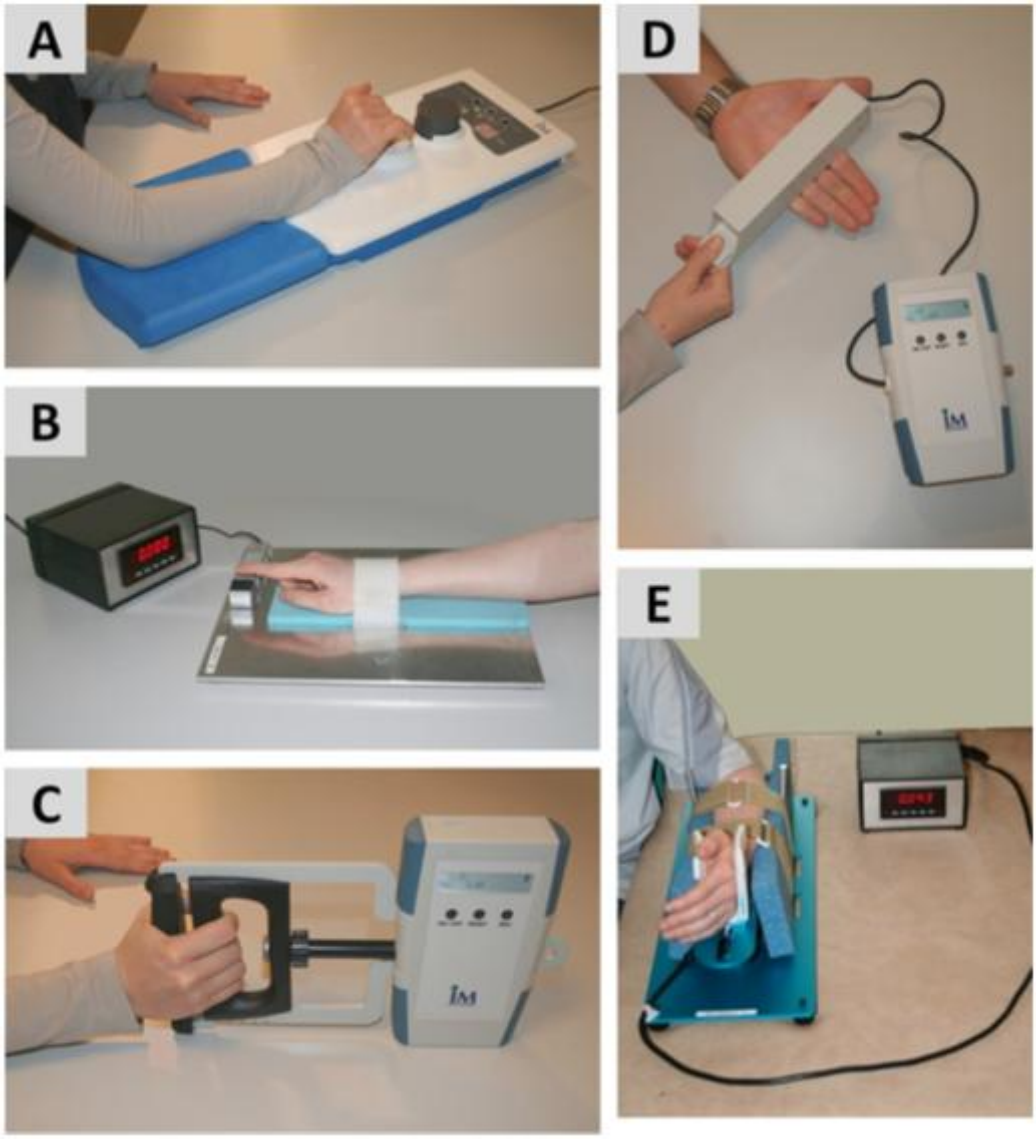



Image n°4 : Les outils MyoTools : MoviPlate (A), tapping (B), MyoGrip (C), MyoPinch (D), et MyoWrist (E).

c) Moyens thérapeutiques :

***Mobilisations actives :***

Longtemps prohibé car suspecté d'être pourvoyeur de lésions musculaires induites, *(19)* le travail musculaire actif est maintenant recommandé de manière précautionneuse. (image n°5) Il permet derenforcer les muscles déficitaires, prévenir les rétractions musculo-tendineuses et les complications secondaires liées à l'inactivité. *(18)* Il est préconisé des entraînements mixtes en endurance et en force, orientés, avec des exercices dynamiques concentriques pour les muscles des membres.*(20)*Les exercices en force, s'ils peuvent être réalisés, sont d'intensité modérée à faible et doivent avoir comme objectif d'améliorer la fonction en évitant les exercices excentriques et isométriques. *(21)*

Concernant le rachis, un travail proprioceptif avec un renforcement musculaire des spinaux en isométrique sont réalisés, les objectifs étant de symétriserles angles iliocostaux, de lutter contre l'effondrement du rachis et d'améliorer l'équilibre. *(8)*

***Mobilisations passives et étirements musculaires :***

L'objectif est de lutter contre les rétractions musculo-tendineuses et de soulager les douleurs. *(18)* Les étirements sont réalisés en chaîne ouverte par des prises courtes (par la technique du contracté-relaché) et en chaîne fermée. La mobilisation passive est progressivement introduite (mobilisation active aidée) lorsque la faiblesse musculaire limite la réalisation des mobilisations actives dans toute l'amplitude articulaire.*(8,10)*

Etirements et postures, ciblent préférentiellement certains muscles des membres inférieurs chez les patients marchants : ilio-psoas, rectus femoris, sartorius, tensor fascia lata, gluteus medius, ischio-jambiers, triceps sural et tibialis posterior. Après la perte de la marche, les membres supérieurs sont à favoriser. *(8, 10)*

Au niveau du rachis, les différents plans musculaires, y compris sus et sous pelviens (muscles abducteurs, rotateurs, fléchisseurs de hanche et carré des lombes dans la concavité)

doivent être traités. *(8)* Lorsque la marche est abandonnée, l'objectif est d'éviter l'apparition d'un bassin oblique qui peut compromettre l'équilibre en position assiseet entrainer une luxation de hanche.Un travail d'assouplissement du rachis cervical est associé afin d'éviter l'installation de rétractions en hyperextension. *(8)*

***<u>Appareillages de postures et positionnements</u> :***

La réalisation de posture en position allongée du muscle permet de prévenir et ralentir l'évolution des déformations. *(18)*Pour cela, des attelles fabriquées sur mesure sont réalisées, avec comme objectif cible l'installation diurne et nocturne du patient.

L'attelle suro-pédieuse estutilisée contre le varus équin et mise en place dès 0° de flexion dorsale genou tendu. La cruro-pédieuse permet aussi de lutter contre le flessum de genou mais est plus difficilement acceptée. L'alternance de postures cruro-surale ou suro-pédieuse peut être proposée. L'attelle articulée avec articulation type UltraFlex est parfois mieux tolérée car autorise une libre mobilisation du genou maisavec un retour passif vers la correction. *(8,22)*Aux membres supérieurs, des attelles type anté-brachio-palmaires peuvent être utilisées pour lutter contre la rétraction des fléchisseurs des doigts.*(8,22)* Le temps de port des attelles est à organiser en fonction du statut ambulatoire. Habituellement, il est proposé un port nocturne pour les marchants, puis diurne lorsque le fauteuil roulant est utilisé en permanence.*(8,22)*Les différents auteurs s'accordent pour dire qu'en période de croissance un temps de port de 8 heures par jour est nécessaire.

Le traitement orthopédique de la scolioseparcorset n'a comme effet que delimiter l'évolution de la scoliose, mais tolérance et observance sont rendues difficiles du fait de l'impact fonctionnel et de l'inconfort.*(22)*L'indication d'un corset persistera en cas de refus ou de contre-indication du traitement chirurgical. *(10)*

L'utilisation nocturne de coussin, afin d'éviter l'abduction et la rotation externe de hanche, permet un bon positionnement au lit pour prévenir tout bassin oblique. *(10)*

***<u>Verticalisation</u> :***

Elle est proposée dès que la station debout et la marche deviennent difficiles, et avant que les déformations orthopédiques ne soient trop importantes.*(10,18)* Selon les auteurs, réalisée quotidiennementdurant 1 à 3h dans un contexte occupationnel (image n°6), les bénéfices attendus seraient non seulement orthopédiques (conservation des longueurs musculaires, façonnementdu squelette en croissance, préservation de l'alignement articulaire, augmentation de la densité osseuse), viscéraux (prévention du déconditionnement cardio-vasculaire, amélioration de la ventilation, du transit intestinal et urinaire), mais aussi cognitifs(perception de l'environnement).*(8,22)* Elle est réalisée par des appareillages fixés sur un support ou par un fauteuil roulant électrique avec option verticalisateur. Ce dernier semble être le meilleur compromis. Les limites sont la taille, le poids, la motivation, les déformations orthopédiques, les douleurs et le déconditionnement cardio-vasculaire.






Image n°5 : Exemple d'exercice pour un travail de musculaire actif en endurance (issue du



Protocole « no use is disuse" proposé par Jansen en 2013).

Image n°6 : Séance de verticalisation en contexte occupationnel (scolaire).

***Aides techniques :***

Concernant les aides à la marche, il y a peu de preuves scientifiques en faveur de l'utilisation d'attelles de fonction. Elles sont décrites comme limitant les mouvements compensatoires, ajoutant du poids, rendant le lever du sol plus difficile et augmentant le travail musculaire des muscles sus-jacents. *(8)*L'équin actif nécessaire au passage du pas doit êtrerespecté.*(18)*

Une aide à la déambulation pour les longues distances doit être proposée précocement. La prescription d'un fauteuil roulant manuel est classique, mais actuellement d'autres types d'aides peuvent êtreproposées comme la trottinette à 3 roues ou le scooter électrique. *(8)* Secondairement, le fauteuil roulant électrique s'impose naturellement lors du déclin de la marche. Celui-ci redonne une grande autonomie mais matérialise aussi l'évolution de la maladie. Une évaluation multidisciplinaire doit précéder le choix du matériel. L'intervention de l'ergothérapeute permet une personnalisation du fauteuil et de l'installation, dans un objectif d'autonomie, de confort et de prévention orthopédique. *(8,23)*La position assise est optimale avec :bassin horizontal et en position neutre, axe de la colonne et axe tête/cou vertical, cuisses en légère abduction, membres et dos soutenus, pieds à plat et en appui et épaulesdétendues. *(23)*

***Corticoïdes** :*

Les corticoïdes sont actuellement considérés comme un traitement standard dans la DMD. *(24,25)* A ce jour, les effets pharmacologiques multiples des corticoïdes sur les fibres musculaires dystrophiques ne sont pas entièrement compris. Ce traitement confère un avantage indéniable qui a changé l'histoire naturelle de cette maladie. La perte de la marche est différée, survenant à l'âge moyen de 14,5 ans sous traitement quotidien (à la dose de 0,75mg/kg de prednisolone) et 12 ans lorsque le traitement est intermittent (contre 10 ans en l'absence de traitement). *(26)* Seulement 20 % des patients sous corticoïdes ont développé

une scoliose (contre 90% en l'absence de traitement).*(27)*Aux membres supérieurs, un effet bénéfique sur la fonction a été montré. *(28)*

Les bénéfices ne touchent pas seulement l'aspect orthopédique. La cardiomyopathie est différée, survenant à l'âge de 15,2 ans (contre 13,1 ans en l'absence de traitement) *(29)*et la fonction respiratoire est améliorée. *(30)*Au final, on observe une réduction du taux de la mortalité importante chez les patients traités par des corticoïdes.*(31)*

Le Prednisone (Prednisolone) et le Deflazacort sont les deux principaux types de corticoïdes utilisés. On estimeque leurs résultats sont équivalents sur l'évolution d'une scoliose et de la fonction motrice et pulmonaire. *(32)* Le choix de l'un ou l'autre dépend de sa disponibilité, de son coût, de son conditionnement et de ces effets secondaires. Le Prednisone, d'utilisation plus ancienne, est classiquement préféré en première intention en France. Celui-ci n'est pas cher et existe en comprimés ou solution buvable. Une récente étude a montré que le Deflazacort entraine une prise de poids significativement inférieure lors des premières années de traitement et moins d'effets secondaires sur le comportement. *(33)*Selon les auteurs, ces résultats permettraient une meilleure observance des corticoïdes. Suite à cette publication, l'Agence américaine des produits alimentaires et médicamenteux (FDA) a autoriséen 2017 la mise sur la marché du Deflazacort (Emflaza), premier corticoïde autorisé aux état-Unis dans le traitement de la DMD. *(34)*

L'âge de l'initiation du traitement n'est pas clair. Il doit être proposé pendant la phase de plateau de la progression des performances motrices, c'est à dire entre 4 et 8 ans. *(25)*La dose conseillée pour débuter le traitement est de 0.75 mg/kg/jour pour le Prednisone et de 0.9 mg/kg/jour pour le Deflazacort. Il doit être pris le matin.Pour les patients marchants, le dosage est généralement augmenté en suivant l'évolution de la prise pondérale de l'enfant jusqu'à 40 kg. La dose maximale de Prednisone est généralement de 30 mg/jour.Celle du Deflazacort de 36 mg/jour. La dose d'entretien doit être revue lors de chaque visite clinique en

fonction du résultat des évaluations effectuées et de la tolérance des effets secondaires. Pour cela, il est recommandé un suivi de la croissance staturo-pondérale (prise de poids excessive, retard de croissance staturale, retard de puberté), le contrôle de la tension artérielle et la recherche de glucose dans les urines. Les règles hygieno-diététiques sont expliquées à la famille. Une supplémentation vitaminocalcique afin de lutter contre l'ostéopénie peut être proposée. Une protection gastrique de type anti-acide est proposée en cas de symptôme. Un bilan ophtalmologique annuel est réalisé pour rechercher ou suivre une cataracte. Le programme national de vaccination doit être réalisé, avec vaccin anti-pneumococcique et anti-grippal.L'enfant doit être immunisé contre le virus de la varicelle avant de débuter le traitement. *(25)*

Aucun consensus n'est établi en ce qui concerne la conduite à tenir chez le patient ayant perdu la marche sous corticoïdes ou avant le diagnostic. Cette décision est bien souvent dépendante des équipes. Les recommandations internationales de 2010 concluent à la nécessité d'études supplémentaires. En cas d'utilisation des corticoïdes chez les patients non marchants,certains risques liés aux effets secondaires des corticoïdes sont majorés, notamment l'obésité et les fractures, puisqu'ils se surajoutent aux complications de l'hypomobilité. Certains experts proposent toutefois une poursuite de cette thérapeutique, avec une diminution des doses et une surveillance accrue des effets secondaires. *(25)*

***Autres thérapeutiques médicamenteuses:***

Au cours de ces dernières années, de nouvelles stratégies thérapeutiques expérimentales ont été développées avec diverses objectifs : corriger le défaut génétique primaire, compenser les modifications du métabolisme cellulaire, stimuler la croissance du muscle squelettique. Testées chez des patients DMD,cinq stratégies peuvent être citées : le saut d'exon, la trans-lecture de codons non-sens (ou codons stop), la sur-expression d'une

micro-dystrophine, le traitement du métabolisme oxydatif par l'Idebenoneet le blocage de la voie de signalisation de la myostatine. *(35)*

Le Translarna ou ATALUREN, basé sur le concept de trans-lecture de codon stop, bénéficie depuis 2014 d'une autorisation de mise sur le marché par l'Agence européenne du médicament. Il est indiqué pour le traitement de la DMD causée par des mutations non sens, présentes chez environ 10 % de patients DMD.*(36)* Il permet, en théorie, la synthèse d'une protéine ayant une taille normale mais qui peut contenir un acide aminé quelconque, résultant de la lecture du codon non-sens (stop) comme un codon faux-sens. Cette autorisation de commercialisation, a fait suite aux résultats de l'équipe de Bushby et al. qui, en 2014, ont réalisé un essai multicentrique, randomisé, en double aveugle, contrôlé par placebo, chez 174 patients atteints de DMD âgés de 5 à 20 ans. Après 48 semaines de traitement, le sous-groupe de patients traités par une dose de 40 mg/kg/jr a montré un déclin plus lent de la distance de marche (-13 m) comparativement au groupe placebo (-44 m) au test de marche de 6 minutes, suggérant une stabilisation clinique.*(37)* Devant ces résultats ambigus, un nouvel essai international de phase III est actuellement en cours, afin de conclure à l'efficacité ou non de cette molécule.

***Traitements chirurgicaux :***

L'arthrodèse vertébrale postérieure étendue (pelvi-rachidienne)est le traitement de référence en cas de scoliose. Elle réduit les déformations pelvi-rachidiennes et stoppe la progression. Elle rétablit un axe occipito-rachidien vertical pour permettre un meilleur confort et une stabilité de l'installation assise. *(8,10*)En l'absence de traitement par corticoïdes, elle est indiquée avant la fin de croissance pubertaire en cas d'angle de Cobb supérieure à 20°. Pour les patients sous corticoïdes, elle est indiquée indépendamment de la maturité osseuse si l'angle de Cobb s'aggrave ou s'il présente des fractures vertébrales. *(10)*L'évaluation préopératoire (notamment cardiaque, respiratoire, nutritionnelle, fonctionnelle et

psychosociale) est primordiale. (*38)* Une récente revue de la littérature de qualité Cochrane a signalé la nécessité d'études complémentaires évaluant l'efficacité de la chirurgie de la scoliose, en termes de qualité de vie, de statut fonctionnel, de fonction respiratoire et d'espérance de vie.*(39)*

L'indication d'une chirurgie au niveau des membres doit être faite par une équipe pluridisciplinaire et reste limitée au cas par cas. Les objectifs peuvent être d'améliorer le confort de la station assise et l'image de soi, de lutter contre les douleurs ou de conserver la possibilité d'une verticalisation. Elle n'est plus proposée de manière systématique dans la gestion des rétractions, notamment en équins, puisque de nombreux auteurs rapportent une récidive dans les deux années qui suivent. *(40)*

**B) <u>Aspect respiratoire</u> :**

a) <u>Histoire naturelle</u> :

L'atteinterespiratoire est constante. Elle est la cause principale du décès en l'absence de prise en charge. Tousles muscles respiratoires, inspiratoires et expiratoires, sont atteints précocement, dès l'âge de 6 ans. *(1)* L'expression clinique, notamment dyspnée, orthopnée et mise en jeu des muscles accessoires, est tardive et rare en dehors des décompensations aiguës.

La capacité résiduelle fonctionnelle (CRF) est normale jusqu'à 12-14 ans témoignant d'un volume pulmonaire initial normal et d'une croissance pulmonaire en générale préservée.*(41)*Une corrélation a été mise en évidence à la fois entre défaut de croissance du parenchyme pulmonaire et apparition précoce d'une déformation du rachis, mais aussi avec certains phénotypes.*(1)*

La diminution de la force des muscles inspiratoires entraîne progressivement une limitation de l'expansion de la cage thoracique, avec une diminution de la capacité pulmonaire totale (CPT) et de la capacité vitale (CV) à partir de 10 ans, en moyenne de 200 ml/an. Cela évolue vers un syndrome restrictif avéré à l'âge de 15 ans en moyenne.*(41)*

La diminution de la force des muscles expiratoires entraîne une diminution des pressions expiratoires générées, avec pour conséquence principale une toux de moins en moins efficace. L'augmentation du volume résiduel (VR) ou la diminution du volume de réserve expiratoire (VRE) par rapport à la théorique,sur les EFR, témoignent de l'atteinte prédominante des muscles expiratoires.*(42)*

L'origine de l'altération de la fonction de désencombrement (toux) est multiple. Elle dépend aussi de l'atteinte inspiratoire (phase initiale de la toux) et de l'atteinte de la fonction glottique.

Un syndrome d'apnée du sommeil peut apparaitre. L'origine en est multiple : réduction physiologique de l'activité des muscles respiratoires accessoires, diminution d'efficacité de la contraction diaphragmatique en position allongée et obstruction des voies aériennes par diminution de l'activité de la musculature pharyngée. *(41)*

Les troubles de la déglutition se révèlent tardivementdans la DMD. Ilsconstituentdes facteurs aggravants ou de décompensation, puisqu'ils entraînent des fausses routes, des pneumopathies et des atélectasies chez des patients qui ont déjà une fonction de désencombrement altérée.*(41)*

b) Evaluation de l'atteinte :

Il faut rechercher des signes de dyspnée, d'orthopnée, d'hypercapnie, de sommeil de mauvaise qualité, ou d'épisodes d'encombrements.*(1)*

Une surveillance de la fonction pulmonaire annuelle, par réalisation d'Exploration Fonctionnelle Respiratoire (EFR),est recommandée initialement.*(10)*Elle est intensifiée après la perte de la marche (aux environs de 12 ans),par la réalisation d'EFR tous les 6 mois.*(43)*

D'autres mesures peuvent également se révéler utiles.La mesure du débit de pointe à la toux (ou DET) est actuellement l'outil le plus pertinent pour évaluer la fonction de désencombrement. Le*Sniff Nasal Inspiratory Pressure* (ou SNIP) reflète avec une très bonne corrélation la capacité de travail des muscles inspiratoires. *(41,42)*

Devant tous signes d'hypoventilation alvéolaire, ou si le patient a plus de 15 ans, ou dès que la CV est inférieure à 1.25 l, l'étude du taux d'oxygénation du sang pendant le sommeil par oxymétrie nocturne doit être réalisée, puis complétée d'une polysomnographie et d'une pTCO2.*(41)*

c) Moyens thérapeutiques :

La prise en charge est pluridisciplinaire et doit être adaptée au stade de la maladie.

Les vaccins anti-pneumococcique et antigrippal sont recommandésselon le calendrier vaccinal. *(10)* Tout l'entourage doit être sensibilisé à l'intérêt d'être vacciné : famille et professionnels de santé. Certains médicaments sont à éviter (fluidifiant, morphiniques).

Une lutte préventive contre les causes de l'insuffisance respiratoire est proposée. L'hyperinsufflation mécanique,utilisant les relaxateurs de pression (alpha 200 par exemple), permetd'insuffler passivement un volume d'air dans les poumons par séances de 10 à 30 minutes par jour, afin de préserver la compliance du thorax. Elle est mise en place après l'âge de 8 ans et recommandée en pré-opératoire d'une arthrodèse vertébrale postérieure. *(18,25,45)*Dans un objectif d'assouplissement de la cage thoracique, des mobilisations passives segmentaires et des étirements musculaires sont réalisés par les kinésithérapeutes.Dans un objectif d'entretiendes muscles respiratoires, un renforcement au long cours des muscles inspiratoires et expiratoires est réalisé par des exercices de souffle et par spirométrie incitative. *(44)*

La verticalisation, en plus d'apporter une aide à la contractilité du diaphragme, permet une ouverture des territoires pulmonaires inférieurs et évite ainsi l'apparition d'atélectasie des bases pulmonaires. *(46)*

Dans un objectif de désencombrement, un apprentissage de la respiration glosso-pharyngée, ou « Air-Stacking » peut être enseigné.*(41,42,25)* Elle vise l'augmentation du volume inspiratoire maximal pré-tussif.Quand la toux n'est plus efficace (DEP toux <270L/min en situation stable ou <180 en aigue ou CV < 50 %)l'aide manuelle à l'expectoration précédée

d'une hyper-insufflation (au relaxateur de pression ou au ballon) est indiquée.*(25,44)* A un stade plus avancé, l'utilisation d'in-exsufflateur (type Cough assist) est recommandé.Le percussionnaire est un outil efficace pour décoller et mobiliser les sécrétions, il est utilisé pour aider au désencombrement bronchique distal.*(44)* Il permet ainsi de prévenir les infectionset atélectasies, en favorisantl'hydratation des sécrétions et des bouchons muqueux, ce qui facilite leurs mobilisations. En cas d'infection pulmonaire ou de bronchite, l'administration d'antibiotiques doit être envisagée.

En cas d'hypoventilation alvéolaire, l'assistance respiratoire par ventilation non invasive (VNI) au masque,d'abord nocturne puis permanente,est proposée en première intention.*(25)* Elle amène généralement un bénéfice sur la qualité du sommeil et la fatigabilité du patient dans la journée. La trachéotomie est actuellement proposée en cas d'échec ou d'intolérance de la VNI, de troubles de déglutitions ou d'un encombrement non maitrisable. *(41)* L'oxygénothérapie n'est pas indiquée.

Cette prise en charge respiratoire,associant un suivi standardisé, les techniques de toux assistée et de désencombrement, et l'utilisation de la ventilation non invasive, a nettement participé à l'augmentation de l'espérance de vie de ces patients.*(47)*



Image n°7 : Séance d'hyperinsufflation avec aide à l'expiration.

### C) Aspect cardiologique :

a) Histoire naturelle :

L'atteinte du myocarde conduit à une fibrose myocardique puis à l'apparition d'une cardiomyopathie dilatée, définie par l'association d'une altération de la fonction contractile (FEVG<45%) et d'une dilatation. Elle prédomine dans les territoires inférieur, basal et latéral du ventricule gauche.(48,49) La prévalence de la cardiomyopathie dilatée augmente progressivement avec l'âge : inférieure à 5% avant 10 ans et supérieure à 75% au-delà de 18 ans. (48) L'insuffisance cardiaque clinique survient habituellement à un stade tardif du fait de la perte des capacités motrices,avec une évolution rapide vers l'insuffisance cardiaque terminale. (50)

Une atteinte électrique, avec trouble de la conduction ou du rythme, est possible. Une tachycardie sinusale est régulièrement observée précocement, dont le mécanisme n'est pas connu mais possiblement lié à une atteinte du système nerveux autonome. (49)

b) Evaluation de l'atteinte :

Une surveillance rigoureuse est justifiée afin d'identifier précocement les anomalies. La mesure clé est l'évaluation de la fraction d'éjection ventriculaire gauche (FEVG). C'est le paramètre le plus directement corrélé au pronostic cardiaque à long terme.

Il est recommandé de réaliser au minimum un électrocardiogramme (ECG) et une échographie cardiaqueau bilan initial ou, au plus tard, avant l'âge de six ans. Puis tous les deux ans avant l'âge de 10 ans et tous les ans après l'âge de 10 ans, ou dès l'apparition de symptômes et de signes de dysfonctionnement cardiaque. Un Holter ECG doit être réalisé en cas de palpitations, d'anomalies de la fonction systolique ou de troubles de conduction à l'ECG. (25,49)

En contexte pré-opératoire, une évaluation de la réserve contractile doit être effectuée pour évaluer le risque opératoire. Elle se base sur la réalisation d'un examen cardiaque en situation de stress (IRM, scintigraphie ou échographie cardiaque). (49)

c) Moyens thérapeutiques :

Les Inhibiteurs de l'Enzyme de Conversion (IEC) sont recommandés au plus tard à partir de l'âge de 10 ans. (25) Le Perindopril, à la dose de 2-4mg/jr, est le seul dont l'efficacité a été validée dans le cadre d'un essai randomisé.(50) Il a montré une réduction du risque de développer une dysfonction ventriculaire gaucheà 5 ans et à une amélioration du pronostic vital à 10 ans, lorsqu'il était mis en place chez des enfants d'environ 10 ans avec une fonction ventriculaire conservée (FEVG>55%). (51) L'Eplerenone (anti-aldostérone) en prévention primaireaurait aussi un effet bénéfique.

Les bétabloquants sont proposéssoit chez les patients présentant des palpitations, dans un contexte de tachycardie sinusale ou d'extrasystole ventriculaire, ou alors quand la fonction ventriculaire gauche est altérée. (49)

Concernant les corticoïdes, leur effet cardioprotecteur est sujet à controverse. En effet, différentes études ont montré un bénéfice sur la fonction cardiaque etsur la prévention de l'insuffisance cardiaque sévère, mais celles-ci ont de nombreuses limites méthodologiques. *(52)* A l'inverse, des études réalisées chez la souris mdx, suggèrent une atteinte cardiaque plus sévère en cas de traitement stéroïde avec une fibrose myocardique accrue. (49)

## D) Aspect cognitif :

### a) Histoire naturelle :

La molécule de dystrophine est présente dans le système nerveux central (SNC) sous 6 isoformes : Dp427b, Dp427m, Dp427p, Dp260 (rétine), Dp140 et Dp71. Elle est localisée principalement dans des structures impliquées dans les processus cognitifs et comportementaux : cervelet, hippocampe, cortex préfrontal, cortex associatif moteur.Intégrées dans les CPGAD, ces isoformes sont impliqués dans l'agrégation, l'ancrage et la stabilisation de canaux ioniques et de récepteurs membranaires au niveau des neurones et des astrocytes. Elles joueraient un rôle dans la maturation et la plasticité des synapses des neurones. *(53)*

Une déficience intellectuelle est décrite depuis longtemps chez 1/3 des patients, mais les données actuelles vont dans le sens d'une atteinte cognitive constante.Dans une population de DMD, le quotient intellectuel (QI) moyen a été évalué autour de 80 avec une courbe de Gauss décalée de -1 écart-type par rapport à la population standard. *(54)* Les garçons ayant des mutations à l'extrémité 3' du gène *DMD* présentent des taux plus élevés de déficience intellectuelle.*(55)*

Des troubles mnésiques existent à des degrés diverset concernent surtout la mémoire immédiate verbale. Une atteinte des fonctions exécutives est possible, ainsi que des troubles des apprentissages, notamment des difficultés dans le langage. *(53)*

Les troubles du spectre autistique, avec une prévalence de 18%, font également partie des manifestations rencontrées.*(55)*

Le trouble déficitaire de l'attention avec ou sans hyperactivité (TDAH) est fréquemment décrit. Il est corrélé aux mutations affectant le transcrit Dp140 (exons 45 à 55) ou affectant l'ensemble des transcrits de la dystrophine dont le transcrit Dp71.(56)

b) Evaluation de l'atteinte :

Devant la variété phénotypique, il faut penser à réaliser en pratique un dosage des CPK plasmatiques devant la présence : d'un retard psychomoteur, d'un retard de langage, de troubles des interactions et du comportement, ou de difficultés dans les apprentissages. *(53)*

Les recommandations suggèrent une évaluation adaptée au cas par cas. L'évaluation des difficultés dans le langage est réalisée en orthophonie. La mesure des performances cognitives, par la mesure du QI, peut être réalisée chez les patients au moment du diagnostic ou avant l'entrée à l'école. (10)

c) Moyens thérapeutiques :

En orthophonie, des exercices moteurs oraux et d'articulation sont nécessaires lorsque la faiblesse musculaire orale est responsabled'une altération de l'intelligibilité de la parole.*(10)*

Afin de favoriser la scolarité, un projet scolaire adapté est proposé. Elle se déroule autant que possible en milieu ordinaire, mais peutnécessiter des adaptations avec l'élaboration d'un Projet d'Accueil Individualisé (PAI). Le manqued'autonomie, les difficultés dans le mouvement, la fatigabilité et la lenteur nécessitent le plus souvent la présence d'une AESH (Accompagnants des Élèves en Situation de Handicap) et des aménagements spécifiques (photocopie des cours, usage de l'outil informatique, accessibilité des sanitaires, installation, passage prioritaire…). Devant unedéficience intellectuelle, il est proposé, selon les capacités d'apprentissage, une scolarisation en CLIS (Classe d'Inclusion Scolaire) ou en ULIS (Unité localisée d'inclusion scolaire), voir en IMP puis IMPro.

Face aux problèmes de nature émotionnelle ou comportementale, différentes approches sont proposées, médicamenteuses et non médicamenteuses (thérapies individuelles, thérapies familiales et interventions comportementales). *(10)*

Un soutien psychologique est indispensable. L'impact psychologique de la maladie doit être évalué afin de soutenir et d'accompagner au mieux l'enfant et son entourage.*(10)*

## E) Aspect nutritionnel :

### a) Histoire naturelle :

Deux types de problèmes sont rencontrés. Un problème de surpoids, voire d'obésité, peut évoluer même en dehors de la prise de corticoïdes. Cumulé à la faiblesse musculaire progressive, celui-ci pourrait précipiter la perte de la marche. Après 18 ans, une dénutrition peut apparaitre. Elle doit faire rechercher l'existence d'un trouble de la mastication ou de la déglutition (dysphagie) secondaire à une faiblesse musculaire des muscles bucco-faciaux. (10)

Des difficultés à type de constipation et de reflux gastro-oesophagien peuvent apparaitre. Ils sont secondaires à l'immobilité plus qu'à une atteinte du muscle lisse. *(18)*

### b) Evaluation de l'atteinte :

Une surveillance de la croissance staturo-pondérale est recommandée à chaque consultation médicale, avec un calcul de l'indice de masse corporelle et une évaluation des ingestats. (10)

Des signes de fausses routes (épisodes de toux lors de l'alimentation) et de difficultés de mastication (allongement du temps des repas)sont recherchés. (10)

La constipation est dépistée à l'interrogatoire à l'aide de la « Bristol tool scale » et par la recherche de difficultés d'exonération des selles (douleurs, saignements…).

### c) Moyens thérapeutiques :

Différents spécialistes pourront être amenés à prendre en charge cet aspect en fonction des besoins. Pour lutter contre la dénutrition ou l'obésité, le diététicien cherche à équilibrer les apports dans le régime alimentaire. *(10)*La pratique d'une activité physique et sportive adaptée afin de lutter contre l'excès pondéral est proposée. Une verticalisation et des massages abdominaux pourraient lutter contre la constipation. *(44)*

Pour les troubles de la déglutition, l'intervention d'une orthophoniste est recommandée. La prise en charge est rééducative (entraînement et renforcement des praxies buccofaciales) ou compensatrice (adaptation dealimentation, de la posture, des outils et manipulations laryngées).*(44)* La pose d'une sonde de gastrostomie en cas de complication d'une insuffisance d'apport sera discutée. Proposée au moment adéquat, elle permet de soulager lepatient en préservant une possibilité d'alimentation de plaisir, sans subir la pression de devoir manger suffisamment. *(10)*

Dans l'objectif de lutter contre les troubles masticatoires, une équipe néerlandaise en 2015 a proposé un programme d'entrainementoriginal. Dix-sept patients atteints de DMD et 17 volontaires sains ont mastiqué du chewing-gum pendant quatre semaines, à raison de 3 exercices de mastication de 30 minutes par jour. Ils ont comparé les mesures de force des muscles masticateurs et de la fonction de mastication, avant la période d'exercices,puis 2 mois après. Le gain sur la force est resté modeste mais une amélioration fonctionnelle significative de la mastication était notée par un test quantitatif. *(57)*

## 5- L'ORGANISATION DU SUIVI PLURIDISCIPLINAIRE EN MARTINIQUE :

### A) Le CEntre de Référence CAribéen des maladies neuro-musculaires et neurologiques rares (CERCA) :

La rareté des pathologies neuro-musculaires au sein de la population a justifié la création entre 2005 et 2008, lors du premier plan maladies rares, de centres de référence des maladies rares. L'objectif était de structurer l'organisation de l'offre de soins pour les maladies rares et d'améliorer la lisibilité, pour les patients, des différents acteurs et des structures impliquées dans la prise en charge. *(58)*

Depuis 1993,il existe en Martinique une consultation dédiée aux maladies rares neurologiques et neuromusculaires au sein de l'Unité de Neuromyologie du CHU de Fort de France, Unité crééegrâce au soutien de l'Association Française contre les Myopathies (A.F.M) et à la contribution du Conseil Général.

En 2006, cette unité a bénéficié d'une labellisation en tant que centre de référence. Actuellement, les patients sont suivis au Centre de Référence CAribéen des maladies neuromusculaires et neurologiques rares (CERCA).Une prise en charge globale est proposée, allant du dépistage à l'accompagnement médicosocial, grâce à une équipe pluridisciplinaire : deux médecins (neurologue et neuropédiatre), uneconseillère en génétique, une ergothérapeute, une assistante de service social, un psychologue, troistechniciennes de laboratoire, et deuxsecrétaires. Les différentes missions qui lui sont attribuées, qu'elles soient d'expertise, de coordination des soins, d'enseignement ou de recherche, s'étendent au-delà du territoire des Antilles françaises, sur les îles anglophones des environs.

### B) Le diagnostic :

Lorsqu'une DMD est suspectée après consultation spécialiséede neuropédiatrie au CERCA, la biopsie musculaire est en générale réalisée par un des médecins du CERCA puisenvoyée au laboratoire de myologie situé au CHU. Les études histologiques et immuno-histologiques du fragment musculaire sont réalisées sur place. L'analyse moléculaire par Western Blot et l'étude du gène DMD sont réalisées en métropole.

Une fois le diagnostic établi, une consultation d'annonce est réalisée. Cette consultation est dédiée à l'annonce du diagnostic età l'explication globale de la prise en charge. L'information est délivrée avec un langage simple et accessible, aux parents et à l'enfant, voire parfois aux frères et soeurs.

### C) Le suivi médical :

Le suivi médical est réalisé par la neuropédiatre 1 à 2 fois par an, avec si besoin des consultations d'urgences.

Il est réalisé au moins une consultation pluridisciplinaire par an. Celles-ci réunissent diverses disciplines : médecin de rééducation, neuropédiatre et ortho-protésiste. Selon les besoins, pneumologues, cardiologues et chirurgiens pédiatriques sont à disposition pour avis. Autant que possible, les différents examens complémentaires nécessaires au suivi sont programmés le jour même. Les kinésithérapeutes libéraux sont invités à accompagner leurs patients. Un compte rendu de consultation est rédigé. Il est adressé aux différents destinataires : les médecins correspondants, les parents et les kinésithérapeutes.

À l'approche des 18 ans, il est planifié une, voire deux, consultations de transition vers le suivi adulte avec la présence, en plus de l'équipe de suivi pédiatrique, du neurologue et du médecin de rééducation du suivi adulte du CERCA, afin de faciliter cette étape.

### D) Le suivi génétique :

Un conseil génétique est réalisé, pour les patients et leurs familles,dès l'annonce du diagnostic par la conseillère en génétique. Il permet de diagnostiquer les femmes conductrices, d'évaluer les risques pour la descendance et de discuter des différentes possibilités d'avoir un garçon non atteint : diagnostic prénatal, diagnostic pré-implantatoire, don d'ovocytes, adoption.*(59)*

En cas de découverte de femmes conductrices d'un allèle muté, un suivi médical est mis en place. Selon les études, environ 19 % présentent des myalgies régulières et des crampes sans faiblesse musculaire et 17 % rapportent un déficit minime à modéré.De rares cas de phénotype sévère (type DMD) ont été rapporté. La proportion de cardiomyopathie dilatée chez ces femmes augmente avec l'âge, allant de 15 % avant 16 ans jusqu'à 45 % après 16 ans.Un suivi cardiologique doit être réalisé dès la fin de l'adolescence puis tous les 5 ans. La stratégie thérapeutiqueest identique à celle pratiquée chez les garçons DMD, mais la transplantation cardiaque pourra être évoquée en cas d'atteinte sévère. Une atteinte cognitive significative est présente dans 27 % des cas. Celle-ci est presque toujours associée à une anomalie génétique impliquant les isoformes Dp140 ou Dp71.Une scolarisation adaptée peutêtre proposée chez les jeunes filles. Une aide sociale (type auxiliaire de vie sociale) est systématiquement proposée aux femmes. *(60)*

### E) Le suivi psychologique :

Une consultation avec le psychologue cliniciendu centre de référenceest réalisée après l'annonce du diagnostic. Un suivi de type soutien psychologique proposé si nécessaire pour l'enfant et/ou les parents.

**F) <u>Le suivi social</u> :**

L'objectif est d'informer, de conseiller, d'orienter les patients et leurs proches dans les dispositifs sociaux, en visant en priorité leur autonomie et leur insertion sociale. L'assistante sociale du service évalue les situations et aide à la constitution du dossier MDPH (maison départementale des personnes handicapées). Un suivi régulier est proposé, afin d'accompagner le patient et sa famille sur la base d'un projet de vie.

**G) <u>Le suivi ergothérapique</u> :**

Les patients sont régulièrement vus par l'ergothérapeute au CERCA pour évaluer le retentissement de la maladie dans le quotidien. Elle identifie avec eux les facteurs personnels et environnementaux (réalisation de visite à domicile ou en milieu scolaire) pouvant influencer la situation de handicap, puis propose des moyens de compensation adaptés.

Elle évalue les capacités fonctionnelles globales annuellement par la mesure de la fonction motrice (MFM). Elle appréciele retentissement sur la participation dans les activités de la vie quotidienne à l'aide de la mesure des incapacités fonctionnellesdans sa version pédiatrique ou MIF Môme.

Une mission de coordination lui est attribuée.Elle assure la continuité des soins en travaillant en réseau avec les acteurs médico-sociaux locaux.Elle organiseles essais des aides techniques (Fauteuil roulant…) avec les revendeurs.

Un travail en étroite collaboration est réalisé avec l'assistante de service social pour l'accompagnement dans la formulation des demandes, ainsi que l'élaboration et la réalisation des projets de vie.

Enfin, elle forme et informe le patient et les aidants surl'utilisation du matériel etsur les techniques de manutention.

# II . MATERIEL ET METHODES :

## 1. Population des Masso-Kinésithérapeutes (MK) :

La liste des MK prenant en charge les patients avec diagnostic de DMD a été obtenu auprès des parents des garçons suivis au CERCA.Huit MK ont été recrutés grâce aux informations transmises. Leurs caractéristiques sont présentées dans le Tableau 1. Les critères d'inclusion étaient : exercice en milieu libéral, en Martinique, prenant en charge un patient DMD depuis au moins un mois.

| **Caractéristiques** | N = 8 | |
|---|---|---|
| | N | % |
| **Sexe** | | |
| Homme | 5 | 62,5 % |
| Femme | 3 | 37,5% |
| **Age (année)** | | |
| moyenne (Ecart-type) | 36 (6) | |
| **Formation :** | | |
| Nombre MK ayant suivi un enseignement spécifique | 0 | 0 % |
| **Expérience :** | | |
| Nombre de patient avec DMD suivi depuis leur diplôme par MK: | | |
| - 1 | 4 | 50% |
| - 2 | 4 | 50% |
| Temps de suivi (en mois) par patient : | | |
| - moyenne(étendue) | 27 (1-96) | |

Tableau 1 : *Caractéristiques générales de la population de Masso-Kinésithérapeute interrogée.*
MK = Masso-Kinésithérapeute, DMD= Dystrophie musculaire de Duchenne

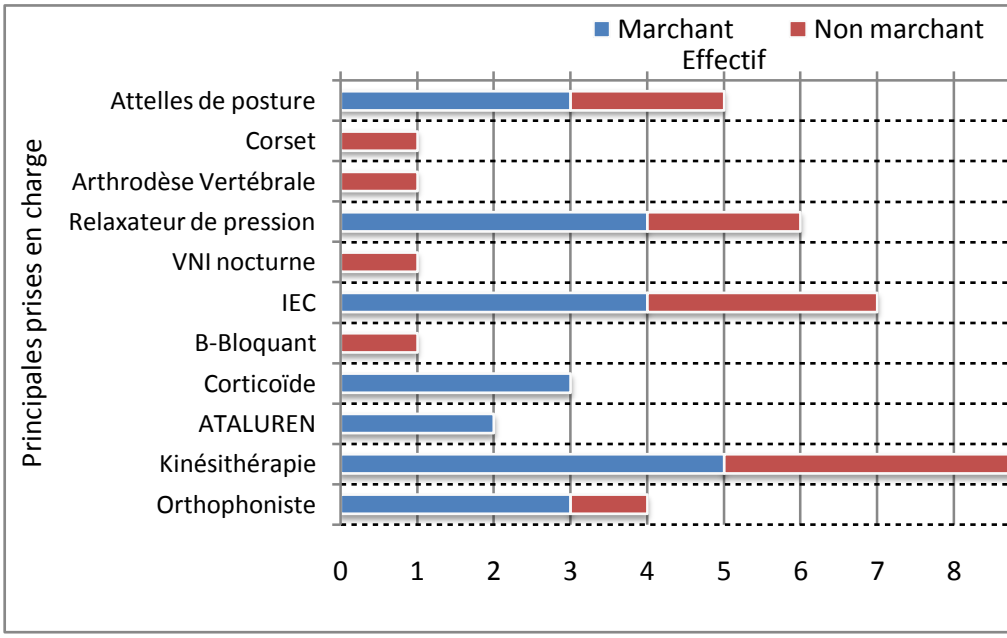
**2. <u>Présentation des patients</u> :**

La liste des patients avec diagnostic de DMD, vivant en Martinique à la date du 1er janvier 2017, a été obtenue à partir de la base de données de patients du CERCA, située au Centre Hospitalo-Universitaire de Martinique. Neuf garçons ont été identifiés. Deux étaient frères et partageaient le même MK. L'âge moyen était de 12,1+/-3,2 ans (étendu : 7-17). Pour 4, il s'agissait de transmission maternelle, et pour 5, d'une mutation de novo.L'âge des premiers symptômes variait entre 1 et 6 ans, avec une moyenne de 3,4 +/- 1,7 ans. L'âge moyen de première consultation était de 6,5 +/-3 ans et il y a eu un diagnostic prénatal.L'âge moyen de perte de la marche était de 11,2 +/-2 ans.Leurs caractéristiques cliniques sont résumées dans le Tableau 2. L'Annexe 2 présente les détails des caractéristiques cliniques de chacun des patients de notre population.La Figure 1 présente le taux d'utilisation de chacune des principales thérapiesmédicamenteuses, ou non, en fonction du statut ambulatoiredans notre populationde patients DMD.

| **Caractéristiques** | N = 9 | |
|---|---|---|
| | N | % |
| **Statut ambulatoire** | | |
| Marchant | 5 | 56% |
| Non marchant | 4 | 44% |
| **Aspect orthopédique** | | |
| - Présence de rétractions musculo-tendineuses | 9 | 100% |
| *Membres supérieurs* | *7* | |
| *Membres inférieurs* | *9* | |
| - Présence d'une scoliose | 2 | 22% |
| **Aspect respiratoire** | | |
| - Présence d'un syndrome restrictif (CPT<80%) | 7 | 78 % |
| - Présence d'un SAHS | 1 | 11% |
| **Aspect cardiologique** | | |
| - Présence d'une cardiomyopathie (FEVG<45%) | 1 | 11 % |
| **Aspect cognitif** | | |
| - Présence d'une déficience intellectuelle | 4 | 44 % |
| - Présence de trouble du comportement | 1 | 11% |

Tableau 2 : *Caractéristiques cliniques des patients avec diagnostic de DMD vivant en Martinique au 1er janvier 2017.* CPT = Capacité pulmonaire totale, SAHS = Syndrome d'apnée/hypopnée du sommeil, FEVG = Fraction d'éjection du ventricule gauche.

Figure 1 : *Taux d'utilisation au sein de notre population de garçon DMDde chacune des*




*principales thérapiesmédicamenteuses, ou non, en fonction du statut ambulatoire.*

VNI = Ventillation Non Invasive ; IEC = Inhibiteur de l'enzyme de conversion.

**3. <u>Déroulement de l'enquête</u> :**

Les modalitésquantitatives et qualitatives d'application de la rééducationen kinésithérapie libérale,ainsi que les difficultés de cette prise en charge ont été obtenues à l'aide d'un questionnairepréalablement élaboré. Il est présenté en Annexe 1.Ce questionnaire explorait les différentes techniques de rééducation proposées dans la prise en charge des maladies neuromusculaires selon la littérature. *(10, 18, 20, 43, 44, 61)* Il était demandé de répondre à des questions fermées, à choix simples ou multiples, en fonction des pratiques réalisées au cours du mois précédent. Une question ouverte « autre(s) technique(s) de rééducation » permettait aux MK de s'exprimer librement.

L'enquête s'est étendue sur une période de 3 mois, de janvier à mars 2017. Une déclaration à la CNIL (Commission nationale de l'informatique et des libertés) a été effectuée. Les questionnaires ont été distribués par un enquêteur lors d'un entretien avec chacun des MK dans leur cabinet. Le rôle de l'enquêteur était de présenter verbalement les objectifs de cette enquête en début d'entretien. Ces objectifs étaient rappelés dans l'introductiondu questionnaire. Par la suite, il était demandé à l'enquêteur de simplement aider à la compréhension des questions, en cas de nécessité, puis de s'assurer de l'exhaustivité des réponses.

La définition proposée par Bushby et al. en 2010 a été utilisée pour distinguer l'appartenance des garçons, au groupe marchant ou non marchant. *(25)* Au premier, correspondaient les patients ayant une marche caractéristique, pouvant avoir des difficultés à monter les escaliers et à se relever du sol, voir utilisant occasionnellementune aide technique pour les déplacements sur longue distance. Au second, correspondaient les patients utilisant de manière autonome un fauteuil roulant manuel pour la majorité des distances, ainsi que ceux dont la dégradation fonctionnelle, des membres supérieurs et de la station assise, ne permettait qu'un déplacement en fauteuil roulant électrique.Le groupe auquel appartenait

chaque patient a été laissé à l'appréciation du MK après lecture de cette définition en début de questionnaire.

**4. <u>Analyse statistique</u> :**

Les données étaient saisies sur un fichier Excel. Pour les valeurs quantitatives, les moyennes et les écarts-typesont été calculés. Les données qualitatives étaient exprimées par l'effectif et le pourcentage.

# III. RESULTATS :

## 1. Modalités quantitativesd'application de la kinésithérapie :

Pour cette partie, le détail des réponses au questionnaire est présenté dans l'Annexe 3.

*Rythme de prise en charge :*

La Figure N°2 représente la répartition du rythme des séances au sein de notre population en fonction du statut ambulatoire. Le nombre de séances par semaine variait de 2 à 3, avec une moyenne de 2,55 (+/-0,5) séances par semaine. Une tendance existait en faveur d'une augmentation du rythme des séances avec la perte de la marche, puisque pour la majorité des marchants le nombre de séances par semaine était de deux, tandis que pour les non marchant, celui-ci était de trois.

*Durée de prise en charge :*

La figure N°3 représente la répartition de la durée des séances au sein de notre population en fonction du statut ambulatoire. La majorité des prises en charge durait de 30 à 45 minutes, avec une tendance à l'augmentation du temps de rééducation avec la perte de la marche, puisque 2 marchants (22%) bénéficiant de séance de 20 à 30 minutes, et un non marchant bénéficiant de séance de plus de 45 minutes (11%).

*Lieux de prise en charge :*

Toutes les prises en charge étaient réalisées en cabinet libéral (100%) et 8 hors temps scolaire (88%). Aucune prise en charge n'était réalisée à l'école, à domicile ou en balnéothérapie.

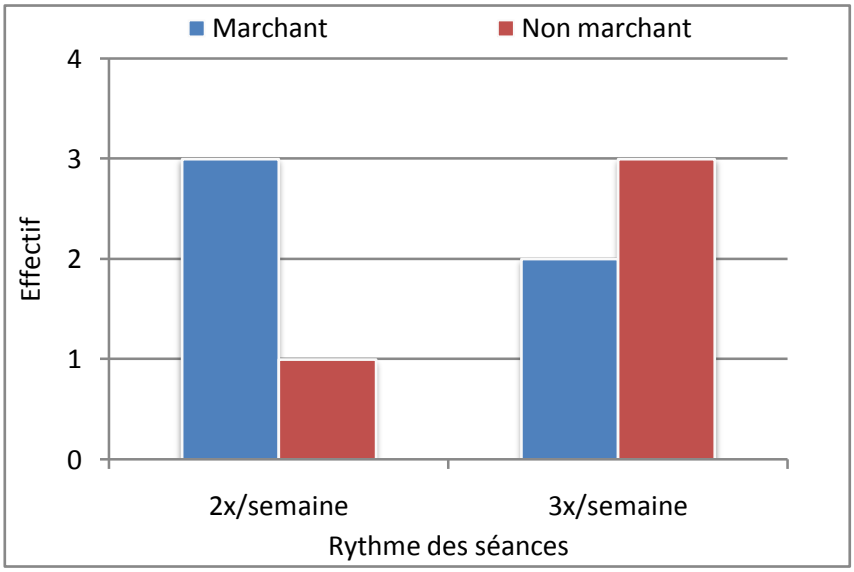



FIGURE N°2 : *Répartition, en fonction du statut ambulatoire, du rythme des séances de kinésithérapie au sein de notre population.*

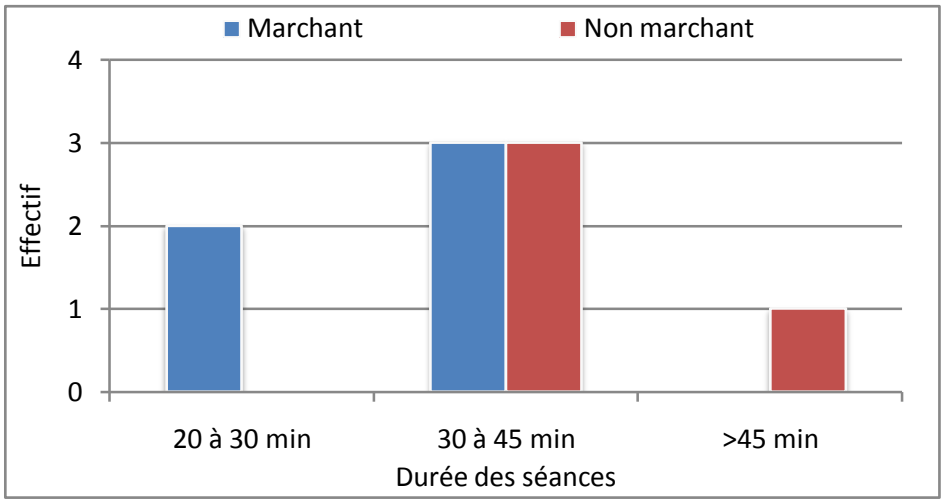



FIGURE N°3 : *Répartition, en fonction du statut ambulatoire, de la durée des séances de kinésithérapie au sein de notre population.*

2**. <u>Modalités qualitativesd'application de la kinésithérapie</u> :**

Pour cette partie, le détail des réponses au questionnaire est présenté dans les Annexes 4 , 5 et 6.

*<u>Aspect orthopédique</u> :*

Un suivi des amplitudes articulaires était effectué par 7 (78%) et de la force musculairepar tous (100%). Un MK utilisait le score MMT (Manual Muscular Testing). Les capacités de déplacementétaient évaluées régulièrement par 7(78%). Un MK utilisait l'échelle CMAS (Childhood Muscular Assessment Score). Les capacités de préhension étaient évaluées par 6 (67%). La MFM (Motor Function Measure) était utiliséepar 2. La douleurétait évaluée régulièrement, par une échelle adaptée à l'âge, dans 8 cas (89%).

Des mobilisations passives et des étirements musculaires étaient réalisés par tous (100%), ciblant les membres inférieurs pour tous les patients marchants et les quatre membres pour tous les non marchants. Des auto-exercices d'étirements à réaliser à domicile étaient enseignés pour 3 marchants (33%). De la verticalisation était proposée par 3(33%). Les MK avaient un discours visant à améliorer l'observance de l'appareillage de posture et la réalisation de la verticalisation à domiciledans 6 cas (67%).

Tous les patients sauf un (89%), non marchant (le plus âgé), réalisaient un travail musculaire actif en endurance, par des jeux de balle le plus souvent. Un travail musculaire actif en force était proposé dans 5 prises en charge (56%), par utilisation de la résistance manuelle, de Pouliethérapie ou d'Elastoband. Les modes de contraction musculaire utilisés étaient : isométrique toujours, concentrique pour 4 et excentrique pour 3. Il existait une tendance au travail musculaire actif des quatre membres chez les marchants et des membres supérieurs seulement chez les non marchants. Les MK avaient un discours visant à encourager la pratique d'une activité sportive régulière dans 3 cas (33%).

Concernant le rachis, un assouplissement du rachis thoraco-lombaire par réalisation de mobilisation passive, d'étirements et de postures des plans musculaires (y compris sous pelviens) étaient réalisées par 7 MK (78%). Des étirements des muscles cervicaux étaient pratiqués pour 1 patient non marchant (11%). Un travail proprioceptif était proposé dans 8 cas (89%) et un renforcement isométrique des spinaux dans 2 cas (22%).

*Aspect respiratoire :*

Un suivi de la fonction respiratoireétait réalisépar 3 MK(33%). Il consistait en la recherche d'encombrement à l'interrogatoire et à l'auscultation, ou bien par une mesure de l'ampliation thoracique.

Dans un objectif d'assouplissement de la cage thoracique, 7 prises en charge (78%) comprenaient la réalisation de mobilisations passives et d'étirements. Aucun MKn'utilisaitd'aide instrumentale (de type ballon ou Relaxateur de pression) pour réaliser une hyperinsufflation mécanique. Ilssuivaient l'utilisation du relaxateur de pression à domicile dans 3 cas (33%).

Des exercices d'entretien des muscles inspiratoires et expiratoires étaient proposées par 3 (33%).

Aucune prise en charge n'avait nécessité de technique de désencombrement par aide manuelle expiratoire et/ou aide instrumentale type Cought Assist. La technique inspiratoire de type respiration glossopharyngée (ou « Air starking ») n'était pas enseignée.

*Aspect digestif :*

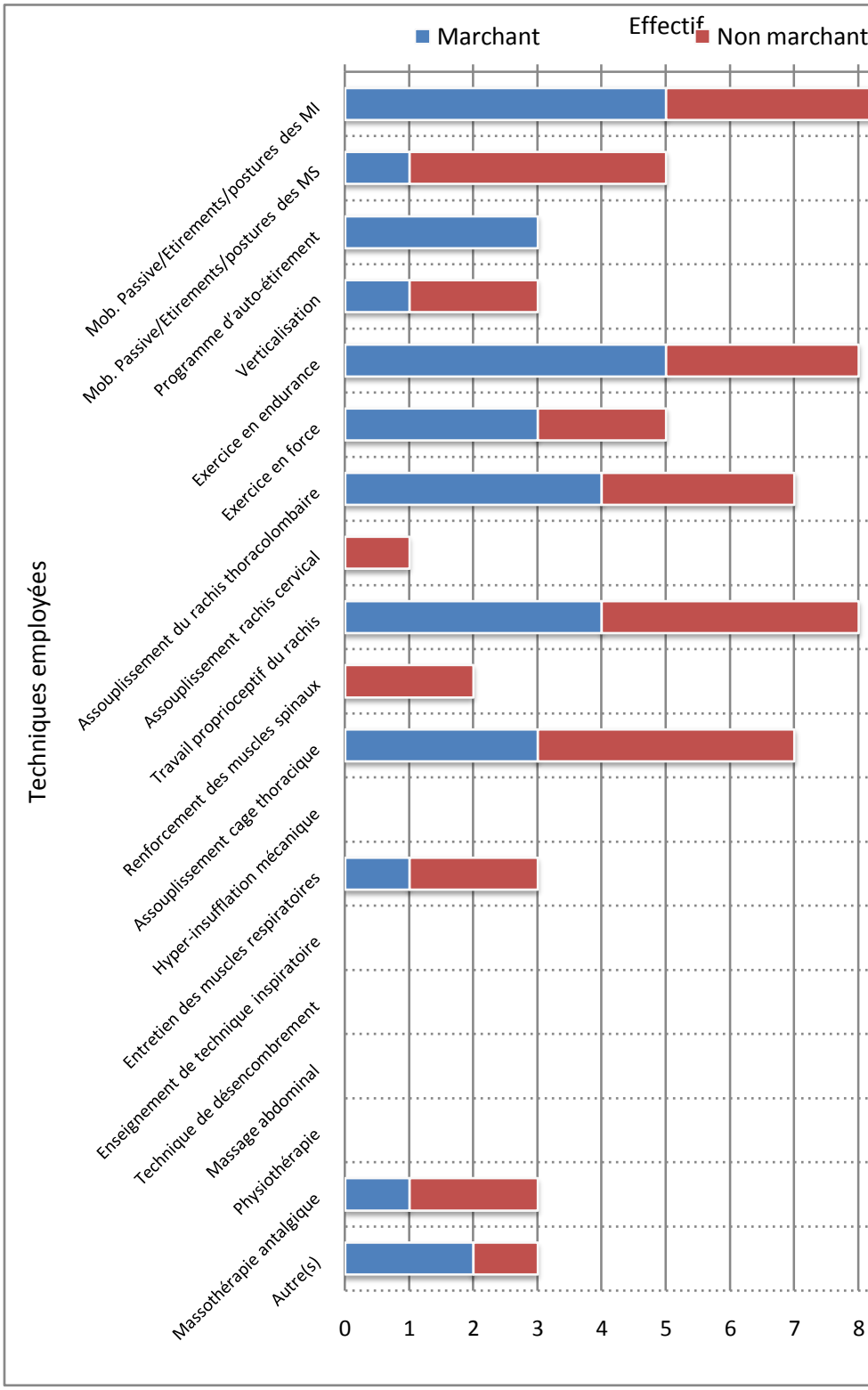
Aucun ne réalisait de massages abdominaux pour lutter contre la constipation. Des conseils hygièno-diététiques étaient apportéspour un patient non marchant (11%).

*Autres évaluations et techniques de rééducation :*

De la massothérapie à visée antalgique était utilisée dans 3 cas (33%). La physiothérapie n'était pas utilisée.

L'état psychique a été évalué dans 1 cas. Trois MK (33%) ont souhaité préciser d'autres techniques utilisées. Ils travaillaient la régulation du tonus musculaire et les ajustements posturaux à chaque niveau d'évolution motrice (NEM). L'un d'entre eux, associait une stimulation des afférences visuelles (par Stimulation optocinétique) ou sensitive des membres inférieurs (par Vibrasens),et un travail du contrôle cognitif (par Réalité virtuelle).

FIGURE N°4 : Représentation*, en fonction du statut ambulatoire, des différentes techniques de kinésithérapie pour les patients atteints de DMD en fonction du statut ambulatoire.*




Mob. = mobilisation ; MS = membres supérieurs ; MI = membres inférieurs

**3. <u>Difficultés de prise en charge</u> :**

Pour cette partie, le détail des réponses au questionnaire est présenté dans l'Annexe 7

.

Concernant les sources de difficultés rencontrées lors des prises en charge, la douleur lors des séances a été signalé 7 fois (78%), survenant aux étirements musculaires, aux postures et à la verticalisation.**L**e manque de motivationde la part du patient a été rapporté 6 fois (67%), des difficultés d'accessibilité au soin de rééducation 1 fois (11%), le manque de formation 8 fois (89%) et le manque de communication entre professionnels médicaux et paramédicaux8 fois (89%).

Trois MK ont souhaité préciser d'autres sources de difficultés. Deux ont évoqué l'importance de la durée des séances (22%) et un les difficultés liées à l'atteinte cognitive (comportement, difficulté de compréhension) (11%).

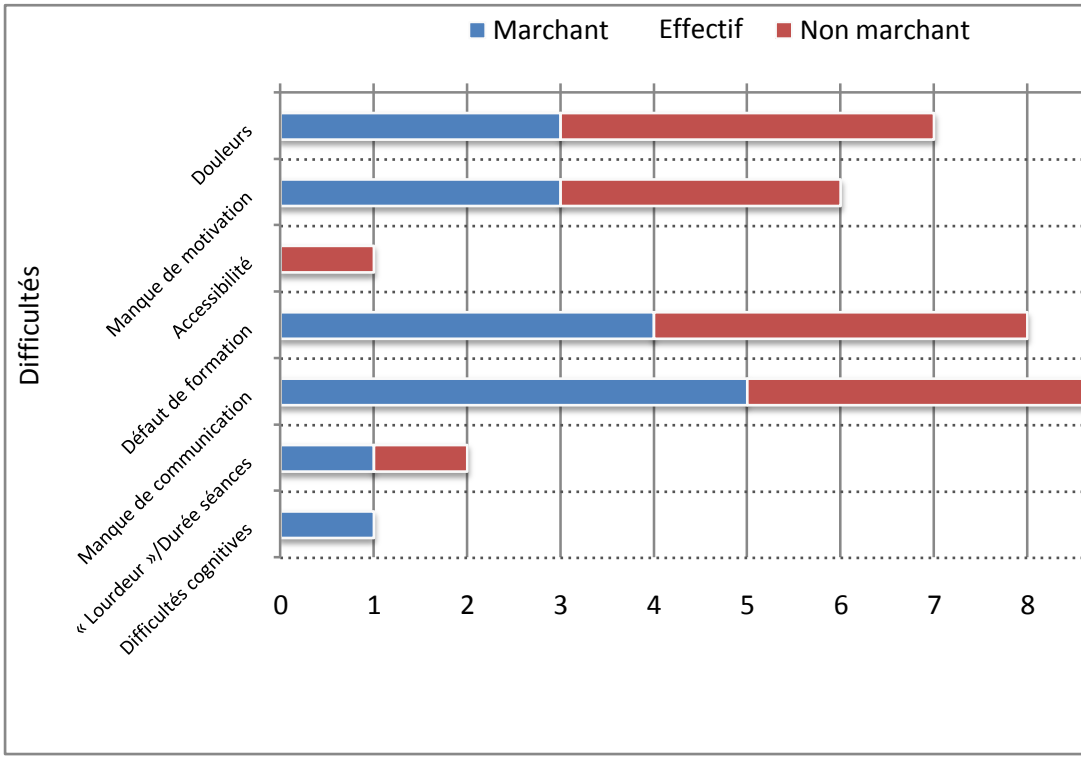



FIGURE 4 : *Représentation, en fonction du statut ambulatoire, des difficultés rencontrées en kinésithérapie libérale pour la prise en charge des patients atteints de DMD en Martinique.*

# VI . DISCUSSION :

**1. Place de la kinésithérapie libérale dans la prise en charge de la DMD :**

Aucune des approches développées à ce jour ne peut garantir un effet curatif dans la DMD. *(62)*L'indication de la kinésithérapie est largement rappelée dans les recommandations sur le suivi des patients atteints de DMD. Peu d'études explorent le taux d'utilisation et les bénéfices de cette thérapie dans la DMD. La preuve scientifique des effets bénéfiques sur laquelle se basent les recommandations est souvent d'un niveaufaible, variable et non spécifique. *(10,18)*

En France, l'utilisation régulière de la kinésithérapie dans les pathologies neuromusculaires est assez courante et indépendante du stade d'évolution, comme le montre l'enquête réalisée dans le Nord-Pas-de-Calais en 1999auprès de 200 patients atteints de pathologies neuromusculaires, où 80% en bénéficiaient. A l'international, son utilisation varie considérablement comme l'a montré l'étude réalisée 5 ans après la publication par Bushby et al. des recommandations de diagnostic et de suivi. *(63)*Dans notre étude, nous avons retrouvé une importante utilisation de cette thérapie pour la DMD, puisque tous les patients suivis au CERCA en bénéficiaient, indépendamment du stade d'évolution. On peut supposer que la prise en charge totale du coût de ces soins par la sécurité sociale en France influence ce résultat, mais aussi son accessibilité géographique. Une enquête australienne de 2016, évaluant l'utilisation des thérapies non médicamenteusesau sein d'une population de DMD,précisait que l'accès aux soins de kinésithérapie dépendait fortement de la localisation géographique du domicile. Le niveau de recours à la kinésithérapie en tant que technique de soins était le plus élevé, à hauteur de 65% des patients.*(64)*

a- Modalités d'applications quantitatives :

Concernant la durée et le nombre de séances par semaine, nos résultats correspondent aux recommandations établies dans les maladies neuro musculaires en 2001, puisque toutes les prises en charge avaient un rythme de 2 à 3 séances par semaine.La durée des séances était beaucoup plus variable dans notre enquête mais globalement adaptée aux recommandations, puisque peu de prise en charge respiratoire était nécessaire. *(18)*Les modalités quantitativesdoivent être adaptées à l'âge, au caractère évolutif des troubles orthopédiques, aux autres prises en charge rééducatives ou aux activités de loisir. *(18)*Boulay et al. ont précisé que la kinésithérapiene devait pas être mise en place trop tôt, sous peine de saturation de l'enfant et des parents, alors que son importance croît lors de l'avancée en âge.*(8)*En effet, nous avons remarqué une tendance à l'augmentation de la durée et du rythme des séances avec la perte de la marche.

b- Modalités d'applications qualitatives :

***Place du MK dans l'évaluation du patient :***

Dans la majorité des prises en charge, les MK réalisaient une évaluation del'appareil locomoteur, en terme de déficience, amplitudes articulaires et force musculaire, mais aussi en terme de capacités, de déplacement et de préhension. Cette évaluation des capacités fonctionnelles est importante, car dans la DMD, il n'y a pas toujours de corrélation franche entre la lésion organique et les conséquences fonctionnelles.*(65)*Deux MK utilisaient une échelle de mesure quantitative des capacités motrices, la MFM (Motor Function Measure). Cette échelle a particulièrement bien été étudiée dans la DMD. Son utilisationest validée pour le suivi des patients et permet notamment de prévoir la perte de la déambulation.*(14)* Cependant, son temps de passation moyen est de 36 minutes et une formation est souhaitable

pour son utilisation, voir impérative dans un contexte de recherche clinique, ce qui peut limiter son utilisation en kinésithérapie libérale. *(13)*

***Place du MK dans la lutte contre les rétractions musculo-tendineuses et l'enraidissement articulaire :***

Dans notre enquête, les prises en charge étaient pour la majorité composées d'une association de mobilisation passive, d'étirements musculaires et postures des membres et du rachis, cela indépendamment du statut ambulatoire. Lutter contre la perte des amplitudes articulaires est la priorité de la prise en charge en kinésithérapie, car responsable d'importantes limitations fonctionnelles. *(1,8,10,18)*Cependant, de nombreux auteurs s'accordent pour dire que la réalisation des étirements musculaires est préconisée au rythme particulièrement soutenu de 4 à 6 fois par semaine. *(8,10)* Afin de répondre à cette intensité, sans toutefois « bloquer » l'enfant en séance de kinésithérapie quotidiennement, Boulay et al. ont suggéré d'impliquer les patients et leurs parents en autorééducation. *(8)* Ils proposent que le kinésithérapeute enseignedes exercices d'étirements à réaliser à domicile, puisqu'il supervise et rectifie régulièrement les programmes selon l'évolution de la maladie. L'objectif étant d'optimiser l'efficacité de la prévention des rétractions musculo-squelettiques. En France, comme le montrent les résultats de notre enquête, cette pratique est encore peu développée dans les pathologies neuromusculaires et peu appliquée à la population pédiatrique, mais elle le serait beaucoup plus en Amérique du nord.*(8)*Avec la dégradation des aspects orthopédique, fonctionnel et respiratoire,la prise en charge en kinésithérapie libérale des patients atteints DMD est de plus en plus lourde et coûteuse en temps, comme précisé par 2 des MK interrogés.(Figuren°4)Il semble donc primordial d'investir les aidants principaux dans la prise en charge.

Bien que les études sur la verticalisation dans la DMD manquent de niveau de preuve scientifique, elles laissent suggérer une efficacité pour le traitement des rétractions musculo-tendineuses des membres inférieurs à condition qu'elle soit mise en place précocement et au

quotidien, dans un contexte occupationnel. *(8,10,18,66)*Dans notre étude, celle-ci était peu utilisée comme moyen de posture par les MK, mais plutôt préconisée à domicile.

***Place du MK dans la lutte contre la perte de force musculaire et le déconditionnement à l'effort :***

Une majorité des prises en charge utilisaient un travail musculaire actif par des exercices en enduranceet en force.La littérature à ce sujet est riche de travaux mais de niveaux de preuves très variables.*(18)*Son utilisation a longtemps été prohibée dans les dystrophinopathies. Elle est maintenant très discutée. Dans ce contexte, Bankolé et al. ont contre-indiqué ce mode de contractions dans les dystrophies, ainsi que les exercices statiques de forte intensité et/ou prolongés. Ils préconisaient d'adapter selon le niveau de force résiduelle, des entraînements mixtesaérobie et en force, orientés avec des exercices dynamiques concentriques, d'intensité modérée à faible, en séances courtes (20 à 40 minutes) mais fréquentes, espacées d'une journée de récupération. *(20)*Les exercices en endurance étaient particulièrement employés dans notre enquête, par réalisation d'exercices ludiques (jeux de balle) motivants pour l'enfant mais peu quantifiables. Jansen et al. en 2013, puis plus récemment Alemdaroğlu et al. en 2015, ont tous deux montré une amélioration significative des capacités fonctionnelles après un programme d'entrainement à l'effort en endurance sur cycloergométre, quantifié et progressif.*(67,68)*

Trois des MK proposaient des contractions musculaires excentriques. Ce mode de contraction musculaire est connue pour son avantage métabolique (moindre consommation pour une intensité identique) et pour améliorer la résistance du myo-squelette dans la prévention des lésions musculaires. Cependant, il est largement controversé dans les dystrophinopathies. Les connaissances actuelles de la physiologie de ce type de contraction chez le sujet sain, soit une tension exercée sur les sarcomères plus importantes,placée dans le contexte du mécanisme physiopathologique supposé (fragilité de la fibre musculaire

squelettique lors des contraintes mécaniques) justifientpour certains auteurs cette éviction. *(69)*Pourtant, des études récentes réalisées chez des modèles murins avec dystrophie musculaire (« souris mdx »)ont montré un bénéfice sur le gain de force. Chez l'humain, une étude réalisée chez des myopathes, dont neuf DMD, a évalué le retentissement clinique (douleur, force) à court terme de ce type d'exercice et concluaient à une réponse similaire à celle d'un groupe sain. *(70)*A ce jour, aucun essai contrôlé randomisé n'a été réalisé pour évaluer les effets à long terme sur le muscle dystrophique.

Dans notre enquête, certains MK encourageaient la pratique d'une activité physique. Celle-ci doit être intégrer dans un mode de vie. Le MK pouvant amorcer puis adapter l'activité.*(20)* Les bénéfices attendus, aussi bien physiologiques que psychologiques, sont maintenant largement reconnus, quelque soit les capacités motrices. Un certain nombre d'activités sportives pouvant être pratiquées,à condition d'être suivi régulièrement et de respecter les capacités cardiaques et respiratoires, ainsi que l'apparition de la fatigue etde douleurs.

***Place du MK dans la lutte contre les causes de l'insuffisance respiratoire:***

L'âge moyen de notre population est globalement jeune, ce qui peut expliquer l'absence d'utilisation de technique de désemcombrement. Notre étude a donc apporté peu de détails sur le rôle des MK dans cette prise en charge. Il est pourtant majeur à un stade avancé. *(41-45,61)*

Par contre, afin de lutter contre un syndrome restrictif, un assouplissement de la cage thoracique (mobilisations passives et étirements) était régulièrement réalisé. L'hyper-insufflation était globalement plutôt réalisée à domicile par relaxateur de pression et certains MK effectuaient un suivi de son utilisation. Le MKintervient dans la gestion des réglages, mais aussi dans la formation et l'accompagnement des aidants à l'utilisation des différents matériaux. *(61)*

Les exercices d'entretien des muscles respiratoires étaient peu utilisés dans notre enquête. Pourtant, il a étémontré que l'entrainement musculaire inspiratoire à basse intensité chez les garçons DMD avait un effet bénéfique, dose dépendant, sur l'endurance des muscles respiratoires. *(71)*Koessler et al., dans une étude plus large, incluant différentes maladies neuromusculaires dont 18 DMD, ont montré qu'un entrainement spécifique (combinant exercice en endurance et en force) des muscles inspiratoires à long terme était non seulement réalisable chez les jeunes patients à domicile, mais améliorait également la force et l'endurance musculaire inspiratoire, cela indépendamment des paramètres respiratoires initiaux. *(72)*

Une approche intéressante, dans notre contexte de lieux de vie, est celle de l'étude préliminaire d'une équipe de Marseille en 2002, qui a permis de montrer que la plongée était totalement envisageable dans cette pathologie et qu'un bénéfice sur la fonction ventilatoire était probable (avec en moyenne +200mL sur la capacité pulmonaire totale mesurée à un an), en plus d'un bénéfice psychologique certain. *(73)*

***Place du MK dans l'amélioration de l'équilibre :***

Les patients DMD sont des patients chuteurs à une certaine période d'évolution, bien avant la perte définitive de lamarche.*(74)* Aucune des techniques de rééducations employées par les MK de notre étude n'a fait ses preuves dans la littérature. Toutefois, un travail proprioceptif du rachis était largement proposé. Cet aspect de la rééducation semble important à continuer de travailler une fois la perte de la marche afin d'améliorer l'équilibre assis et de travailler le relevé du sol.

**2.<u>Limites de l'étude</u> :**

Tous les MK contactés ont accepté de participer à l'enquête.Le nombre de questionnaires analysésétait donc maximal mais faible ce qui limite la validité externe de cette étude. Toutefois il est important de préciser que la DMD est une maladie rare, dont la prévalence dans les îles des caraïbes, récemment estimée dans une étude épidémiologique en cours de soumission, est comprise dans la large fourchette d'estimation de prévalence de certaines publications basées sur de grande population.

Plusieurs limites sont identifiées danscette enquête de pratique. La principale est liée au mode de recueil des données, puisque basé sur un questionnaire. Un écart possible entre la déclaration des MK et la réalité des pratiques était donc possible. Un biais d'acquiescement a pu fausser les résultats vers un excès de réponses positives. De plus, la présence de l'enquêteurlors de l'administration du questionnaire, dont l'objectif était d'améliorer la participation et d'apporter, si besoin, des explications afin de limiter les erreurs d'interprétation des questions, a pu majorerce biais.

La passation du questionnaire lors d'une entrevue a permis d'obtenir un taux de réponse élevé. Cet important tauxde participation permetune description exhaustive et détaillée de cette prise en charge. Il était demandé aux MK de remplir le questionnaire en fonction de leur pratique au cours du mois précédent. Un biais de rappel pourrait fausser les résultats.

La distinction du statut ambulatoire a été laissé à l'appréciation des MK. L'utilisation de la définition proposée par Bushby et al., dans cet objectif, semblait être adaptée puisqu'aucun des MK n'a exprimé de difficulté pour distinguer l'appartenance stricte à un groupe.

3 MK ont souhaité préciser l'utilisation d'autres techniques, toutes dans l'objectif d'améliorer l'équilibre. Nous pensons que ce résultat permet de conclure à une bonne construction de notre questionnaire pour des études ultérieures à condition d'inclure ces éléments.

**3.<u>Retombées pour la pratique et projet futur</u> :**

Dans notre étude, la plainte douloureuse lors des séances en kinésithérapie était particulièrement fréquente et signalée comme source de difficulté de prise en charge pour les MK. La douleur est un élément essentiel du ressenti de la maladie, son retentissement peut avoir un fort impact sur la qualité de vie du patient et de son entourage.*(75)* Elle est probablement de causes multiples, mais « douleur et rééducation » semble être intimement liées, et passent souvent au second plan après les objectifs de rééducation.*(18)* Douvillez et al. en 2005, dans une étude évaluant la douleur chez 22 patients atteints de DMD, ont montré que presque tous présentaient des douleurs en rééducation et lors des mobilisations.(*76)*Les jeunes garçons encore marchants se plaignent de douleurs plus fortes que leurs aînés. Il est préconisé d'évaluer régulièrement la douleur, avec une échelle adaptée à l'âge et un interrogatoire détaillé, ce qui était régulièrement réalisé dans notre enquête. Pour les soulager, les recommandations sont : modificationdes protocoles de rééducation générateurs de douleur (fractionnement, adaptation), utilisation de certaines techniques de rééducation et recours aux antalgiques depalier 1 à 2 avant toute séance potentiellement douloureuse.*(18)*Pour les patients du CERCA, il est régulièrement conseillé,lors des consultations de suivi,de donner du Paracétamol 30 à 45 minutes avant les séances. L'usage de la massothérapie, de la physiothérapie et de la balnéothérapie chaude,bien qu'étant indiqué à but antalgique, était finalement peu pratiqué dans notre étude.*(18)* Concernant la balnéothérapie, bien que les MK n'ont rapporté que peu de difficultés d'accessibilité, elle est régulièrementdécrite comme difficile d'accès en contexte libéral.*(77,78)*Dans une situation géographique comme la nôtre, il serait intéressant de faciliter l'accès à des séances en immersion dans l'eau chaude de la mer des caraïbes, comme cela est réalisé pour d'autres pathologies sur notre territoire.

Les résultats de l'enquête mettent en évidenceun manque de formation spécifique sur la prise en charge de cette maladie rare, celle-ci pouvant être source de difficulté pour les MK. Cependant, la moitié des MK avait déjà eu l'occasion de prendre en charge au moins un autre patient DMD. Le temps de suivi moyen était de 27 mois. Ces deux arguments nuancentle manque de formation, en apportant une expérience professionnelle des modalités de prise en charge et une expertise du patient. La mise en place d'enseignement post universitaire (EPU),dont le sujet porterait sur cette pathologie, pourrait répondre à cette demande et serait en adéquation avec les missions d'un centre de référence. La réunion régulière de l'ensemble de ces professionnels libéraux permettrait aussi d'identifier ce réseau informel.

Les difficultés d'adhésion au long terme à la rééducation sont connues.*(18)* C'est une véritable difficulté de prise en charge, car l'importance de la rééducation croît avec l'âge. *(8)* Plus de la moitié des MKrapportaient un manque de motivation lors de notre enquête. Le rapport à la rééducation est lié au psychisme du patient, ainsi, il est recommandé de favoriser l'expression du malade quel que soit son âge.*(18)*Pour les patients du CERCAet leurs entourages, il est régulièrement rappelé la possibilité de rencontrer le psychologue du centre. L'apprentissage des auto-étirements par le kinésithérapeute à l'enfant semble être un bon élément pédagogique pour l'adhésion de l'enfant à sa prise en charge. *(8)* Nous pensons que la mise en place d'un cahier d'autorééducation ou d'hétéro-rééducation par les parents, comme cela est fait dans d'autres pathologies neurologiques, pourrait être intéressant. *(79,80)*

L'importance de la communication entre professionnels médicaux et paramédicaux a largement été rappelée dans les recommandations internationales de 2010. *(25)*La mise en place de synthèse annuelle par le centre de référence pourrait être une solution pour répondre au manque de communication exprimé par presque tous les MK. Ce type de démarche est en adéquation avec les conclusions de l'évaluation du plan national maladie

rares n°2 de mai 2016, où le besoin de coordination entre les professionnels médicaux et les professionnels paramédicaux était identifié.

Du fait de la petite taille et du jeune âgede notre échantillon, notre enquête a été peu informative sur certains aspects de la prise en charge, notamment respiratoire. Il seraitintéressant d'adresser notre questionnaire a une plus large population de MK libéraux,par exemple dans d'autres départements.Cela nous permettraitd'affiner nos conclusions sur l'importance du rôle tenu par ces thérapeutes etde comparer à l'échelle nationale les variations des pratiques.

# CONCLUSION :

Malgré les thérapeutiques médicamenteuses et les promesses de la thérapie génique, la kinésithérapie libérale garde une place importante dans la prise en charge des patients DMD en 2017, quel que soit leur statut ambulatoire, pour améliorer la qualité de vie fonctionnelle.Cette enquête des pratiques nous a permis d'énumérer tous les bénéfices d'une prise en charge en kinésithérapie. Elle apporte une expertise du patient, permet de lutter contre les rétractions musculo-tendineuses, l'enraidissement articulaire, la perte de force musculaire, le déconditionnement à l'effort, et les causes de l'insuffisance respiratoire, et vise l'amélioration de l'équilibre et au soulagement des douleurs du patient.

La majorité des garçons DMD avaient 3 séances par semaine de kinésithérapie, durant 30 à 45 minutes. Les techniques de rééducation les plus utilisées lors des prises en charge étaient : Association de mobilisations passives, d'étirements musculaires et de postures des membres, du rachis et de la cage thoracique ; Travail musculaire actif par des exercices en endurance et en force ; Travail proprioceptif du rachis.

Le rôle du MK reste essentieldans le suivi et le soin du patient, préventif et thérapeutique, au quotidien et au long cours, proche et adapté aux déficiences, mais souvent aussi dépendant des connaissances de chacun, de l'accessibilité à certains soins, de la motivation des patients et de la communication entre professionnels de santé.

Un état des lieux des pratiques actuelles en kinésithérapie, mais surtout des difficultés de prise en charge, a été fait. Dans une démarche d'amélioration de la qualité des soins, il a été proposé une réflexion autour des solutions qui pourrait être apportées au regard des difficultés exprimées par les MK interrogés. Une réévaluation des pratiques après mise en

place de ces solutions pourrait être proposée à l'échelle de notre département. Ce futur projet valoriserait le travail de coordination et de formation du centre de référence.

# **ANNEXES :**

**Annexe 1 :**

## Questionnaire adressé aux Masso-kinésithérapeutes :

## La kinésithérapie libérale face à la dystrophie musculaire de Duchenne en Martinique.

Ce questionnaire est anonyme. Il s'adresse aux Masso-kinésithérapeutes (MK) travaillant sur le territoire de la Martinique, prenant en charge des patients atteints de dystrophie musculaire de Duchenne (DMD).

Il est proposé dans le cadre d'une étude, dont l'objectif principal est de préciser la place de la kinésithérapie libérale dans la prise en charge des patients atteints de cette maladie rare en Martinique en 2017, en identifiant les modalités quantitatives et qualitatives d'application.

Le questionnaire est constitué de quatre parties. Une première s'intéressant à votre formation et à votre expérience de cette pathologie. La seconde permet de recueillir des informations sur vos patients et sur l'organisation des soins. La troisième partie, s'intéressant aux techniques utilisées, est à remplir en fonction de l'évolution actuelle et donc de vos pratiques actuelles (durant le dernier mois). Dans la dernière partie, nous espérons pouvoir recueillir les difficultés que vous pourriez rencontrer afin d'ouvrir une discussion.

Merci pour votre participation.

## I. FORMATION et EXPERIENCE :

1. Age :
2. Sexe : F M
3. Lors d'une formation professionnelle autre que votre formation initiale, avez-vous suivi un enseignement spécifique sur la prise en charge de la dystrophie musculaire de Duchenne (DMD) ?

   OUI NON
4. Combien de patients atteints de DMD avez-vous eu l'occasion de prendre en charge dans votre carrière ?

   ……

## II. PATIENTS et PRATIQUES :

N.B. : Concernant le statut ambulatoire, nous proposons de définir comme stade :

**- MARCHANT =** Les patients ayant une « démarche de Duchenne » mais qui monte escaliers (+/- avec alternance) **ET/OU** ceux ayant des difficultés à monter les escaliers, à se relever du sol et à marcher, notamment qui utilisent occasionnellement une trottinette/scooter/FRM pour les longues distances.

**- NON MARCHANT** = Les patients qui utilisent de manière autonome un FRM pour la majorité des distances et qui ont un bon maintien du tronc **ET/OU** ceux dont la dégradation de la fonction des membres supérieurs et du maintien de la station assise ne leur permet qu'un déplacement en FRE.

1. **Concernant le patient que vous prenez en charge, précisez :**

   **Suivi depuis :**

   **Statut ambulatoire :**
2. **Quel est le rythme moyen des séances de kinésithérapie ?** ***(entourez la proposition correspondante à votre réponse)***

   - 1x/semaine
   - 2x/semaine
   - 3x/semaine
   - >3x/semaine
   - autres :

3. **Quel est la durée moyenne d'une séance ?** ***(entourez <u>la</u> proposition correspondante à votre réponse)***

   - plutôt de 20 à 30 min
   - plutôt de 30 à 45 min
   - plutôt de supérieur à 45 min
   - autres :

4. **Lieux où se déroulent les séances ?** ***(entourez <u>la ou les</u> propositions correspondantes à votre réponse)***

   - Cabinet
   - Domicile
   - Ecole
   - Balnéothérapie
   - autres :

5. **Préciser si les séances sont sur le temps scolaire :** OUI NON

## III. <u>TECHNIQUES DE REEDUCATION</u> :

1. **<u>Lors de votre prise en charge, vous avez effectué</u>** : *(entourez **<u>la</u>** propositions correspondantes à votre réponse)*

   a. **<u>Un suivi des amplitudes articulaires</u>:**

      OUI NON

   b. **<u>Un suivi de la force musculaire</u>:**

      OUI NON

      Si OUI, score(s) utilisé(s) :

   c. **<u>Un suivi des capacitésde déplacement</u> : (marche et/ou transferts et/ou équilibre assis/debout)**

      OUI NON

      Si OUI, score(s)utilisé(s) :

**d. <u>Un suivi des capacitésde préhension</u> :**

OUI NON

Si OUI, score(s) utilisé(s) :

**e. <u>Un suivi de la fonction respiratoire</u> :**

OUI NON

Précisez :

**2. <u>Concernant l'aspect musculaire et orthopédique des MEMBRES</u> :**

**a. Proposez-vous l'association : mobilisations passives, étirements et postures?**

**OUI NON**

Si <u>OUI</u>, vous ciblez : (*entourez **<u>la ou les</u>** propositions correspondantes à votre réponse)*

- Membres supérieurs
- Membres inférieurs

**b. Proposez-vous un enseignement d'un programme adapté d'exercice d'auto-étirement à réaliser à domicile par les parents puis l'enfant/l'adolescent en fonction de l'âge ?**

**OUI NON**

**c. Proposez-vous de la verticalisation ?**

**OUI NON**

**d. Avez-vous un discours visant àaméliorer l'observance de l'appareillage de posture et de la verticalisation à domicile ?**

**OUI NON**

**e. Proposez-vous du travail musculaire actif en endurance ?**

**OUI NON**

**<u>Si oui</u> :**

Vous ciblez : (*entourez **<u>la ou les</u>** propositions correspondantes à votre réponse)*

- Membres supérieurs
- Membres inférieurs

Précisez le type d'exercice (le plus fréquemment utilisé) :

……
……
……
……
……

**f. Proposez-vous un travail musculaire actif en force ?**

**OUI** **NON**

Si oui :

Quel(s) mode(s) utilisez-vous ? (*entourez **la ou les** propositions correspondantes à votre réponse)*

- Isométrique
- Dynamique en travail concentrique
- Dynamique en travail excentrique

Vous ciblez : (*entourez **la ou les** propositions correspondantes à votre réponse)*

- Membres supérieurs
- Membres inférieurs

Précisez le type d'exercice (le plus fréquemment utilisé) :

……
……
……
……
……

**g. Avez-vous un discours visant àencourager la pratique d'une activité sportive encadrée extra-scolaire ?**

**OUI** **NON**

***3.*** **Concernant l'aspect musculaire et orthopédique du RACHIS, vous proposez:**

**a.** Assouplissement du rachis thoraco-lombaire par réalisation d'étirements et de postures des plans musculaires sus et sous pelviens.

**OUI** **NON**

b. Etirements des muscles cervicaux.

**OUI** **NON**

c. Travail proprioceptif.

**OUI** **NON**

d. Renforcement isométrique des spinaux.

**OUI** **NON**

**4. <u>Concernant l'aspect respiratoire, vous proposez</u> :**

a. Assouplissement de la cage thoracique (mobilisation passive et étirement).

**OUI** **NON**

b. Exercices d'entretien des muscles inspiratoires et expiratoires.

**OUI** **NON**

c. Discours visant àsuivre l'utilisation du relaxateur de pression et/ou de l'appareil de VNI à domicile.

**OUI** **NON**

d. Enseignement de technique inspiratoire type « Respiration glossopharyngée » (ou Air starking).

**OUI** **NON**

e. Utilisation d'aide instrumentale pour une hyper-insufflation mécanique (ballonou Relaxateur de pression).

**OUI** **NON**

f. Technique de désencombrement : aide manuelle expiratoire et/ouaide instrumentale type Cought Assist.

**OUI** **NON**

**5. <u>Concernant l'aspectdigestif, vous proposez</u> :**

**a.** une lutte contre la constipation par massage abdominal.

**OUI** **NON**

**b.** un discours visant àapporter des conseils hygiéno-diététiques.

**OUI** **NON**

**6. <u>Faites vous de la physiothérapie</u> ?**

**OUI** **NON**

7. **<u>Faites vous de la massothérapie à visé antalgique</u> ?**

**OUI** **NON**

8. **<u>Utilisez-vous d'autre(s) évaluation(s) et/ou technique(s) de rééducation</u> ?**

merci de les citer, de justifier l'utilisation par la précision de l'objectif et de donner les modalités d'application (fréquence, durée, lieux…)

……
……
……

……
……
……
……

## IV. DIFFICULTES:

1- Parmi ces propositions **la ou lesquelles auriez-vous pu rencontrer lors de la prise en charge pour les patients DMD en Martinique?***(entourez **la** proposition correspondante à votre réponse)*

**a - Douleurs lors des séances :**

**OUI** **NON**

Si OUI, quelle partie de la prise en charge semble la plus douloureuse ?

……

**b - Manque de motivation/implication dans la rééducation de la part du patient et/ou de l'entourage.**

OUI NON

**c - Difficulté d'accessibilité au soin de rééducation (transport / accès du cabinet / multiplicité des rééducations).**

OUI NON

**d - Manque de formation sur l'évolution de cette pathologie et sur sa prise en charge.**

OUI NON

**e - Manque de communication entre les professionnels médicaux et paramédicaux.**

OUI NON

**f - Autres :**

……
……
……
……

## **Références utilisées pour la conception de ce questionnaire :**

ANAES/AFM. Conférence de Consensus. Modalités, indications, limites de la rééducation dans les pathologies neuromusculaires non acquises. 2001.

Martin E, Renouil M, Lombard C, Ruzic JC, Poinsot E. Maladies neuromusculaires chez l'enfant et l'adolescent: dépistage, évaluations ciblées, priorités, traitements rééducatifs et chirurgicaux. EMC - Kinésithérapie-Médecine physique-Réadaptation 2015;0(0):1-14 [Article 26-475-A-10].

Haute Autorité de Santé. Mobilisation thoracique et aide à la toux. Forfait hebdomadaire 7. Révision de catégories homogènes de dispositifs médicaux. Saint-Denis La Plaine : HAS ; 2014

**Annexe 2 :**

Caractéristiques cliniques de la population de patients avec diagnostic de DMD suivi au CERCA.

| N° | Age (ans) | Type Mutation | Age des 1er symptômes | Statut ambulatoire | Age de la perte de la marche | Aspect orthopédique | Aspect respiratoire | Aspect cardiologique | Aspect cognitif |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 1 | 9 | Insertion hors phase exon3 de novo | 3 | Marchant | - | Rétractions : MI | - | Pas dysfonction (FEVG 70%) | - |
| 2 | 14 | stop exon 17 de novo | 3 | Non marchant | 9 | Rétractions : MI + MS Scoliose | TVR modéré | Pas dysfonction (FEVG 70%) | - |
| 3 | 7 | stop exon 70 T° maternelle | 1 | Marchant | - | Rétractions : MI | TVR sévère | Pas dysfonction (FEVG 58%) | DI + TDAH |
| 4 | 17 | stop exon 31 T° maternelle | ? | Non marchant | 13 | Rétractions : MI + MS | TVR modéré + SAHS | Cardiomyopathie (FEVG 45%) + Tachycardie sinusale | DI |
| 5 | 9 | stop exon 31 T° maternelle | 6 | Marchant | - | Rétractions : MI + MS | TVR modéré | Pas dysfonction | DI |
| 6 | 12 | stop exon 34 T° maternelle | 4 | Marchant | - | Rétractions : MI + MS | TVR Léger | Pas dysfonction (FEVG 50-55%) | - |
| 7 | 13 | Délétion exon40 de novo | 5 | Non marchant | 10 | Rétractions : MI + MS | TVR léger | Pas dysfonction (FEVG 55% mais hypokinésie inférieure Gauche) | - |
| 8 | 13 | Insertion hors phase exon45 de novo | 4 | Marchant | - | Rétractions : MI + MS | - | Pas dysfonction (FEVG 65%) | - |
| 9 | 15 | stop exon 44 de novo | 1 | Non marchant | 13 | Rétractions : MI + MS Scoliose | TVR Léger | Pas dysfonction (FEVG 67%) | DI |

**Annexe 3 :**

Réponses au questionnaire : *Partie « II. PATIENTS et PRATIQUES »*

| **MK N° :** | **1** | **3** | **4** | **5** | **7** | **2** | **4** | **6** | **8** |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Question n°II.1 | | | | | | | | | |
| N° Patient | 1 | 3 | 5 | 6 | 8 | 2 | 4 | 7 | 9 |
| Statut ambulatoire du patient (M.=marchant; N.M.=non marchant) | M. | M. | M. | M. | M. | N.M. | N.M. | N.M. | N.M. |
| Temps de suivi (en mois): | 18 | 1 | 4 | 2 | 96 | 36 | 4 | 25 | 56 |
| Question n°II.2 | | | | | | | | | |
| Nombre de séances par semaine : | 3 | 3 | 2 | 2 | 2 | 3 | 2 | 3 | 3 |
| Question n°II.3 | | | | | | | | | |
| Durée des séances (en min.) : | 30 à 45 | 30 à 45 | 30 à 45 | 20 à 30 | 20 à 30 | > 45 | 30 à 45 | 30 à 45 | 30 à 45 |
| Question n°II.4 | | | | | | | | | |
| Lieux | cabinet | cabinet | cabinet | cabinet | cabinet | cabinet | cabinet | cabinet | cabinet |
| Question n°II.5 | | | | | | | | | |
| Sur tps scolaire ? | NON | OUI | NON | NON | NON | NON | NON | NON | NON |

**Annexe 4 :**

Réponses au questionnaire : *Partie « III. TECHNIQUE DE REEDUCATION » concernant les aspects fonctionnels et orthopédiques.*

| MK N° : | 1 | 3 | 4 | 5 | 7 | 2 | 4 | 6 | 8 |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Questions n°III.1. | | | | | | | | | |
| a. Amplitudes articulaires | OUI | OUI | OUI | NON | OUI | OUI | OUI | OUI | NON |
| b. Force musculaire | OUI score MMT | OUI | OUI | OUI | OUI | OUI | OUI | OUI | OUI |
| c. Capacités de déplacement | OUI score MFM et CMAS | OUI score MFM | OUI | NON | OUI | OUI | OUI | NON | OUI |
| d. Capacités de préhension | OUI score MFM | OUI | OUI | NON | OUI | OUI | OUI | NON | NON |
| Questions n°III.2. « Membres » | | | | | | | | | |
| a. Mobilisations passives, étirements et postures | OUI MI | OUI MI | OUI MI | OUI MI | OUI MS / MI | OUI MS / MI | OUI MS / MI | OUI MS / MI | OUI MS / MI |
| b. Programme d'auto-étirement | OUI | OUI | NON | NON | OUI | NON | NON | NON | NON |
| c. Verticalisation | NON | NON | OUI | NON | NON | OUI | NON | OUI | NON |
| d. Discours : observance de l'appareillage | OUI | OUI | NON | NON | OUI | OUI | NON | OUI | OUI |
| e. Travail en endurance | OUI MS / MI Jeux de balle | OUI MS / MI Jeux de balle | OUI MS / MI Jeux de balle | OUI MS / MI Jeux de balle | OUI MS / MI Jeux de balle | OUI MS Jeux de balle | OUI MS Jeux de balle | OUI MS / MI Jeux de balle | NON |
| f. Travail en force (ISO=isométrique, EXC=excentrique CONC=concentrique) | NON | NON | OUI MI=ISO MS=CONC+ EXC Poulie-thérapie | OUI MS et MI ISO+CONC+ EXC Résistance Manuelle | OUI MS et MI ISO+CONC+ EXC Résistance Manuelle | NON | OUI MS ISO+CONC Elastoband | OUI MS et MI ISO Résistance Manuelle | NON |
| g. Discours : pratique d'activité sportive | OUI | OUI | NON | NON | NON | NON | NON | OUI | NON |
| Questions n°III.3. « Rachis » | | | | | | | | | |
| a. Assouplissement rachis thoraco-lombaire | OUI | OUI | OUI | NON | OUI | OUI | NON | OUI | OUI |
| b. Assouplissements rachis cervical | NON | NON | NON | NON | NON | NON | NON | OUI | NON |
| c. Travail proprioceptif | OUI | OUI | OUI | NON | OUI | OUI | OUI | OUI | OUI |
| d. Renforcement des spinaux | NON | NON | NON | NON | NON | OUI | NON | OUI | NON |

**Annexe 5 :**

Réponses au questionnaire : *Partie « III. TECHNIQUE DE REEDUCATION » concernant l'aspect respiratoire et digestif.*

| MK N° : | 1 | 3 | 4 | 5 | 7 | 2 | 4 | 6 | 8 |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **Questions n°III.1.** | | | | | | | | | |
| e. Fonction respiratoire | NON | NON | OUI signe d'encombre-ment (interrogatoire, auscultation) | NON | OUI Ampliation thoracique | NON | OUI signe d'encombre-ment (interrogatoire, auscultation) | NON | NON |
| **Questions n°III.4. « respiratoire »** | | | | | | | | | |
| a. Assouplissement cage thoracique | OUI | NON | OUI | NON | OUI | OUI | OUI | OUI | OUI |
| b. Entretien muscles inspiratoire et expiratoire | NON | NON | OUI | NON | NON | NON | OUI | OUI | NON |
| c. Discours : observance relaxateur de pression / VNI | OUI | NON | OUI | NON | OUI | NON | NON | NON | NON |
| d. technique inspiratoire type « Respiration glossopharyngée » | NON | NON | NON | NON | NON | NON | NON | NON | NON |
| e. aide instrumentale pour une hyper-insufflation mécanique | NON | NON | NON | NON | NON | NON | NON | NON | NON |
| f. Technique de désencombrement | NON | NON | NON | NON | NON | NON | NON | NON | NON |
| **Questions n°III.5. « digestif »** | | | | | | | | | |
| a. Massage abdominal | NON | NON | NON | NON | NON | NON | NON | NON | NON |
| b. Discours : conseils hygiéno-diététiques | NON | NON | NON | NON | NON | OUI | NON | NON | NON |

**Annexe 6 :**

Réponses au questionnaire : *Partie « III. TECHNIQUE DE REEDUCATION » concernant les autres évaluations et techniques de rééducation.*

| **MK N° :** | **1** | **3** | **4** | **5** | **7** | **2** | **4** | **6** | **8** |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| Questions n°III.6. « Physiothérapie » | | | | | | | | | |
| Physiothérapie | NON | NON | NON | NON | NON | NON | NON | NON | NON |
| Questions n°III.7. « Massothérapie » | | | | | | | | | |
| Massothérapie | NON | NON | NON | NON | OUI | OUI | NON | OUI | NON |
| Questions n°III.8. « Autres » | | | | | | | | | |
| Autres évaluations et/ou technique de rééducation : | | Rééducation de l'équilibre : Travail des NEM (Niveau d'Evolution Motrice) | Rééducation de l'équilibre (Travail des NEM) + Evaluation chronométré de la monté des escaliers | | | Rééducation de l'équilibre (Travail des NEM + Stimulation des afférences visuelles et sensitives + Travail du contrôle cognitif) | | Evaluation de l'état psychique | |

**Annexe 7 :**

Réponses au questionnaire : *Partie « IV. DIFFICULTES ».*

| **MK N° :** | **1** | **3** | **4** | **5** | **7** | **2** | **4** | **6** | **8** |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| **Questions n°IV.1. « Difficultés »** | | | | | | | | | |
| a. Douleurs | NON | OUI Etirement | OUI Etirement, Posture | OUI Étirement | NON | OUI Verticalisation Posture | OUI Posture | OUI Etirement | OUI Etirement Posture |
| b. Manque de motivation | NON | OUI | OUI | OUI | NON | OUI | OUI | OUI | NON |
| c. Difficulté d'accessibilité | NON | NON | NON | NON | NON | OUI | NON | NON | NON |

| | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| d. Manque de formation | NON | OUI | OUI | OUI | OUI | OUI | OUI | OUI | OUI |
| e. Manque de communication entre professionnels | OUI | OUI | OUI | OUI | OUI | OUI | OUI | OUI | OUI |
| f. AUTRES : | | Durée des séances | Difficulté cognitive | | | Durée des séances | | | |

# REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUE :


1. DESGUERRE, I. et LAUGEL, V. Diagnostic et histoire naturelle de la dystrophie musculaire de Duchenne. *Archives de Pédiatrie*, 2015, vol. 22, no 12, p. 12S24-12S30.
2. DUCHENNE, G. B. A., *et al.* Studies on pseudohypertrophic muscular paralysis or myosclerotic paralysis. *Archives of neurology*, 1968, vol. 19, no 6, p. 629-636.
3. ERB, Wilhelm. Dystrophia muscularis progressiva. *Deutsche Zeitschrift für Nervenheilkunde*, 1891, vol. 1, no 3-4, p. 173-261.
4. MUNTONI, Francesco, TORELLI, Silvia, et FERLINI, Alessandra. Dystrophin and mutations: one gene, several proteins, multiple phenotypes. *The Lancet Neurology*, 2003, vol. 2, no 12, p. 731-740.
5. YAOU, Rabah Ben, NICOLAS, Aurélie, LETURCQ, France, *et al.* eDystrophin: un nouvel outil dédié à une meilleure compréhension des dystrophinopathies. *Les Cahiers de Myologie*, 2016, no 13, p. 15-24.
6. LETURCQ, F. et TUFFERY-GIRAUD, S. Aspects génétiques et moléculaires des dystrophinopathies. *Archives de Pédiatrie*, 2015, vol. 22, no 12, p. 12S3-12S11.
7. PÉRÉON, Y., MERCIER, S., et MAGOT, A. Physiopathologie de la dystrophie musculaire de Duchenne. *Archives de Pédiatrie*, 2015, vol. 22, no 12, p. 12S18-12S23.
8. BOULAY, C. et FINIDORI, G. Aspects fonctionnels et orthopédiques des dystrophinopathies. *Archives de pediatrie*, 2015, vol. 22, no 12, p. 12S42-12S50.
9. SMITH, ANGELA D., KORESKA, Jan, et MOSELEY, COLIN F. Progression of scoliosis in Duchenne muscular dystrophy. *JBJS*, 1989, vol. 71, no 7, p. 1066-1074.
10. BUSHBY, Katharine, FINKEL, Richard, BIRNKRANT, David J., *et al.* Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *The Lancet Neurology*, 2010, vol. 9, no 2, p. 177-189.
11. SERVAIS, Laurent, DECONINCK, N., MORAUX, A., *et al.* Innovative methods to assess upper limb strength and function in non-ambulant Duchenne patients. *Neuromuscular disorders*, 2013, vol. 23, no 2, p. 139-148.
12. SCOTT, Elaine et MAWSON, Susan J. Measurement in Duchenne muscular dystrophy: considerations in the development of a neuromuscular assessment tool. *Developmental medicine and child neurology*, 2006, vol. 48, no 6, p. 540-544.
13. BÉRARD, Carole, PAYAN, Christine, HODGKINSON, Isabelle, *et al.* A motor function measure scale for neuromuscular diseases. Construction and validation study. *Neuromuscular disorders*, 2005, vol. 15, no 7, p. 463-470.
14. VUILLEROT, Carole, GIRARDOT, Françoise, PAYAN, Christine, *et al.*Monitoring changes and predicting loss of ambulation in Duchenne muscular dystrophy with the Motor Function Measure. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 2010, vol. 52, no 1, p. 60-65.
15. MAZZONE, Elena, MARTINELLI, Diego, BERARDINELLI, Angela, *et al.* North Star Ambulatory Assessment, 6-minute walk test and timed items in ambulant boys with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders*, 2010, vol. 20, no 11, p. 712-716.
16. LE MOING, Anne-Gaëlle, SEFERIAN, Andreea Mihaela, MORAUX, Amélie, *et al.* A Movement Monitor Based on Magneto-Inertial Sensors for Non-Ambulant Patients with Duchenne Muscular Dystrophy: A Pilot Study in Controlled Environment. *PloS one*, 2016, vol. 11, no 6, p. e0156696.
17. MAYHEW, Anna, MAZZONE, Elena S., EAGLE, Michelle, *et al.* Development of the Performance of the Upper Limb module for Duchenne muscular dystrophy. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 2013, vol. 55, no 11, p. 1038-1045.
18. PERRET, J., GAUTHERON, V., Conférence de consensus: modalités, indications, limites de la rééducation dans les pathologies neuromusculaires non acquises, 2001, 356 p.
19. VIGNOS, Paul J. et WATKINS, Mary P. The effect of exercise in muscular dystrophy. *Jama*, 1966, vol. 197, no 11, p. 843-848.
20. BANKOLÉ, L. C. et FÉASSON, L. Travail musculaire actif et réentraînement à l'effort dans les myopathies. *Journal de Réadaptation Médicale: Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation*, 2011, vol. 31, no 3, p. 151-156.
21. VOET, Nicoline, VAN DER KOOI, Elly L., RIPHAGEN, Ingrid I., *et al.* Strength training and aerobic exercise training for muscle disease. *The Cochrane Library*, 2013.
22. CARPENTIER, A. Évolution de l'appareillage de l'enfant dans les maladies neuromusculaires. Journal de Réadaptation Médicale: Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation, 2011, vol. 31, no 3, p. 172-177.
23. DUPITIER, E. Installation posturale au fauteuil roulant. Journal de Réadaptation Médicale: Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation, 2011, vol. 31, no 3, p. 135-137.
24. MANZUR, A. Y., KUNTZER, T., PIKE, M., *et al.* Glucocorticoid corticosteroids for Duchenne muscular dystrophy. *Cochrane Database Syst Rev*, 2004, vol. 2, no 2.

25. BUSHBY, Katharine, FINKEL, Richard, BIRNKRANT, David J., *et al.* Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *The Lancet Neurology*, 2010, vol. 9, no 1, p. 77-93.
26. RICOTTI, Valeria, RIDOUT, Deborah A., SCOTT, Elaine, *et al.* Long-term benefits and adverse effects of intermittent versus daily glucocorticoids in boys with Duchenne muscular dystrophy. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 2013, vol. 84, no 6, p. 698-705.
27. LEBEL, David E., CORSTON, John A., MCADAM, Laura C., *et al.* Glucocorticoid treatment for the prevention of scoliosis in children with Duchenne muscular dystrophy: long-term follow-up. *JBJS*, 2013, vol. 95, no 12, p. 1057-1061.
28. PANE, Marika, FANELLI, Lavinia, MAZZONE, Elena Stacy, *et al.* Benefits of glucocorticoids in non-ambulant boys/men with Duchenne muscular dystrophy: A multicentric longitudinal study using the Performance of Upper Limb test. *Neuromuscular Disorders*, 2015, vol. 25, no 10, p. 749-753.
29. BARBER, Brent J., ANDREWS, Jennifer G., LU, Zhenqiang, *et al.* Oral corticosteroids and onset of cardiomyopathy in Duchenne muscular dystrophy. *The Journal of pediatrics*, 2013, vol. 163, no 4, p. 1080-1084. e1.
30. BUYSE, Gunnar M., GOEMANS, Nathalie, VAN DEN HAUWE, Marleen, *et al.* Effects of glucocorticoids and idebenone on respiratory function in patients with duchenne muscular dystrophy. *Pediatric pulmonology*, 2013, vol. 48, no 9, p. 912-920.
31. SCHRAM, Gernot, FOURNIER, Anne, LEDUC, Hugues, *et al.* All-cause mortality and cardiovascular outcomes with prophylactic steroid therapy in Duchenne muscular dystrophy. *Journal of the American College of Cardiology*, 2013, vol. 61, no 9, p. 948-954.
32. GLOSS, David, MOXLEY, Richard T., ASHWAL, Stephen, *et al.* Practice guideline update summary: Corticosteroid treatment of Duchenne muscular dystrophy Report of the Guideline Development Subcommittee of the American Academy of Neurology. *Neurology*, 2016, vol. 86, no 5, p. 465-472.
33. GRIGGS, Robert C., MILLER, J. Phillip, GREENBERG, Cheryl R., *et al.* Efficacy and safety of deflazacort vs prednisone and placebo for Duchenne muscular dystrophy. *Neurology*, 2016, vol. 87, no 20, p. 2123-2131.
34. TRAYNOR, Kate. Deflazacort approved for Duchenne muscular dystrophy. 2017.
35. AMTHOR, H. Principes des approches thérapeutiques des DMD. *Archives de Pédiatrie*, 2015, vol. 22, no 12, p. 12S63-12S68.
36. RYAN, Nicola J. Ataluren: first global approval. *Drugs*, 2014, vol. 74, no 14, p. 1709-1714.
37. BUSHBY, Katharine, FINKEL, Richard, WONG, Brenda, *et al.* Ataluren treatment of patients with nonsense mutation dystrophinopathy. *Muscle & nerve*, 2014, vol. 50, no 4, p. 477-487.
38. VIALLE, R., THEVENIN-LEMOINE, C., et MARY, P. Neuromuscular scoliosis. *Orthopaedics & Traumatology: Surgery & Research*, 2013, vol. 99, no 1, p. S124-S139.
39. CHEUK, Daniel KL, WONG, Virginia, WRAIGE, Elizabeth, *et al.* Surgery for scoliosis in Duchenne muscular dystrophy. *The Cochrane Library*, 2015.
40. SACKLEY, Catherine M., BRITTLE, N., HOPPITT, T., *et al.* Rehabilitation interventions for foot drop in neuromuscular disease. *Cochrane Database of Systematic*, 2009, vol. 4.
41. AMBROSI, X., LAMOTHE, L., HEMING, N., *et al.* Aspects respiratoires et réanimatoires des dystrophies musculaires. *Archives de Pédiatrie*, 2015, vol. 22, no 12, p. 12S51-12S57.
42. GONZALEZ-BERMEJO, J., TRZEPIZUR, W., et SCHABANEL, J.-C. Prise en charge respiratoire dans les maladies neuromusculaires, chez l'adulte et l'enfant: techniques spécifiques de désencombrement. *Journal de Réadaptation Médicale: Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation*, 2011, vol. 31, no 3, p. 145-150.
43. FINDER, Jonathan D., BIRNKRANT, David, CARL, John, *et al.* Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy: ATS consensus statement. *American journal of respiratory and critical care medicine*, 2004, vol. 170, no 4, p. 456.
44. MARTIN, E., RENOUIL, M., LOMBARD, C., *et al.* Maladies neuromusculaires chez l'enfant et l'adolescent: dépistage, évaluations ciblées, priorités, traitements rééducatifs et chirurgicaux. 2015.
45. HULL, Jeremy, ANIAPRAVAN, Roona, CHAN, Elaine, *et al.* British Thoracic Society guideline for respiratory management of children with neuromuscular weakness. *Thorax*, 2012, vol. 67, no Suppl 1, p. i1-i40.
46. CORNU, jy. Verticalisation. In : Annales de réadaptation et de médecine physique. Elsevier, 2001. p. 176-184.
47. GOMEZ-MERINO, Elia et BACH, John R. Duchenne muscular dystrophy: prolongation of life by noninvasive ventilation and mechanically assisted coughing. *American journal of physical medicine & rehabilitation*, 2002, vol. 81, no 6, p. 411-415.
48. NIGRO, G., COMI, L. I., POLITANO, L., *et al.* The incidence and evolution of cardiomyopathy in Duchenne muscular dystrophy. *International journal of cardiology*, 1990, vol. 26, no 3, p. 271-277.
49. WAHBI, K. et DUBOC, D. Prise en charge cardiologique dans les maladies neuromusculaires chez l'adulte et l'enfant. *Journal de Réadaptation Médicale: Pratique et Formation en Médecine Physique et de Réadaptation*, 2011, vol. 31, no 3, p. 138-140.

50. DUBOC, Denis, MEUNE, Christophe, LEREBOURS, Guy, *et al.* Effect of perindopril on the onset and progression of left ventricular dysfunction in Duchenne muscular dystrophy. *Journal of the American College of Cardiology*, 2005, vol. 45, no 6, p. 855-857.
51. DUBOC, Denis, MEUNE, Christophe, PIERRE, Bertrand, *et al.* Perindopril preventive treatment on mortality in Duchenne muscular dystrophy: 10 years' follow-up. *American heart journal*, 2007, vol. 154, no 3, p. 596-602.
52. MARKHAM, Larry W., KINNETT, Kathi, WONG, Brenda L., *et al.* Corticosteroid treatment retards development of ventricular dysfunction in Duchenne musculardystrophy. *Neuromuscular Disorders*, 2008, vol. 18, no 5, p. 365-370.
53. CUISSET, J.-M. et RIVIER, F. Manifestations centrales des dystrophinopathies. *Archives de Pédiatrie*, 2015, vol. 22, no 12, p. 12S58-12S62.
54. COTTON, Sue, VOUDOURIS, Nicholas J., et GREENWOOD, Kenneth M. Intelligence and Duchenne muscular dystrophy: full-scale, verbal, and performance intelligence quotients. *Developmental medicine and child neurology*, 2001, vol. 43, no 7, p. 497-501.
55. RICOTTI, Valeria, MANDY, William PL, SCOTO, Mariacristina, *et al.*Neurodevelopmental, emotional, and behavioural problems in Duchenne muscular dystrophy in relation to underlying dystrophin gene mutations. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 2016, vol. 58, no 1, p. 77-84.
56. PANE, Marika, LOMBARDO, Maria Elena, ALFIERI, Paolo, *et al.* Attention deficit hyperactivity disorder and cognitive function in Duchenne muscular dystrophy: phenotype-genotype correlation. *The Journal of pediatrics*, 2012, vol. 161, no 4, p. 705-709. e1.
57. VAN BRUGGEN, H. Willemijn, VAN DEN ENGEL-HOEK, Lenie, STEENKS, Michel H., *et al.* Fighting against disuse of the masticatory system in Duchenne muscular dystrophy: a pilot study using chewing gum. *Journal of child neurology*, 2015, vol. 30, no 12, p. 1625-1632
58. CHABROL, B. et MAYER, M. Principes de prise en charge multidisciplinaire des dystrophies musculaires de Duchenne. *Archives de Pédiatrie*, 2015, vol. 22, no 12, p. 12S69-12S72.
59. COUBES, C. Conseil génétique dans les dystrophinopathies. *Archives de Pédiatrie*, 2015, vol. 22, no 12, p. 12S12-12S17.
60. MAGOT, A., MERCIER, S., et PÉRÉON, Y. Particularités de la dystrophie musculaire de Becker et des femmes conductrices. *Archives de Pédiatrie*, 2015, vol. 22, no 12, p. 12S31-12S36.
61. AUGER, C., SCHAPIRO, E., GALMICHE, H., *et al.* Avis sur le remboursement de techniques instrumentales d'aide à la toux et à la mobilisation thoracique. Une évaluation de la Haute Autorité de santé (HAS). *Revue des Maladies Respiratoires*, 2016, vol. 33, no 10, p. 853-864.
62. AMTHOR, H. Principes des approches thérapeutiques des DMD. *Archives de Pédiatrie*, 2015, vol. 22, no 12, p. 12S63-12S68.
63. LANDFELDT, Erik, LINDGREN, Peter, BELL, Christopher F., *et al.* Compliance to care guidelines for Duchenne muscular dystrophy. *Journal of neuromuscular diseases*, 2015, vol. 2, no 1, p. 63-72.
64. VALLE, Katy L. de, DAVIDSON, Zoe E., KENNEDY, Rachel A., *et al.* Physical activity and the use of standard and complementary therapies in Duchenne and Becker muscular dystrophies. *Journal of pediatric rehabilitation medicine*, 2016, vol. 9, no 1, p. 55-63.
65. SCOTT, Elaine et MAWSON, Susan J. Measurement in Duchenne muscular dystrophy: considerations in the development of a neuromuscular assessment tool. *Developmental medicine and child neurology*, 2006, vol. 48, no 6, p. 540-544.
66. TOWNSEND, Elise L., BIBEAU, Christine, et HOLMES, Tara M. Supported Standing in Boys With Duchenne Muscular Dystrophy. *Pediatric Physical Therapy*, 2016, vol. 28, no 3, p. 320-329.
67. JANSEN, Merel, VAN ALFEN, Nens, GEURTS, Alexander CH, *et al.* Assisted bicycle training delays functional deterioration in boys with Duchenne muscular dystrophy: the randomized controlled trial "no use is disuse". *Neurorehabilitation and neural repair*, 2013, vol. 27, no 9, p. 816-827.
68. ALEMDAROĞLU, Ipek, KARADUMAN, Ayşe, YILMAZ, Öznur Tunca, *et al.*Different types of upper extremity exercise training in Duchenne muscular dystrophy: effects on functional performance, strength, endurance, and ambulation. *Muscle & nerve*, 2015, vol. 51, no 5, p. 697-705.
69. LOVERING, Richard M. et BROOKS, Susan V. Eccentric exercise in aging and diseased skeletal muscle: good or bad?. *Journal of applied Physiology*, 2014, vol. 116, no 11, p. 1439-1445.
70. KILMER, David D., AITKENS, Susan G., WRIGHT, Nancy C., *et al.* Response to high-intensity eccentric muscle contractions in persons with myopathic disease. *Muscle & nerve*, 2001, vol. 24, no 9, p. 1181-1187.
71. TOPIN, Nathalie, MATECKI, Stefan, LE BRIS, Stephanie, *et al.* Dose-dependent effect of individualized respiratory muscle training in children with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders*, 2002, vol. 12, no 6, p. 576-583.
72. KOESSLER, Wolfgang, WANKE, Theodor, WINKLER, Guenther, *et al.* 2 Years' experience with inspiratory muscle training in patients with neuromuscular disorders. *CHEST Journal*, 2001, vol. 120, no 3, p. 765-769.
73. ZENATTI, P., DUFLOT, J.-C., et RADIER, M. Effets de la plongée sur la fonction ventilatoire des patients atteints de myopathie de Duchenne: Résultats préliminaires. *La Presse médicale*, 2002, vol. 31, no 32, p. 1504-1504.

74. ALKAN, Halil, MUTLU, Akmer, FIRAT, Tüzün, *et al.* Effects of functional level on balance in children with Duchenne Muscular Dystrophy. *European Journal of Paediatric Neurology*, 2017, vol. 21, no 4, p. 635-638.
75. CARTER, Gregory T., MIRÓ, Jordi, ABRESCH, R. Ted, *et al.* Disease burden in neuromuscular disease: the role of chronic pain. *Physical medicine and rehabilitation clinics of North America*, 2012, vol. 23, no 3, p. 719-729.
76. DOUVILLEZ, Bénédicte, BRAILLON, P., HODGKINSON, I., *et al.* Douleur, ostéopénie et composition corporelle chez 22 patients atteints de dystrophie musculaire progressive de Duchenne. Étude descriptive. In : *Annales de réadaptation et de médecine physique*. Elsevier Masson, 2005. p. 616-622.
77. SERVELLE, M. LORRAINE, RÉGION et NANCY, D. E.MYOPATHIE DE DUCHENNE DE BOULOGNE ET KINEBALNEOTHERAPIE. 2010
78. HIND, Daniel, PARKIN, James, WHITWORTH, Victoria, *et al.* Aquatic therapy for boys with Duchenne muscular dystrophy (DMD): an external pilot randomised controlled trial. *Pilot and Feasibility Studies*, 2017, vol. 3, no 1, p. 16.
79. SANTIAGO, T., COSMEK, S., MARSAL, C., *et al.* Contrat d'autorééducation guidée dans la parésie spastique: utilisation d'une application pour faciliter les exercices à la maison. *Kinésithérapie, la Revue*, 2017, vol. 17, no 184, p. 84-85.
*80.* AMELON-PETIT, C., TOULLET, P., LARROUSE, C., *et al.* Rôle des parents dans la prévention de la parésie infantile avant deux ans: conception d'un manuel d'hétéroréeducation parentale guidée. *Motricité Cérébrale: Réadaptation, Neurologie du Développement*, 2017.

# SERMENT D'HIPPOCRATE

Au moment d'être admis à exercer la médecine, en présence des maîtres de cette école et de mes condisciples, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité qui la régissent.

Mon premier souci sera, de rétablir, de préserver ou de promouvoir la santé dans tous les éléments physiques et mentaux, individuels collectifs et sociaux. Je respecterai toutes les personnes, leur autonomie et leur volonté, sans aucune discrimination selon leur état ou leurs convictions.
J'interviendrai pour les protéger si elles sont affaiblies, vulnérables ou menacées dans leur intégrité ou dignité.
Même sous la contrainte, je ne ferai usage de mes connaissances contre les lois de l'humanité.

J'informerai les patients de décisions envisagées, de leurs raisons et de leurs conséquences.
Je ne tromperai jamais leur confiance et n'exploiterai pas le pouvoir hérité des circonstances pour forcer leurs consciences.

Je donnerai mes soins à l'indigent et à quiconque me les demandera.
Je ne me laisserai influencer ni par la recherche du gain ni par la recherche de la gloire.

Admis dans l'intimité des personnes, je tairai les secrets qui me sont confiés.
Reçu à l'intérieur des maisons, je respecterai les secrets des foyers.
Et ma conduite ne servira pas à corrompre les mœurs.

Je ferai tout pour soulager les souffrances, sans acharnement.
Je ne provoquerai jamais la mort délibérément.
Je préserverai l'indépendance nécessaire à l'accomplissement de ma mission.
Que je sois modéré en tout, mais insatiable de mon amour de la science.
Je n'entreprendrai rien qui ne dépasse mes compétences ; je les entretiendrai et les perfectionnerai pour assurer au mieux les services qui me seront demandés.

J'apporterai mon aide à mes confrères ainsi qu'à leurs familles dans l'adversité.
Que les hommes et mes confrères m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses,
Que je sois déshonoré et méprisé si j'y manque.

*AUTORISATION D'IMPRIMATUR*

**NOM ET PRENOM :**TOURNIER Simon

**SUJET DE LA THESE :** La kinésithérapie libérale face à la Dystrophie musculaire de Duchenne en Martinique

**THESE :** MEDECINE

**Qualification :** Médecine Spécialisée (DES Médecine physique et de réadaptation)

**ANNEE:**2016-2017

**NUMERO D'IDENTIFICATION : 2017ANTI0245**

**MOTS CLEFS :** Dystrophie musculaire de Duchenne, Enquête de pratique, Kinésithérapeute, Rééducation, Martinique.

INTRODUCTION :La Dystrophie Musculaire de Duchenne, responsable de multiples déficiences, reste incurable à ce jour. Cette étude descriptive visait à redéfinir la place de la kinésithérapie libérale dans sa prise en charge.

OBJECTIFS : Identifier les modalités, quantitatives et qualitatives, et les difficultés d'application de cette thérapie.

MATERIELS ET METHODE :9 patients, âgés de 7 à 17 ans, à la date du 1er janvier 2017 ont été identifiés dans la base de donnée du centre de référence caribéen des maladies neuromusculaires. Un examen des dossiers a permis de recenser les différentes thérapies proposées. Une enquête des pratiques a été réalisée auprès de leurs 8 Masso-kinésithérapeutes.

RESULTATS :Tous bénéficiaient de kinésithérapie en cabinet avec un temps de suivi moyen de 27 mois. La majorité des séances durait 30 à 45 minutes au rythme de 3 par semaine. Un suivi des amplitudes articulaires (78%), de la force musculaire (100%), des capacités de déplacement (78%) et de préhension (67%), de la fonction respiratoire (33%) et des douleurs (89%) était réalisé. Les techniques les plus employées étaient Association de mobilisations passives, d'étirements musculaires et postures des membres inférieurs (100%) et supérieurs (56%), du rachis thoraco-lombaire (78%) et de la cage thoracique (78%) ; Travail musculaire actif par des exercices en endurance (89%) et en force (56%) ; Travail proprioceptif du rachis (89%). Les difficultés rencontrées lors des prises en charge ont été : la douleur (78%), **l**e manque de motivation (67%), de formation (89%) et de communication entre professionnels (89%).

CONCLUSION :La kinésithérapie libérale garde une place importante dans la prise en charge pour améliorer la qualité de vie fonctionnelle. La mise en place de certaines solutions pourrait faciliter et améliorer la qualité des soins.

| | | |
|---|---|---|
| **JURY :** | Président : | Pr Serge ARFI, Professeur EMERITES |
| | Membres : | Pr Philippe CABRE, PU-PH |
| | | Pr Rémi NEVIERE, PU-PH |
| | | Dr Patrick RENE CORAIL, PH et Coordonateur de DES de MPR |
| | Directrice de thèse : | Dr Elisabeth SARRAZIN, PH |