

Cours DES 11-2025

# Myopathies, clinique, prise en charge

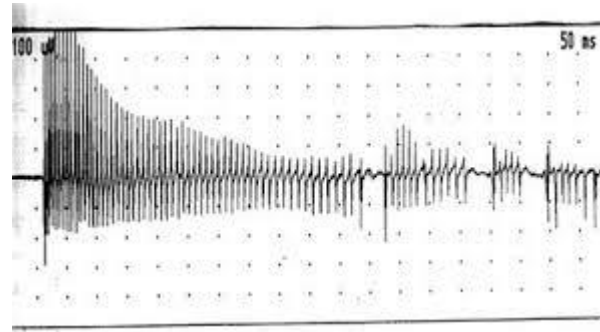
Pr Vincent TIFFREAU



- Les symptômes musculaires
  - Faiblesse (diminution de FMV isométrique)
  - Fatigabilité
  - **Crampes**
  - Myalgies
  - Myotonie
  - Fasciculations

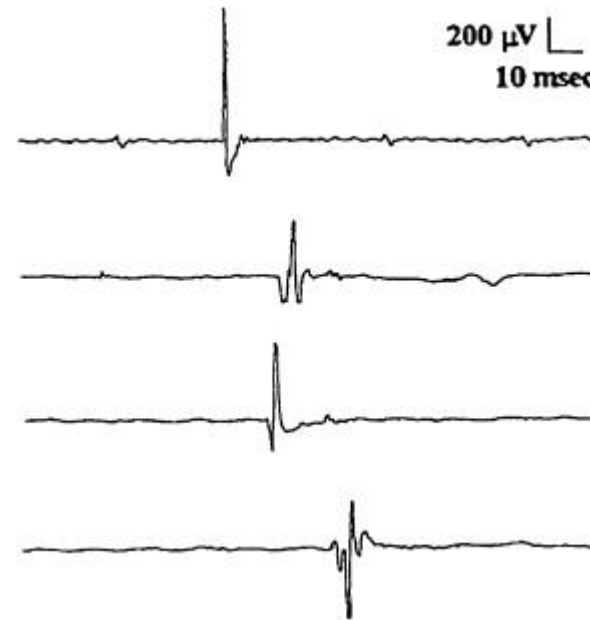


- Les symptômes musculaires
  - Faiblesse (diminution de FMV isométrique)
  - Fatigabilité
  - Crampes
  - Myalgies
  - **Myotonie**
  - Fasciculations





- Les symptômes musculaires
  - Faiblesse (diminution de FMV isométrique)
  - Fatigabilité
  - Crampes
  - Myalgies
  - Impatiences
  - Myotonie
  - **Fasciculations**

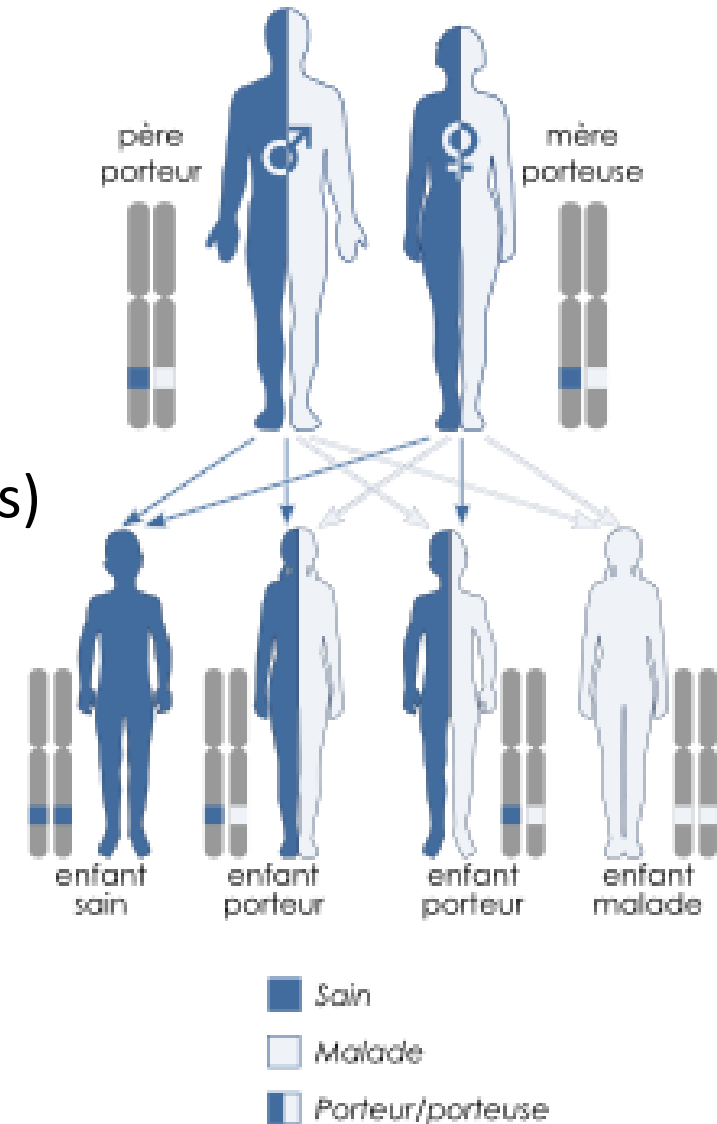


## Transmission autosomique récessive

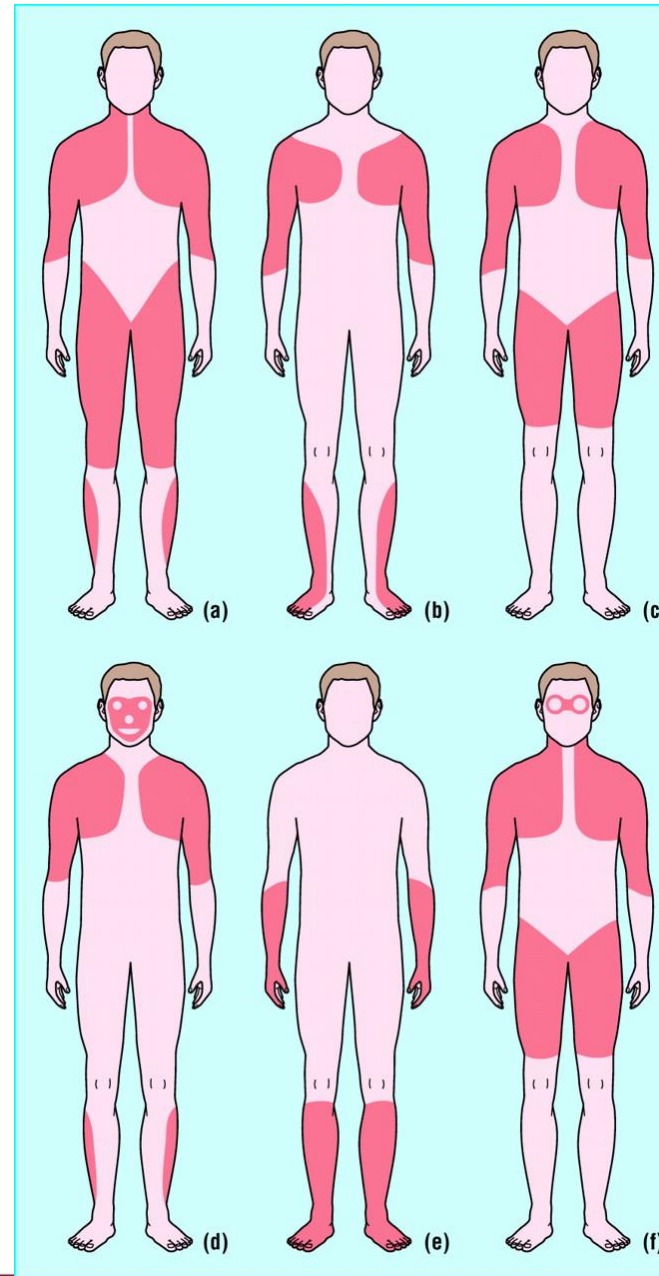
- Caractère familial

- Héritéité :

- Dominante : hérédité 50%
- Récessive (plusieurs frères et sœurs, parents sains)
- Liée au sexe ou autosomique
- Héritéité maternelle : mitochondries



- Topographie des troubles
  - Distale/proximale/axiale (cervicale)
  - faciale/oculaire/sphère orale



# Topographie exemples:



BMD : hypertrophie des mollets



FSHD : asymétrie

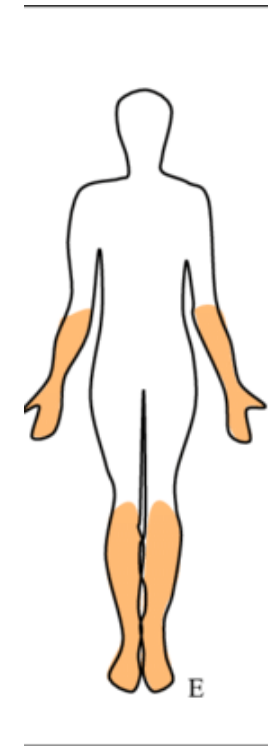
# Les atteintes distales

- Membres supérieurs

Atteinte des muscles intrinsèques de la main

muscles du pouce ( abduction opposition)

muscles interosseux et lombricaux ( ABD ADD des doigts et flexion des MCP)



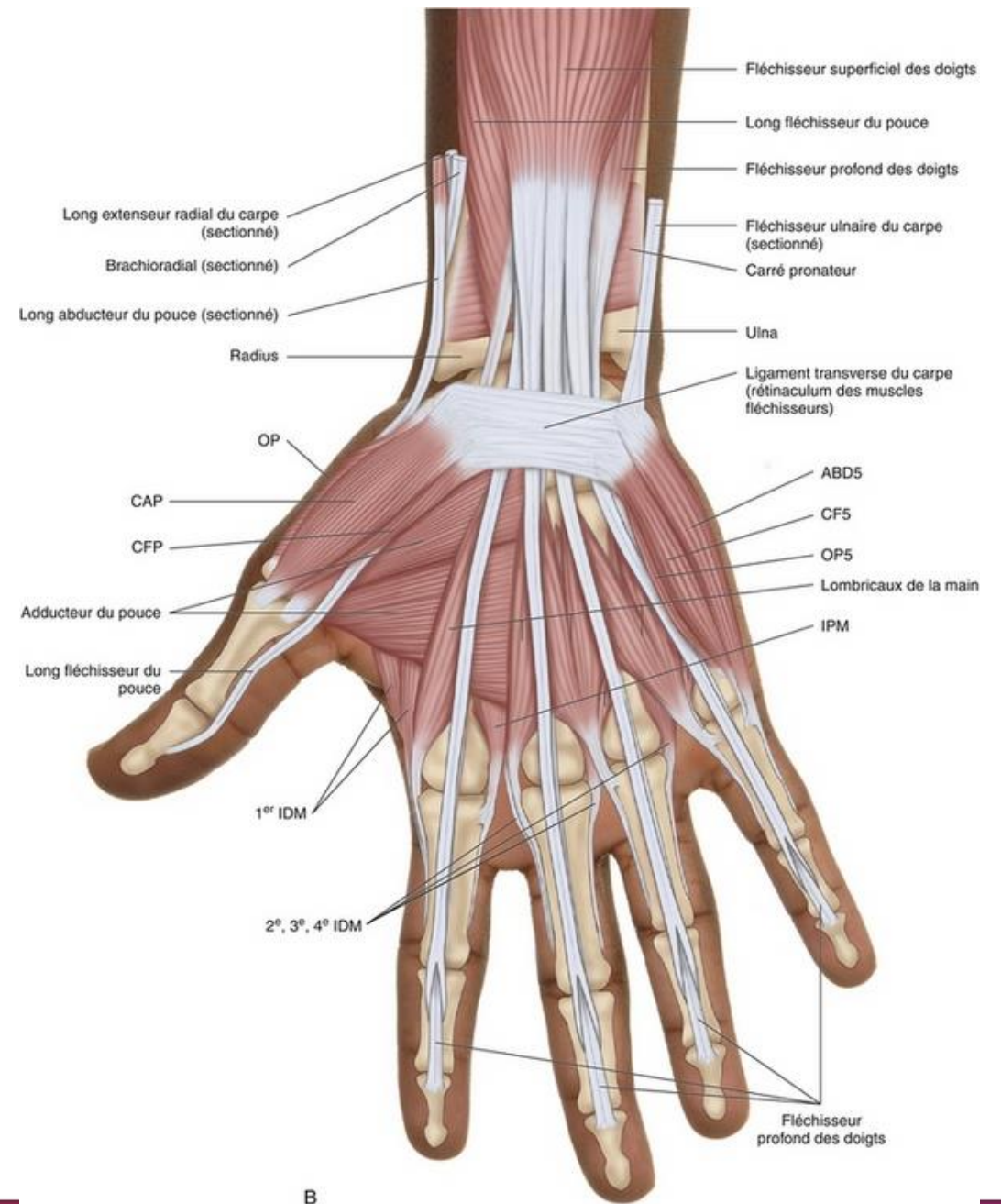
# Les atteintes distales

- Membres supérieurs

Atteinte des muscles intrinsèques de la main

muscles du pouce ( abduction  
opposition)

muscles interosseux et lombricaux ( ABD  
ADD des doigts et flexion des MCP)





# Les atteintes distales

- Membres supérieurs

Atteinte des muscles intrinsèques de la main

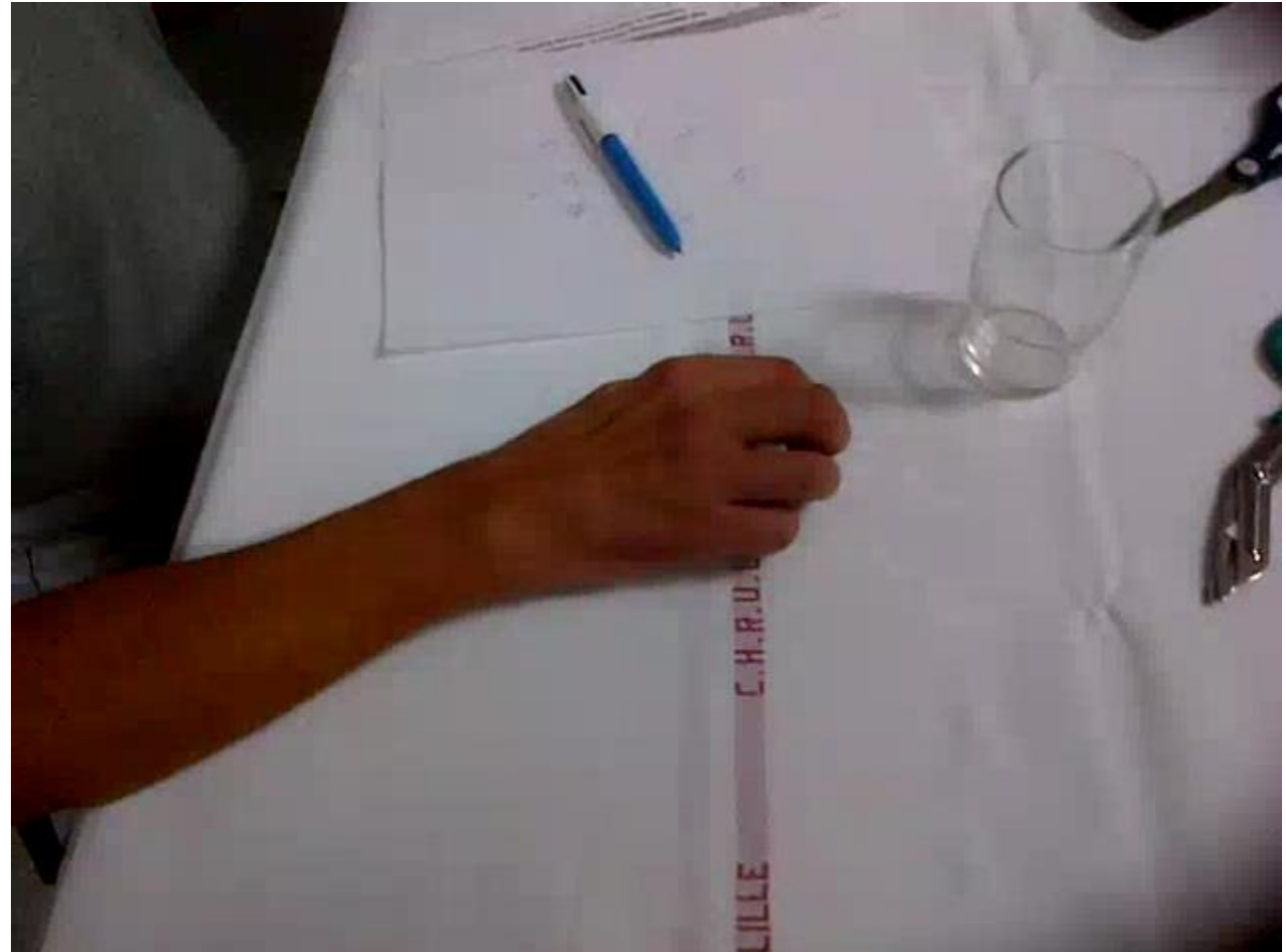


# Les atteintes distales

- Membres supérieurs

Compensation avec les  
fléchisseurs communs  
superficiels et profonds

ex SLA



# Les atteintes distales

- Membres supérieurs

Déficit des muscles  
extrinsèques et  
préservation des  
intrinsèques  
ex DM1



# Les atteintes distales

- Membres supérieurs

Déficit des muscles  
extrinsèques et  
préservation des  
intrinsèques  
ex DM1

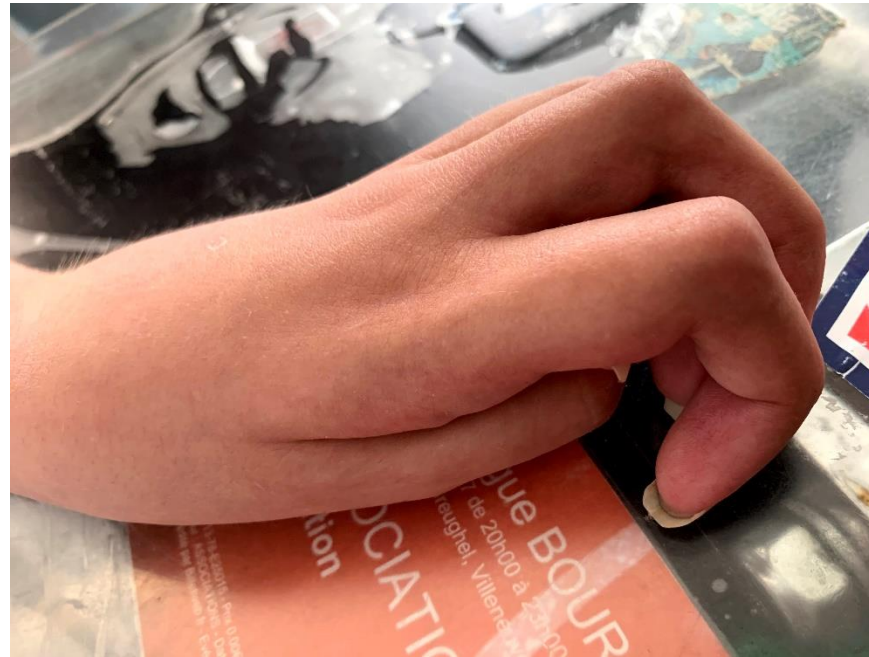


# Les atteintes distales

- Membres supérieurs

Évolution tardive DMD

Raideurs articulaires,  
rétractions + faiblesse



# Les atteintes distales

- Membres inférieurs

Déficit des releveurs ( insuffisance de flexion dorsale en phase oscillante = steppage)

Déficit des Fléchisseurs plantaires ( insuffisance de propulsion)



# Les atteintes distales

- Membres inférieurs

Déficit des releveurs ( insuffisance de flexion dorsale en phase oscillante = steppage)

**Ex CMT, DM1, FSHD**

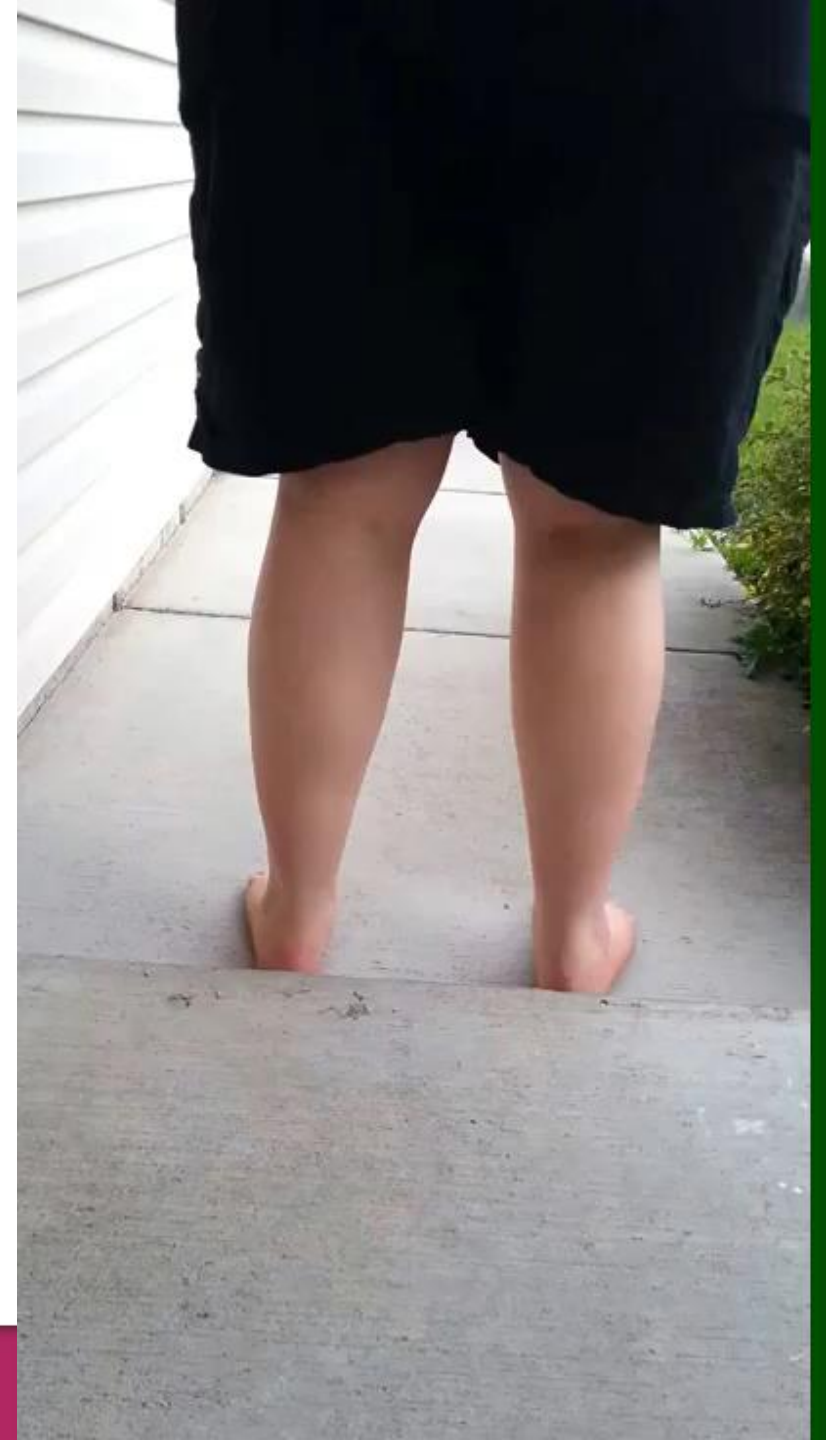


# Les atteintes distales

- Membres inférieurs

Déficit des releveurs (insuffisance de flexion dorsale en phase oscillante = steppage)

**Ex CMT, DM1, FSHD**





Cliniques  
universitaires  
Saint-Luc



# Analyse cinématique, cinétique, cinésiologique et cout énergétique de la marche dans la dystrophie myotonique de type 1

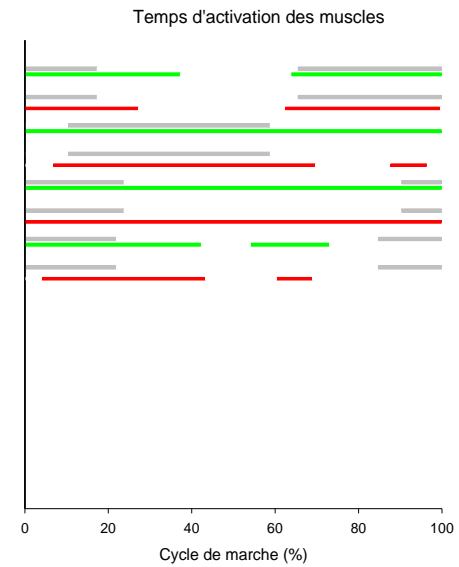
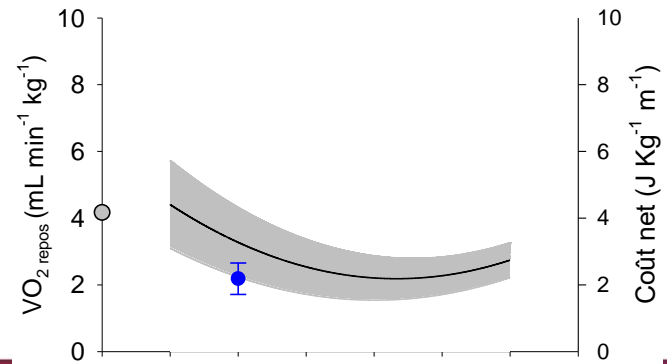
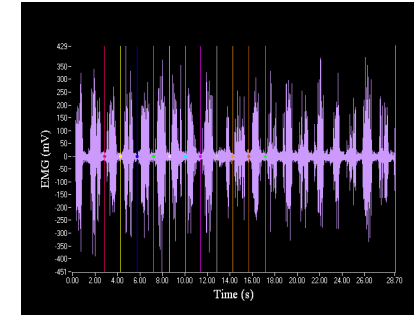
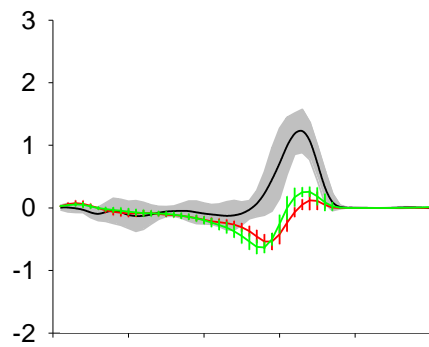
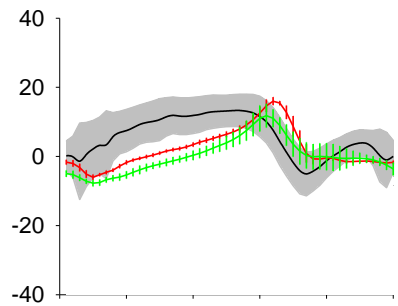
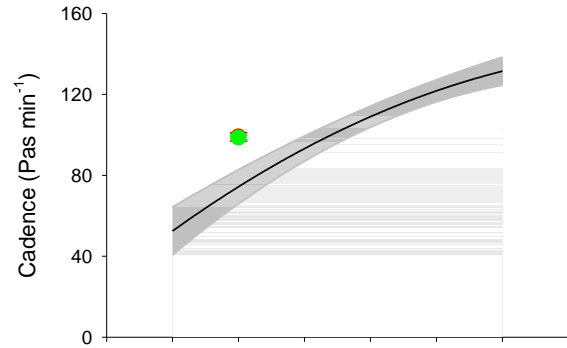
Vincent TIFFREAU<sup>a</sup>, Christine DETREMBLEUR<sup>b</sup>, Peter VAN DEN BERGH<sup>c</sup>, Anne  
RENDERS<sup>c</sup>, Virginie KINET<sup>c</sup>, Etienne ALLART<sup>a</sup>, Thierry LEJEUNE<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Service de MPR, Hopital Swynghedauw, CHRU de Lille, Rue du Pr Verhaegue, 59037 Lille Cedex  
EA 4488 "activités physiques, muscles, santé » Université de lille Nord de France.

<sup>b</sup>Université Catholique de Louvain, Rehabilitation and Physical Medicine Unit, Avenue Mounier, 53 – UCL 5375, 1200 Brussels, Belgium

<sup>c</sup>centre de référence neuromusculaire, cliniques universitaires Saint-Luc, 1200 Brussels, Belgium

# L'analyse de la marche

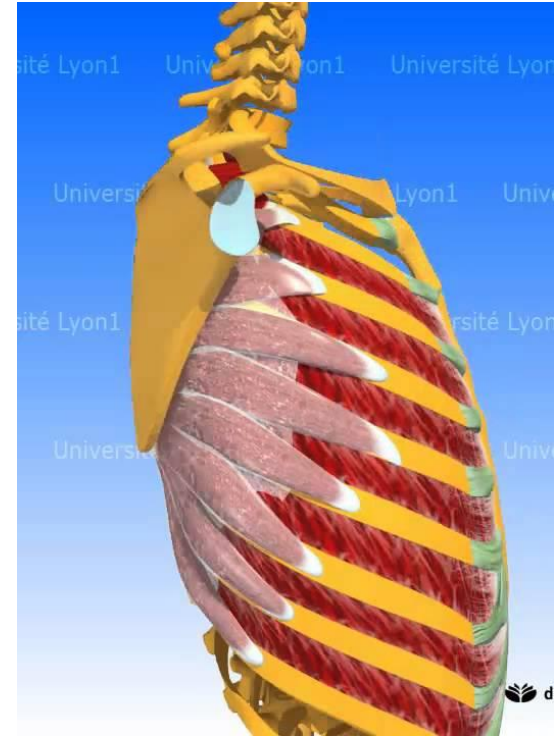


# Les atteintes proximales

- Pathologies :
  - Du nerf moteur  
SLA, Amyotrophie spinale
  - Myopathies  
Dystrophies musculaires des ceintures DMD DMB FSHD  
myopathies congénitales

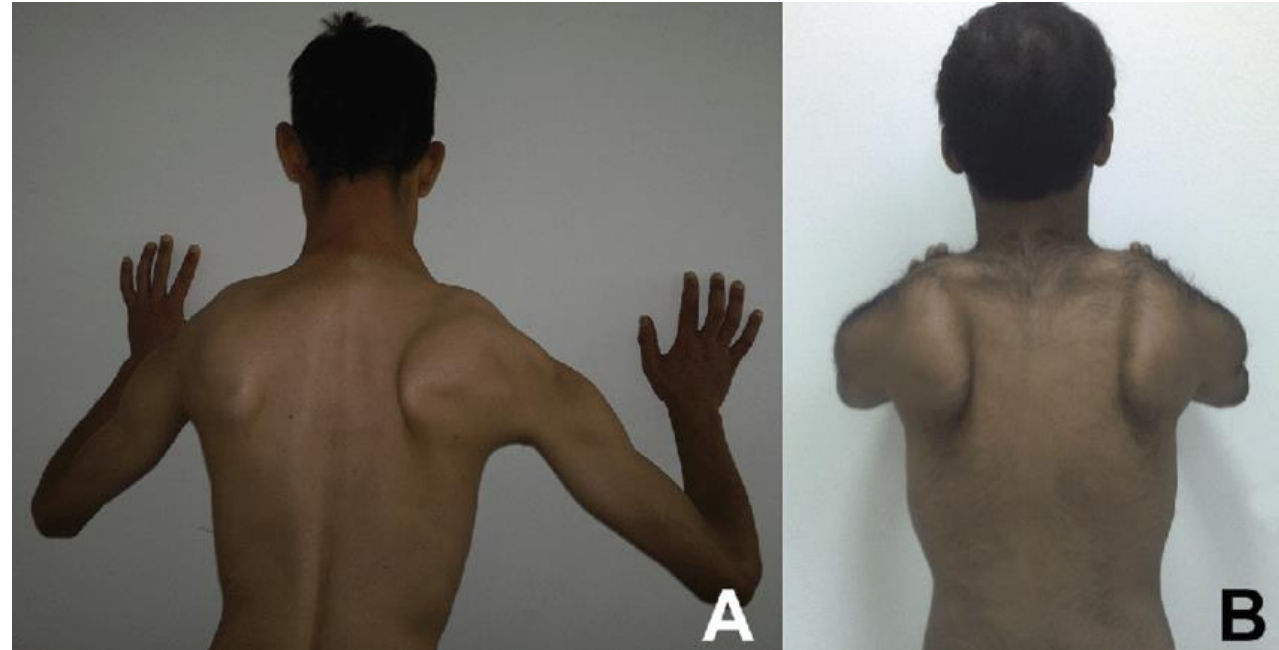
# Les atteintes proximales

- Membre supérieurs
  - Déficit de la ceinture scapulaire ; deltoïde coiffe, biceps triceps
    - Difficultés globales d'abduction flexion d'épaule
  - Déficit plus spécifique FSHD : fixateurs de l'omoplate (scapula alata)  
Trapèzes, pectoraux , dentelé antérieur



# Les atteintes proximales

- Membre supérieurs
  - Déficit plus spécifique FSHD :  
fixateurs de l'omoplate (  
scapula alata)  
Trapèzes, pectoraux

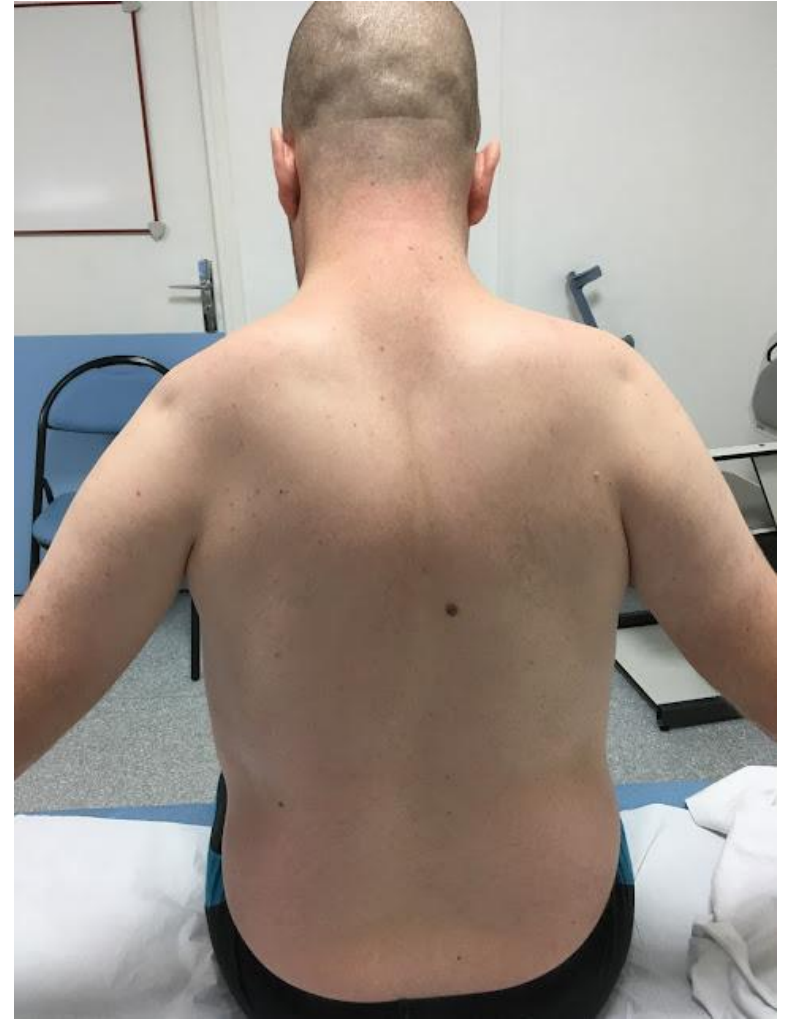


# Les atteintes proximales

- Membre s
- Déficit c  
biceps t
- Diffi



iffe,







# Les atteintes proximales

- Membres inférieurs :
  - Ceinture pelvienne ( fessiers, adducteurs, psoas...)







# Les atteintes proximales

- Membres inférieurs :
  - Ceinture pelvienne ( fessiers, adducteurs, psoas...)
  - Quadriceps et Ischio-jambiers

Marche sur terrain plat ok

Difficultés +++

se lever de la position assise

franchir un obstacle

marche sur terrain irrégulier ou en pente





# Déficit axial

- Atteinte des extenseurs et ou fléchisseurs
  - Rachis cervical = tête tombante ( myasthénie, SLA, DM1)
  - Rachis dorsolombaire :
    - FSHD, Dystrophies des ceintures DMB, FSH
    - La camptocormie = cyphose réductible

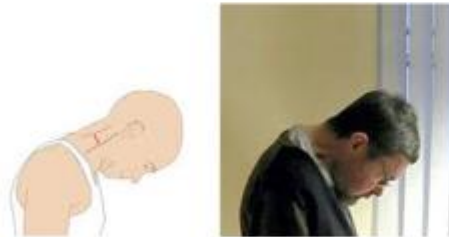


# Déficit axial

- Atteinte des extenseurs et ou fléchisseurs
  - Rachis cervical = tête tombante ( myasthénie, SLA, DM1)

## Rachis: Types de déformations

- Déformations réductibles du rachis
  - Déficiences des muscles pelviens
  - Déficiences des muscles du tronc
  - Déficiences des muscles cervicaux





- Déformations réductibles du rachis
  - Déficiences des muscles pelviens
  - Déficiences des muscles du tronc



# Suivi pluridisciplinaire

- Cardiaque
  - Cardiomyopathie
  - Troubles du rythme
- Respiratoire
  - hypoventilation
- Nutritionnel
- Orthopédique
- endocrinien



# Le suivi respiratoire

- Les Muscles respiratoires

- Inspirateurs :

- Diaphragme
- Scalènes
- intercostaux

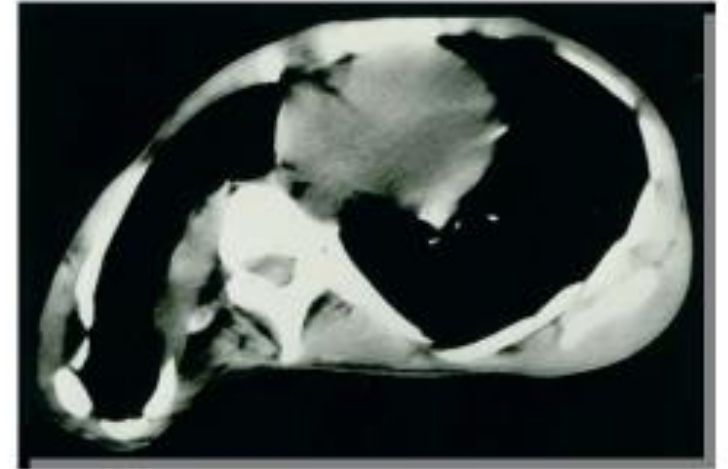
- **expirateurs**

- Abdominaux transverses

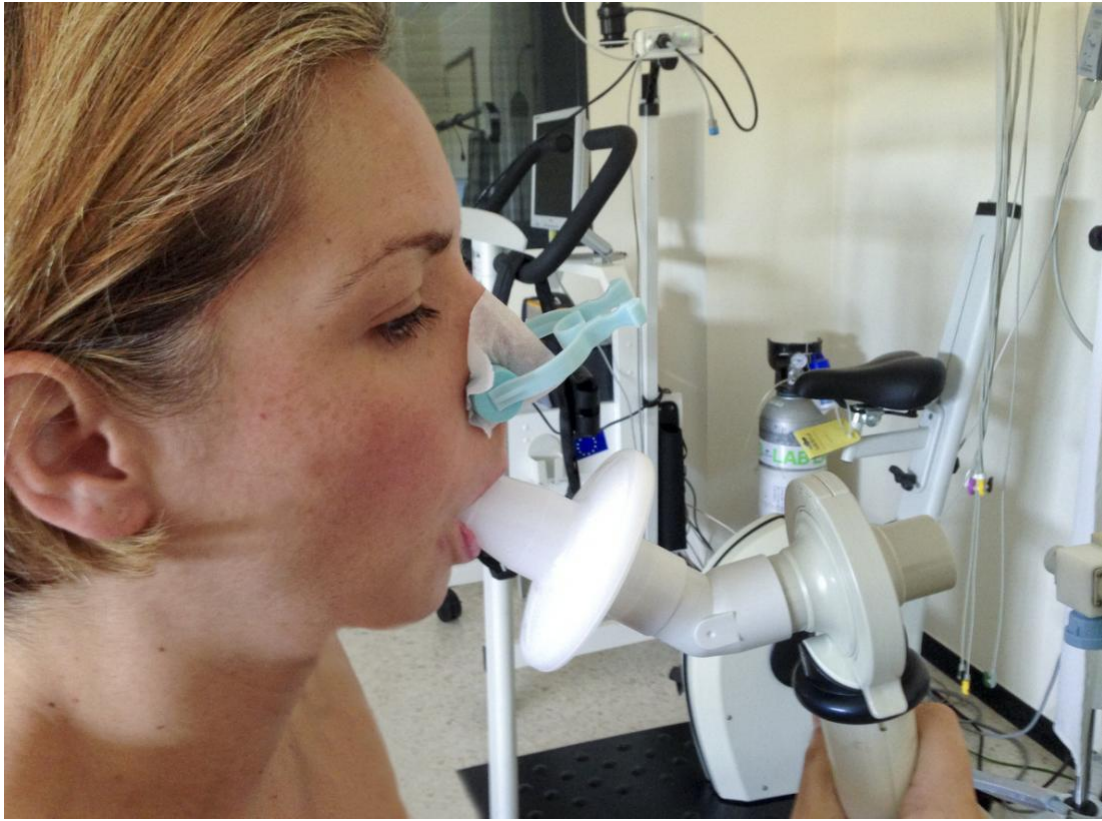


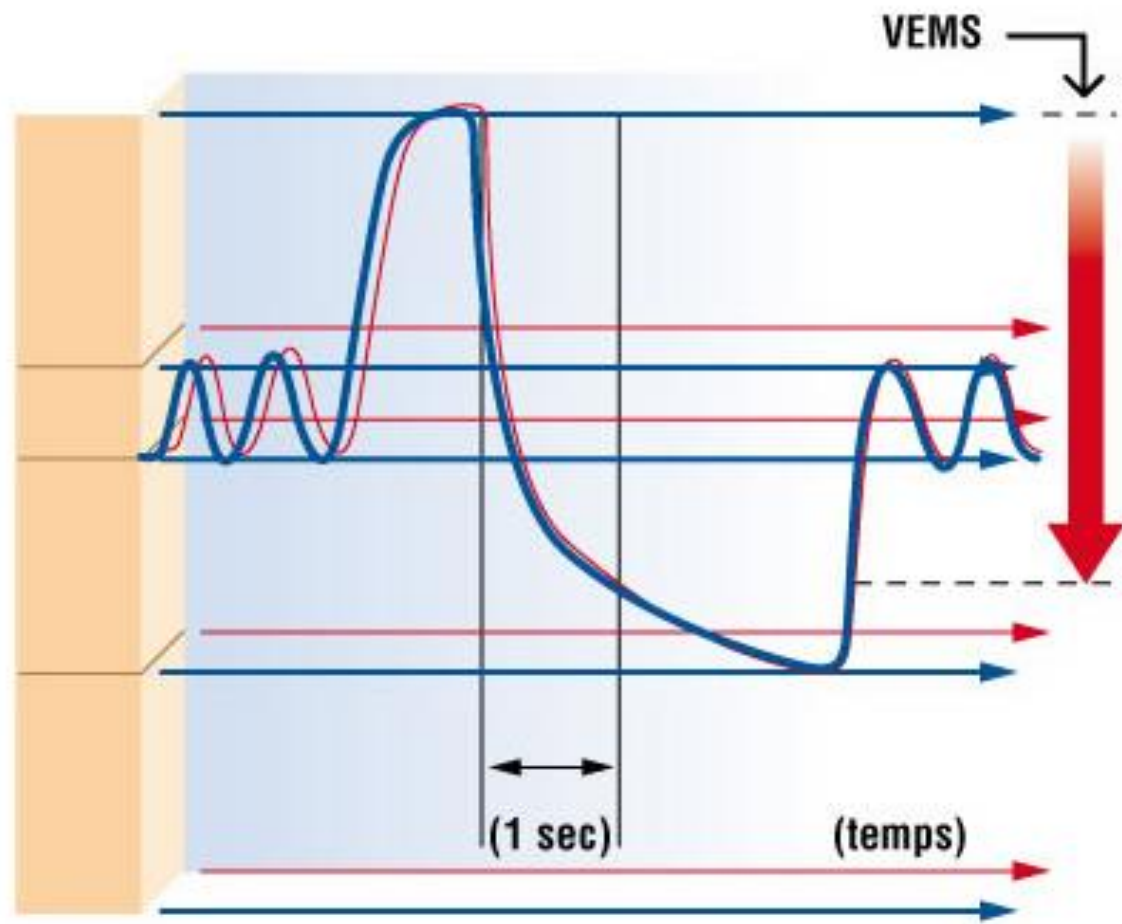
# Compliance et volume pulmonaire

- Diminués en cas de scoliose



# EXPLORATION DE LA FONCTION RESPIRATOIRE

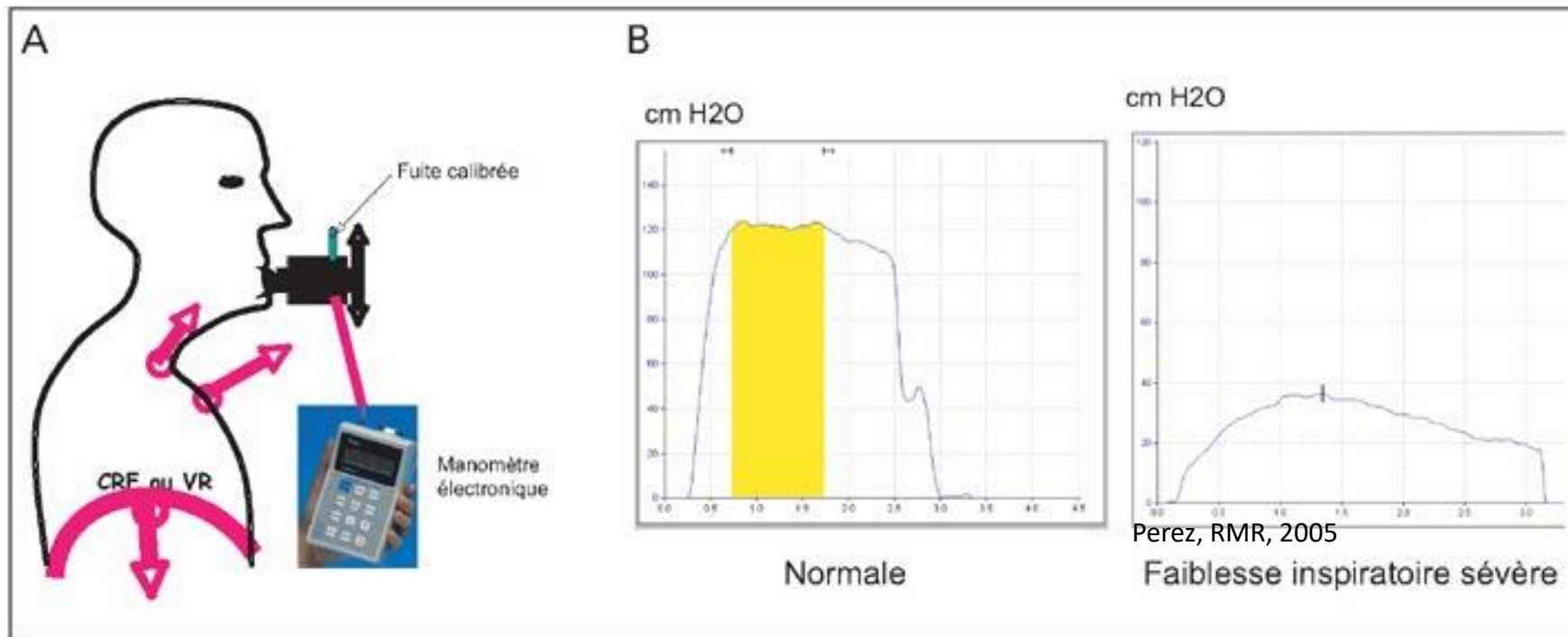




# Force des muscles respiratoires

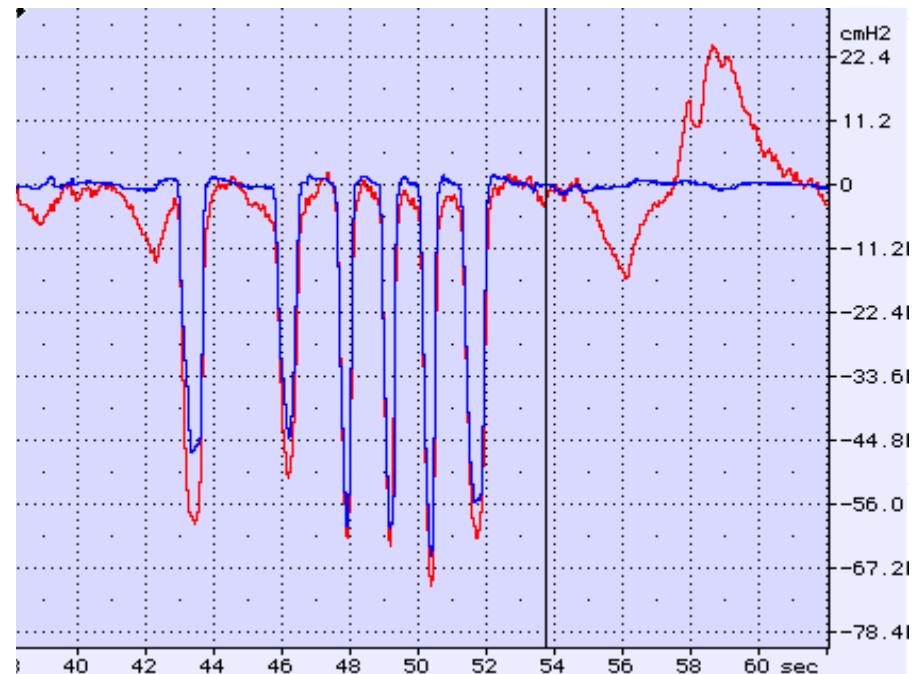
## Pressions maximales

Inspiration = P<sub>imax</sub>



Mesure au pic ou plateau 1s

# PI sniff nasale (SNIP)



# Pression sniff nasale (SNIP)

- Pression très proche de la pression oesophagienne
- Reniflement maximal bref < 500 ms
- 10 à 20 mesures suffisent

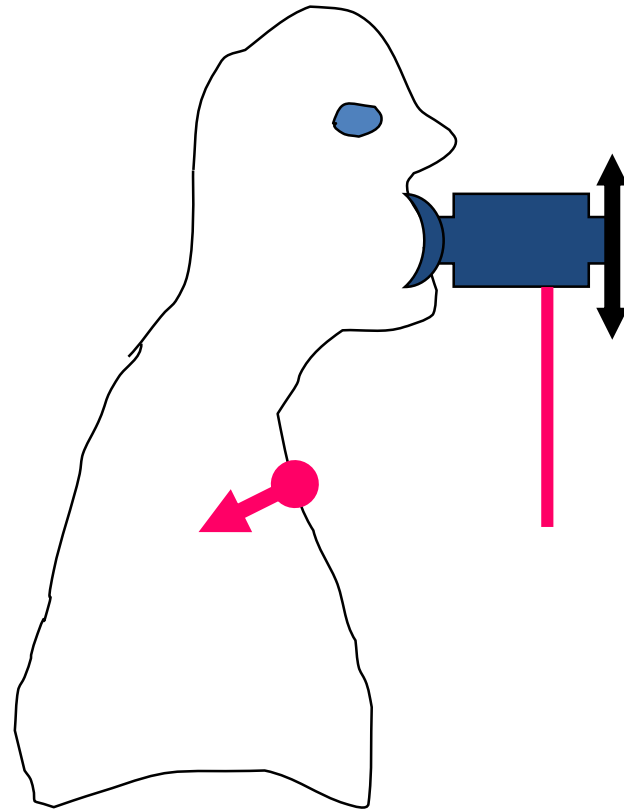


# Dysfonction des muscles respiratoires

## Muscles expiratoires

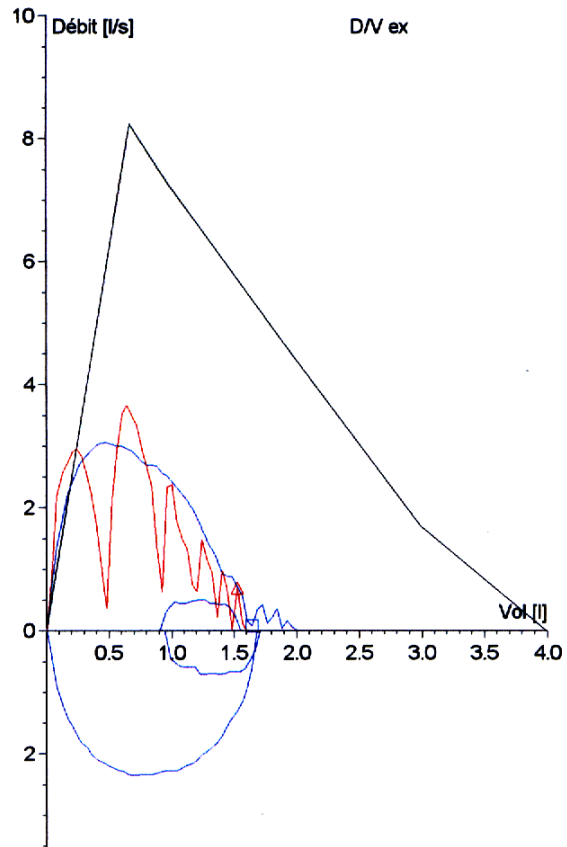
(PE max)

✓ PEmax



# Courbe débit-volume à la toux

évaluer l'efficacité de la toux



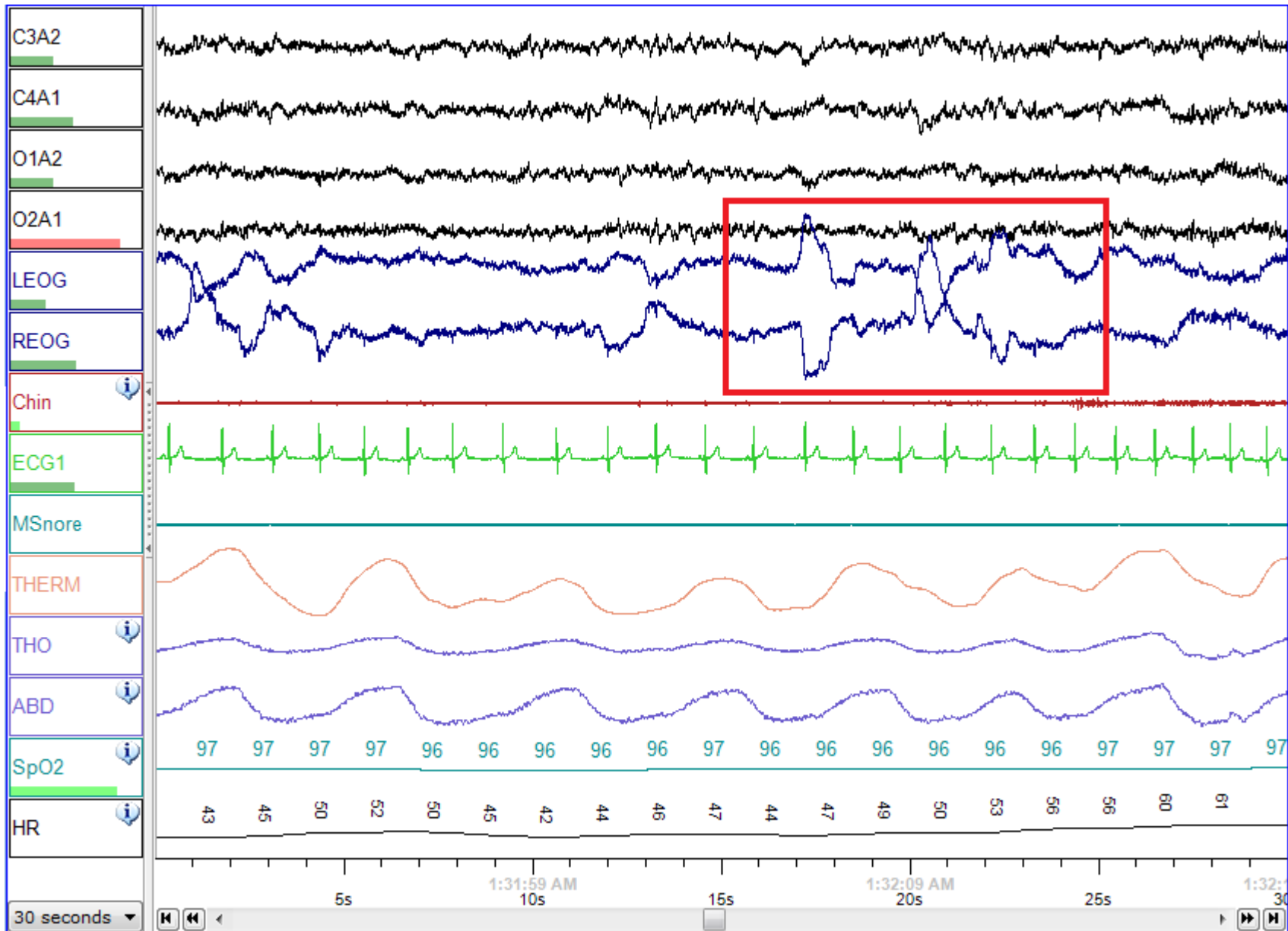
- Simple
- Évalue la force expiratoire et la fonction glottique
- Toux efficace si débit de pointe > 270 L/min



# Explorations du sommeil

- Polygraphie
  - Apnealink ( SaO<sub>2</sub>, mouvements respiratoires)
  - **Dépiste les Apnées**
  
- Polysomnographie
  - Phases du sommeil
  - Éveils
  - pO<sub>2</sub>, pCO<sub>2</sub>
  - **Dépiste l'hypoventilation = Hypercapnie**





# Gaz du Sang

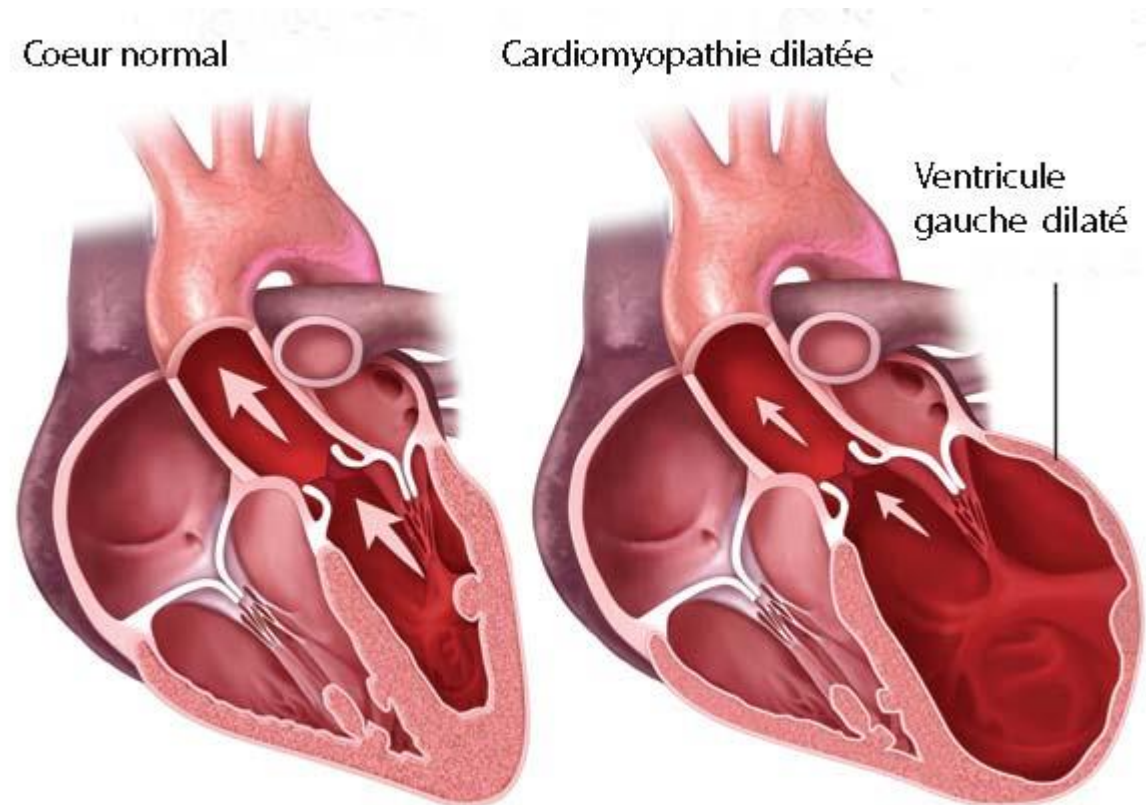
- dans le sang artériel
- Dosage de la  $PO_2$  ( normal à 100mmHg)
- Dosage de la  $PCO_2$  ( Normal de 35 à 45 mmHg)

L'hypoventilation entraine une hypercapnie



# Suivi cardiaque

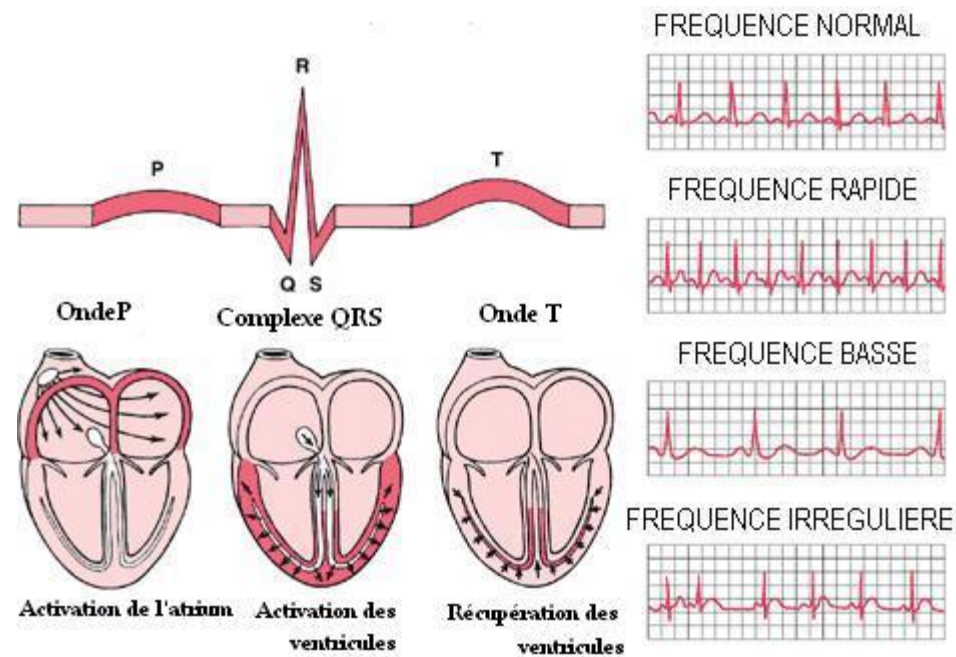
- Cardiomyopathies



# Les troubles de la conduction

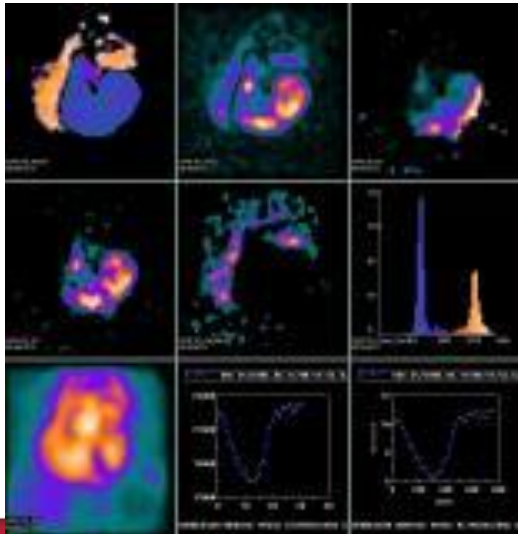


# Les troubles du rythme

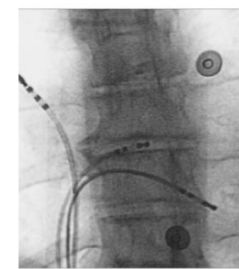
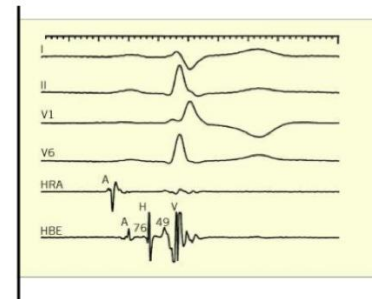


# Exploration cardiaques

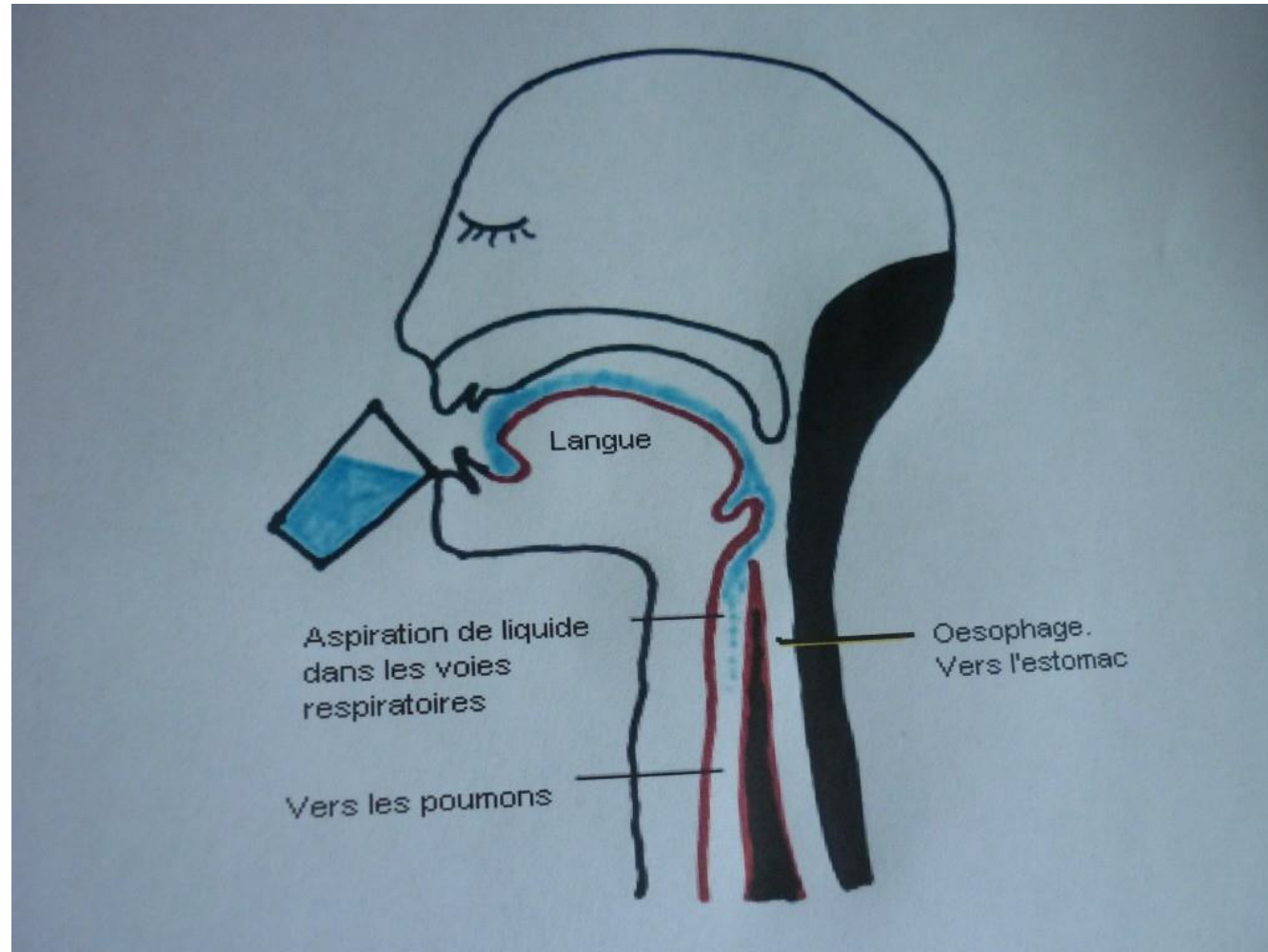
- Echocardiographie : FEVG
- Ventriculographie isotopique (FEVG) et IRM
- ECG, HOLTER
- Electrophysiologie intracardiaque (intervalle HV)

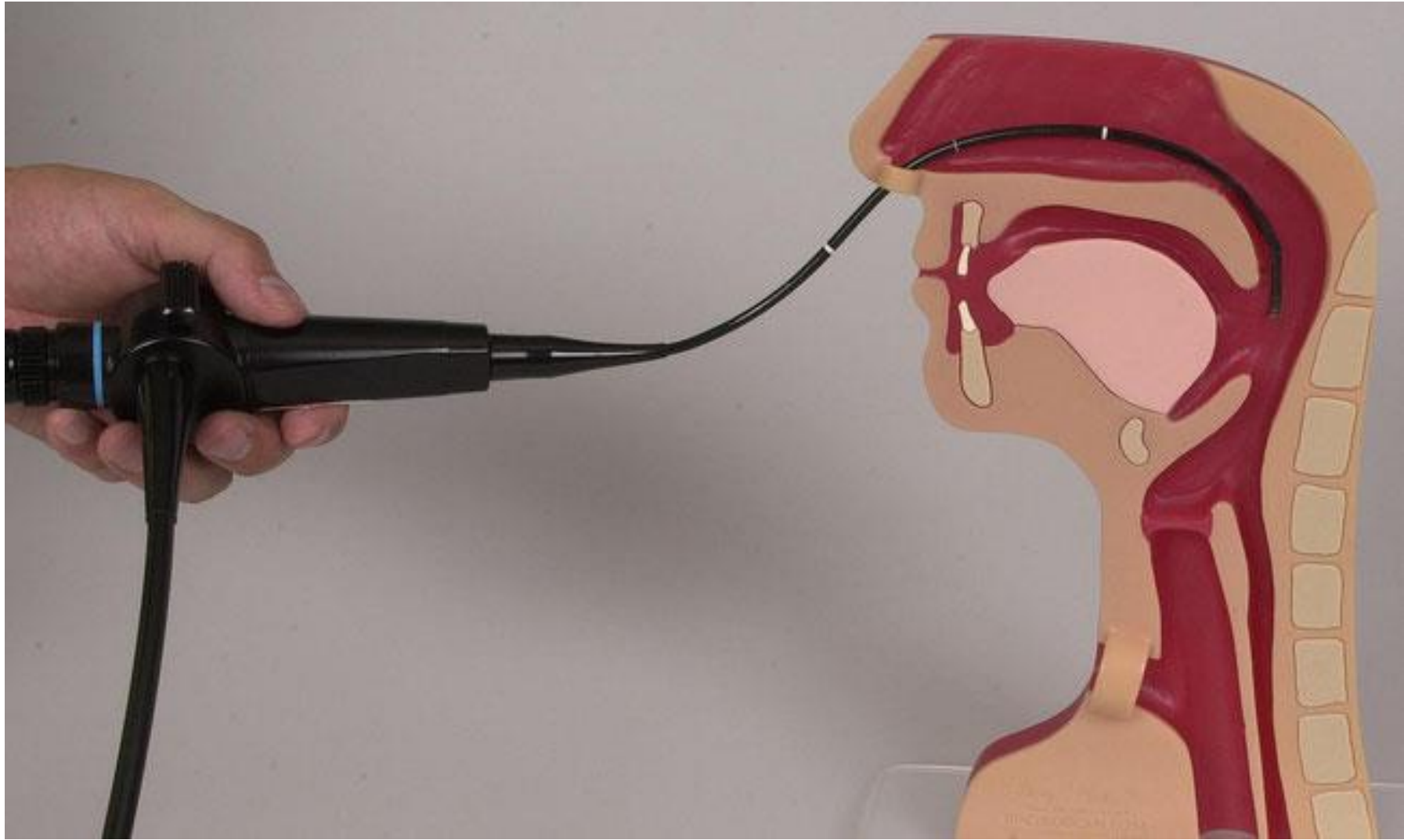


## ECG endocavitaire



# Deglutition, fausses routes







**Figure 2.** Stases salivaires sur la base de langue et dans les vallécules.



**Figure 3.** FEES : stase du bolus dans les sinus piriformes et pénétration au niveau de la commissure postérieure.

# Nutrition

Paramètres nutritionnels

Poids

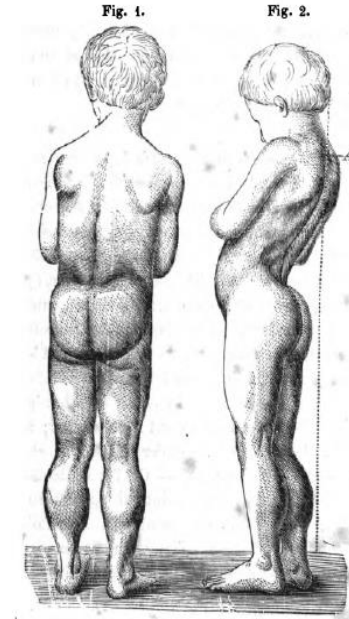
Périmètres brachial

Paramètres biologiques



# déformations du rachis

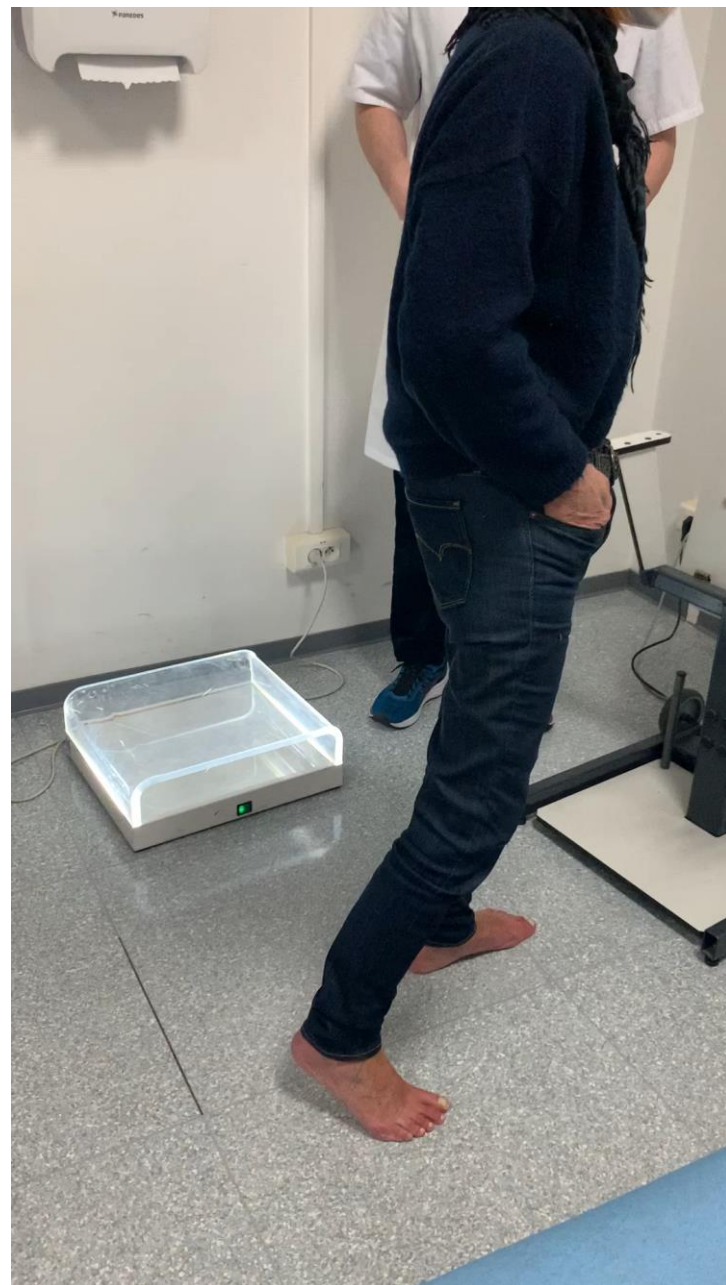
- Déformations réductibles du rachis
  - Déficiences des muscles pelviens



# Rachis: Types de déformations

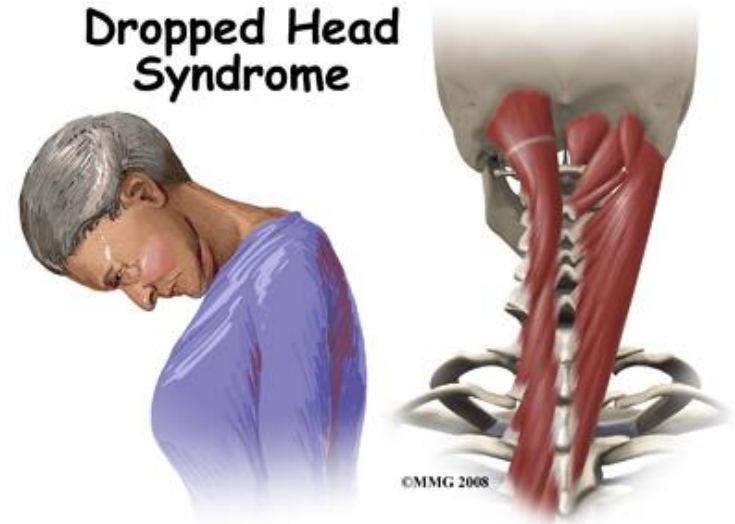
- Déformations réductibles du rachis
  - Déficiences des muscles pelviens
  - Déficiences des muscles du tronc





# Rachis: Types de déformations

- Déformations réductibles du rachis
  - Déficiences des muscles pelviens
  - Déficiences des muscles du tronc
  - Déficiences des muscles cervicaux



# Tête tombante (dropped head)

- des douleurs cervicales
- une gêne lors de la communication
- une insuffisance respiratoire
- des troubles de la déambulation
- une gêne relationnelle et sociale
- des difficultés d'accès au champ visuel
- une baisse de la qualité de la vie
- et donc une perte globale de l'autonomie





# Colliers sur moulage ( conformateur cervical)





Minerve « CHOPIN »



Minerve « Headmaster »

# Evolution de la minerve niçoise de 2008 à 2020

Orthoprothésiste: Artificiel



**Minerve pour trachéo**



**Minerve silicone**



# Minerve articulée sur moulage, patient marchant Premiers modèles ... 2010



# Minerve articulée sur moulage, non marchant



# 2013...



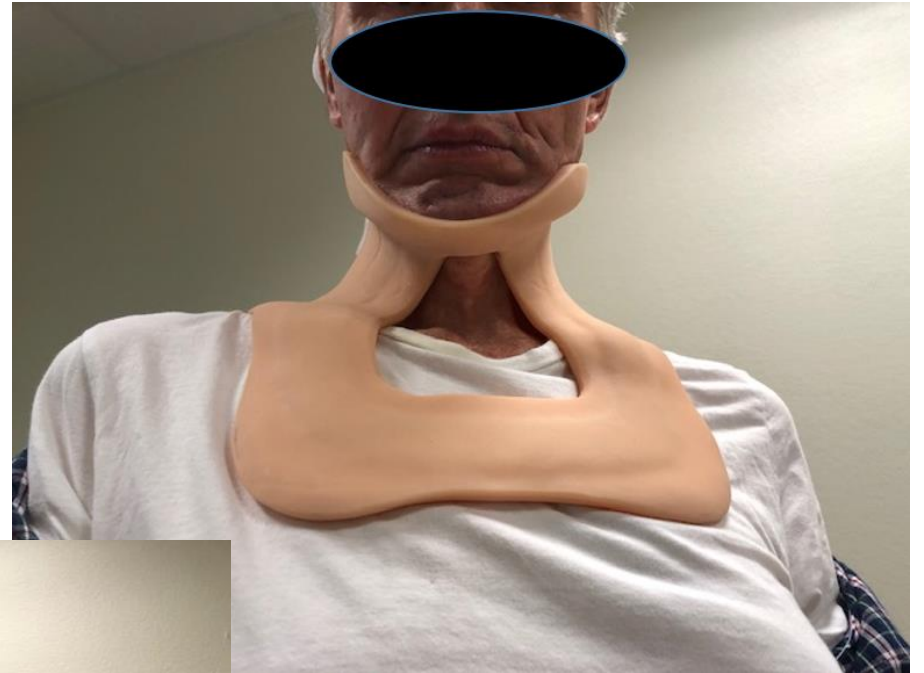
- Patiente marchante
- Minerve non articulée
- Avec valve postérieure amovible
- Attache longue pour autonomie de mise en place
- Garnie de mousse épaisse

# 2020... patiente non marchante, utilisation au fauteuil ( 4 heures par jour)



- Valve antérieure (valve postérieure pour transport et transfert)
- 2° mousse pour appui mentonnier
- Diminution des cervicalgies
- Confort d'installation pour regarder la télévision et recevoir sa famille

# Minerve Silicone sur moulage, patient marchant



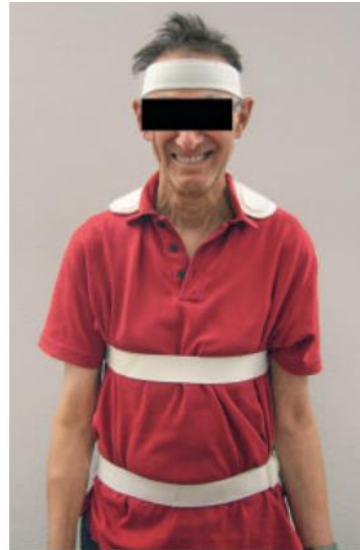
# Minerve Silicone sur moulage



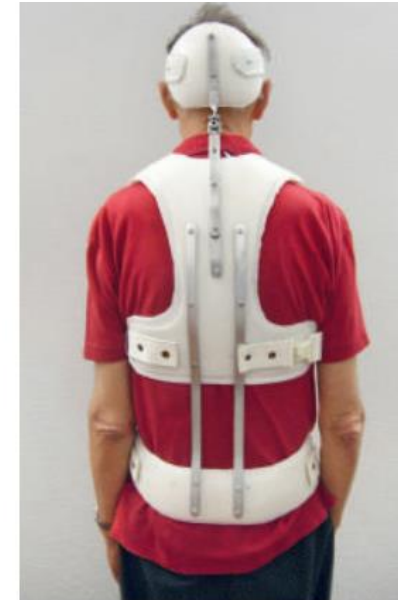
# Appareillage pour patient marchant, Sac à dos + bandeau à l'indienne...



# « Head up orthosis » brassière lombaire et thoracique et sangle autour de la tête, reliées entre elles par une tige métallique



Der PRAXIS-Fall Praxis 2012; 101 (23): 1499–1502 1499



Neurologie/Dept. Medizin, Kantonsspital Winterthur; Muskelzentrum/ALS Clinic, Kantonsspital St. Gallen<sup>2</sup>

<sup>1</sup>D. Czell, <sup>2</sup>M. Weber

**Die «Head-Up-Kopfhalthese»  
– eine gute Lösung für geh-  
fähige Patienten mit «Dropped-  
Head-Syndrom»**

The Head-up-Orthosis – a good Solution for Ambulant Patients with Dropped-Head-Syndrome

# Head pod appareillage pour patient en FR

- **Systeme de suspension fixe sur appui tête (peu confortable)**



# Head pod appareillage pour patient en FR

- Modification des sangles de suspension remplacées par bande néoprène
- Meilleure répartition des appuis



# Systeme de bandeau néoprène, fixé à l'appui tête, pour patient au FR



# Appui tête Savant pour patient en FR



# Réalisations CHU de lille

- Orthèse “plastron” articulée



# Réalisations CHU de lille

- Orthèse “plastron” articulée



Mousse semi rigide



Mousse semi rigide



# Mousse épaisse



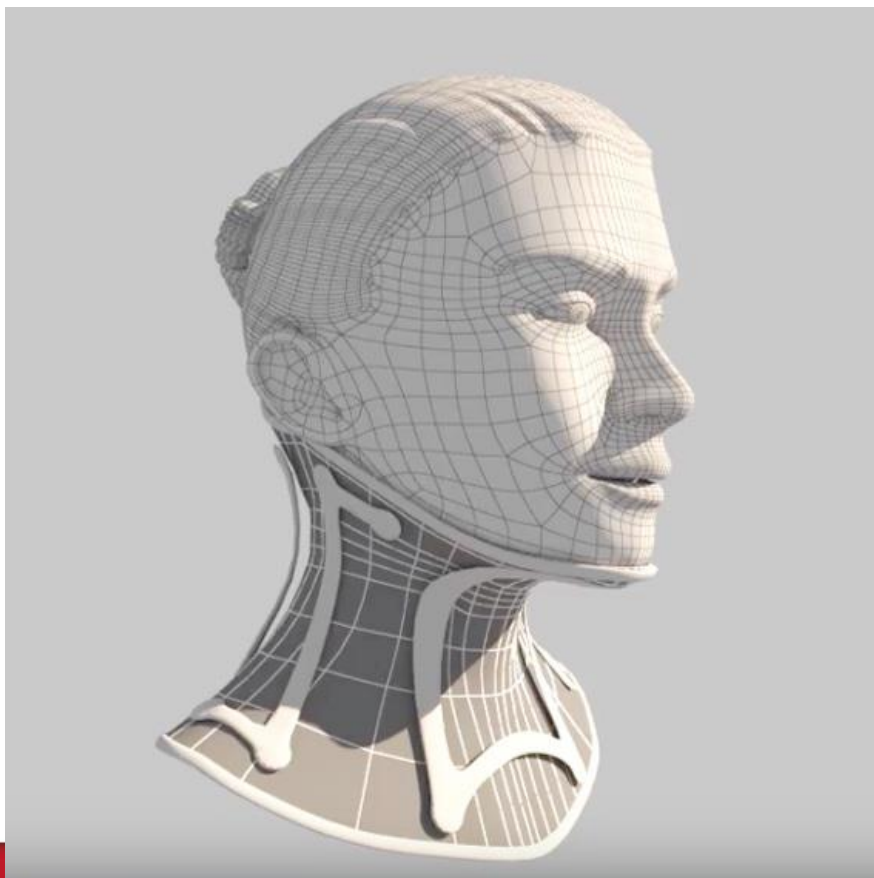
# Mousse épaisse



# Head up Collar



# Head up Collar





**TalarMade**  
Made with clinical excellence in mind

**HeadUp Collar**  
Instruction Manual

**TalarMade**  
Made with clinical excellence in mind

**HeadUp Collar**

Medium (2mm)

Firm (3mm)

[www.talarmade.com](http://www.talarmade.com)

# Rachis: Types de déformations

- Déformations réductibles du rachis
- Déformations structurées
  - hypotonie
  - Croissance et déséquilibres musculaires
  - Rétractions musculaires et tendineuses
  - Déformations vertébrales



# Types de déformations

- Déformations réductibles du rachis
- Déformations structurées
  - Rachis raide = Rigid spine

Myopathies congénitale à multiminicores (SEPN1)

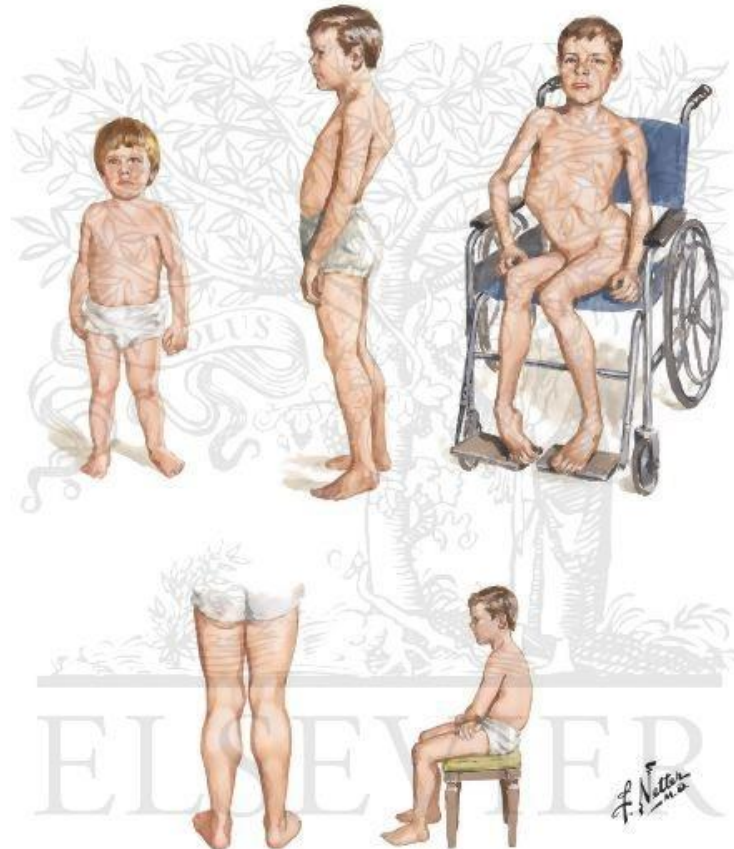
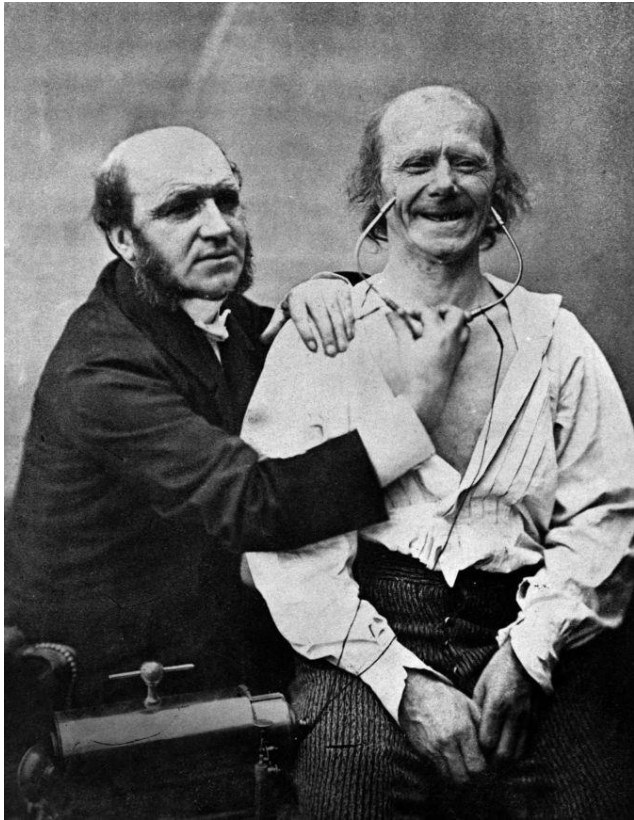
DMC (Phénotype Ullrich, mutations Coll6)

Autre Phénotype : Myopathies de Bethlem (Coll 6)

Emery-Dreifuss MD et laminopathies (Lamine A/C)



# la Dystrophie Musculaire de Duchenne de Boulogne



© ELSEVIER, INC. - NETTERIMAGES.COM

*In: Reunden J, Netter's Neurology E-Book, Elsevier Saunder, Philadephia, 2012*

Début vers 3-4 ans

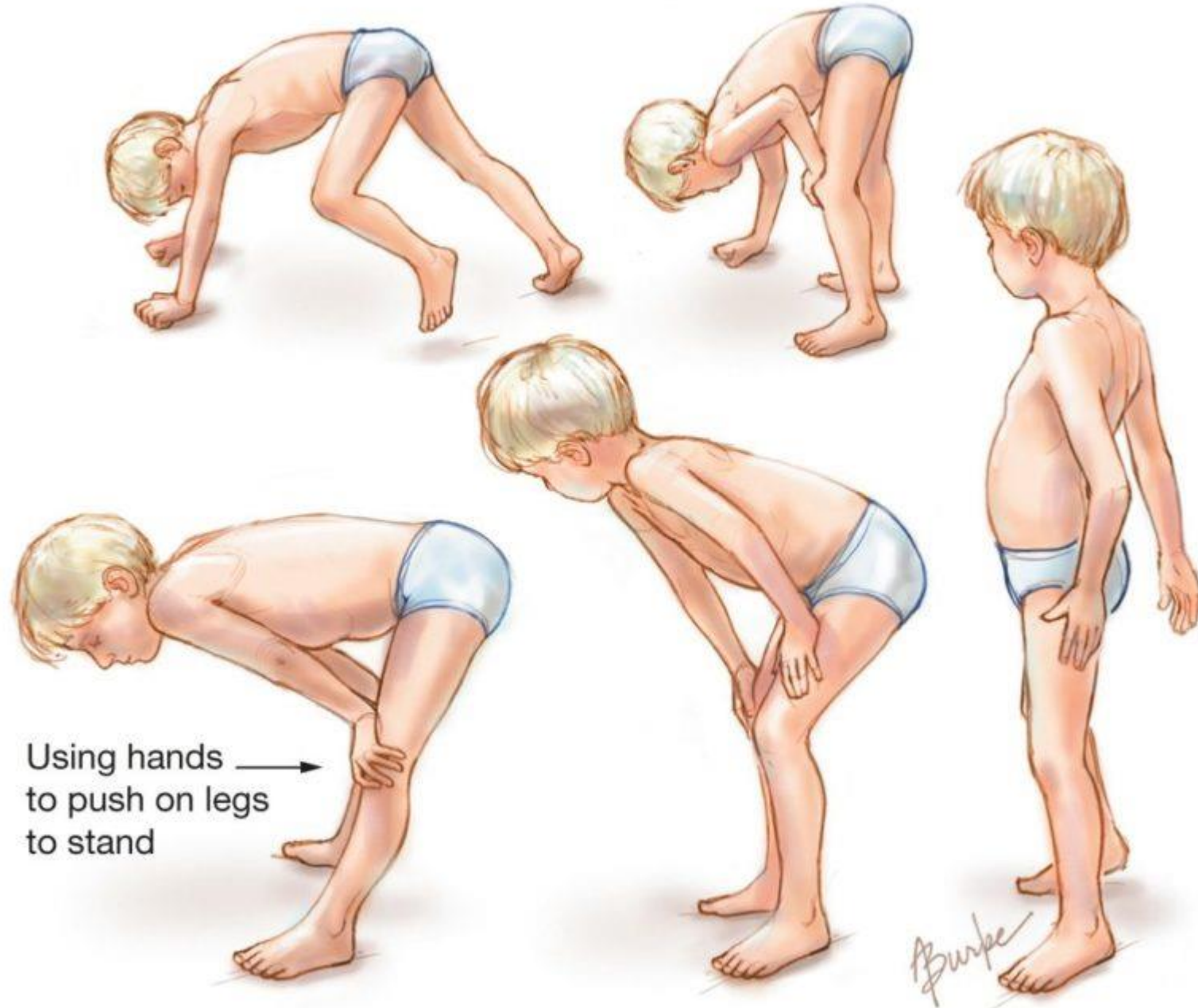
Difficultés à marcher ,  
dandinement, chutes

Hypertrophie des mollets

CPK +++




Gowers Sign





# Video 1

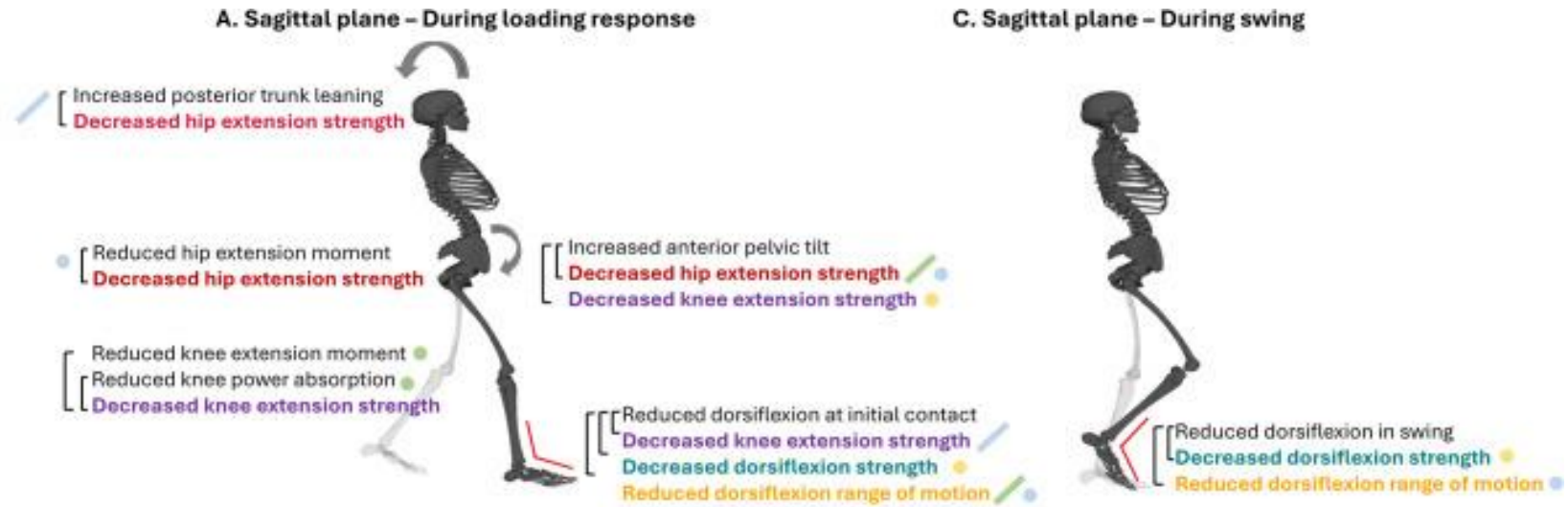
► J Neuroeng Rehabil. 2025 Oct 1;22:207. doi: [10.1186/s12984-025-01718-5](https://doi.org/10.1186/s12984-025-01718-5) 

## Longitudinal interaction between muscle impairments and gait pathology in growing children with Duchenne muscular dystrophy

[Ines Vandekerckhove](#)<sup>1</sup>, [Geert Molenberghs](#)<sup>2,3</sup>, [Marleen Van den Hauwe](#)<sup>1,4</sup>, [Nathalie Goemans](#)<sup>4,5</sup>, [Liesbeth De Waele](#)<sup>4,5</sup>, [Anja Van Campenhout](#)<sup>5,6</sup>, [Friedl De Groot](#)<sup>7</sup>, [Kaat Desloovere](#)<sup>1,8,✉</sup>

► [Author information](#) ► [Article notes](#) ► [Copyright and License information](#)

PMCID: PMC12486530 PMID: [41034979](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/41034979/)



**B. Frontal plane – During stance**



- = Association of initial values of individual predicted trajectories
- = Association of progression rates of individual predicted trajectories

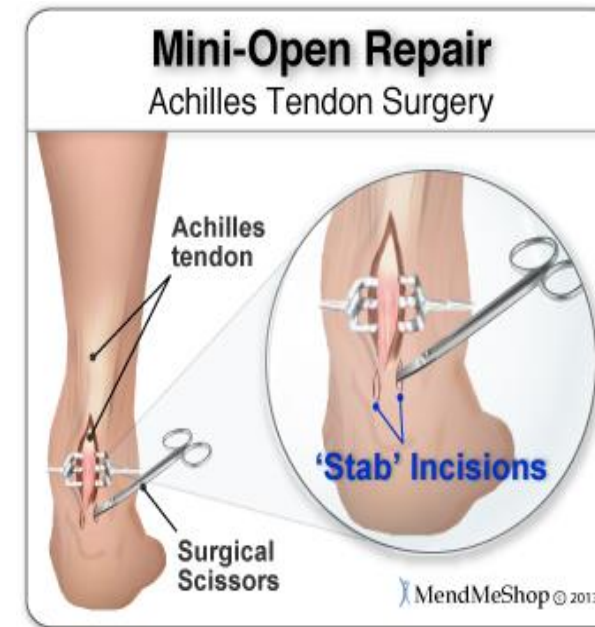
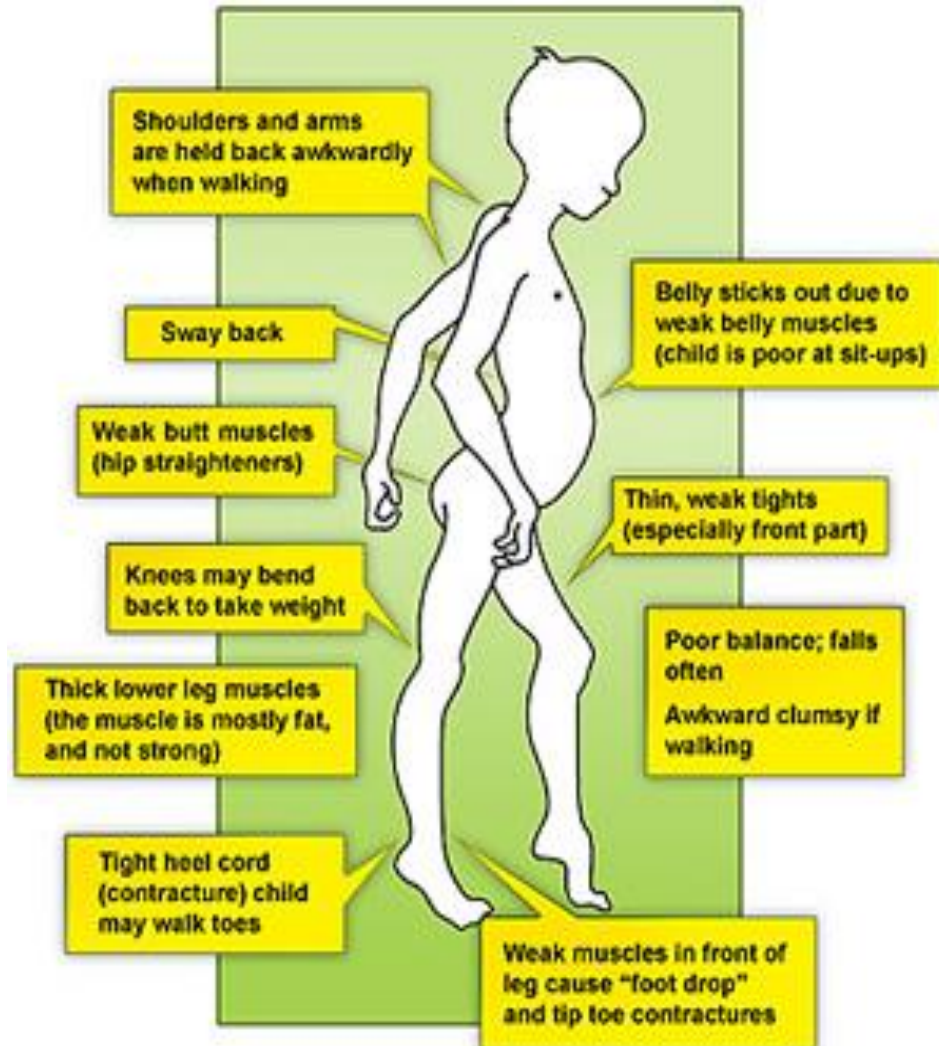
- = Low correlation
- = Moderate correlation
- = High correlation

# Préoccupations orthopédiques



- rétractions musculotendineuses (flessums, équins)

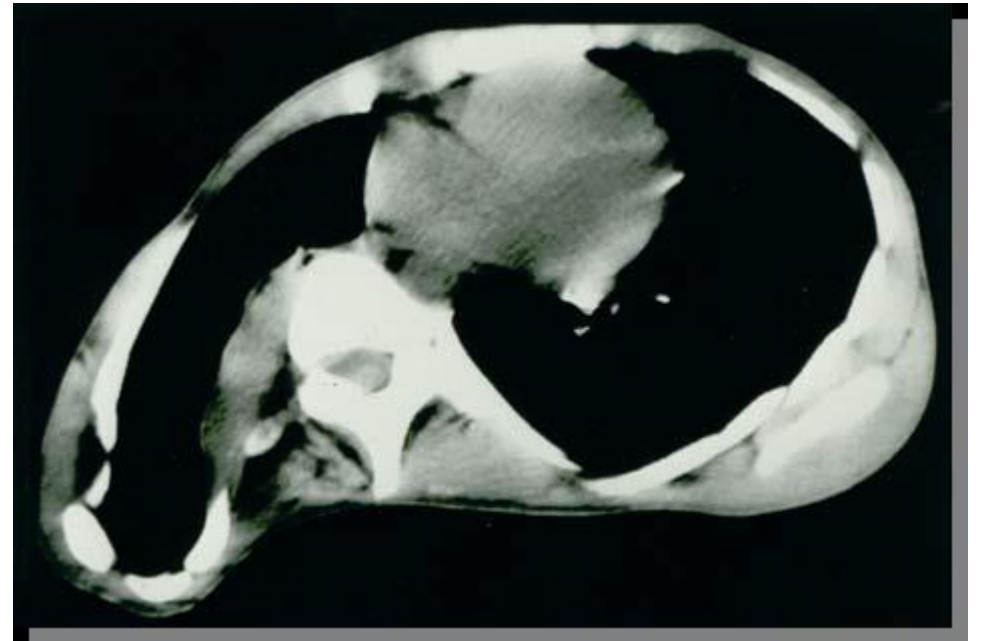
# CHIRURGIE ORTHOPEDIQUE DMD



# scolioses

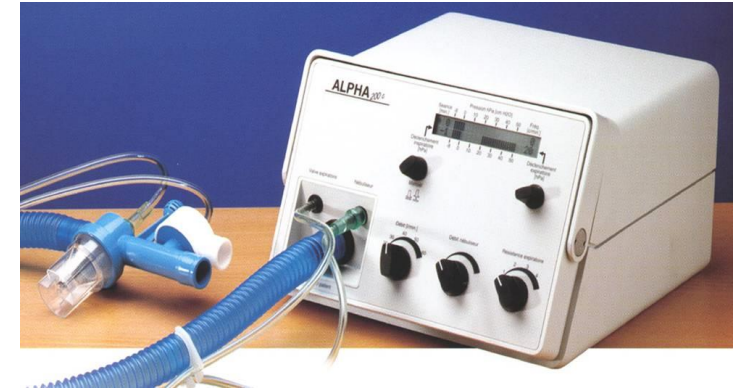


- Scoliose
- Risque de retentissement respiratoire

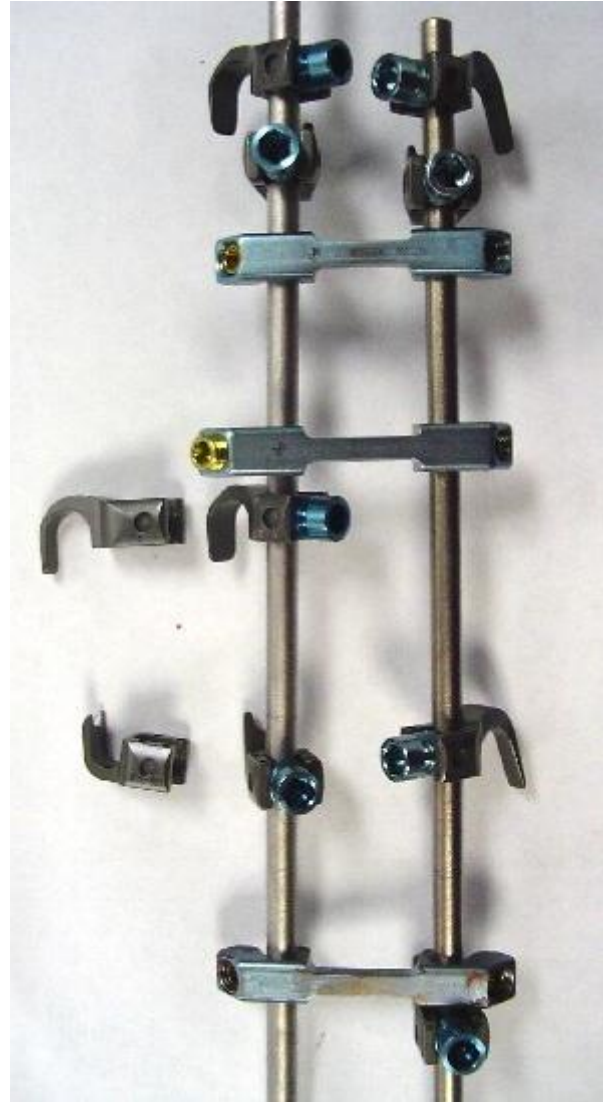
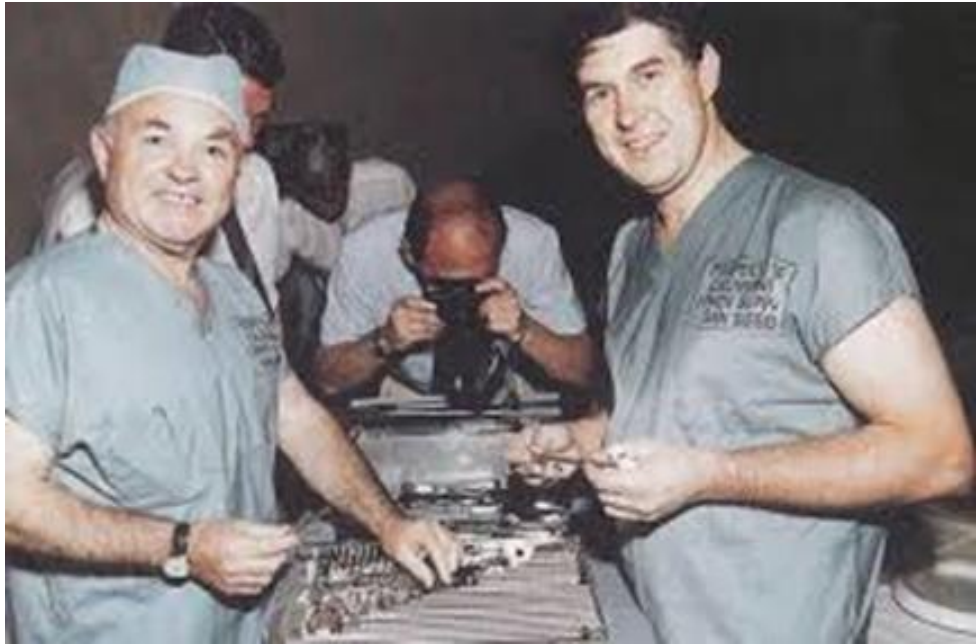


# Chirurgie du rachis et MNM

- Programme chirurgical
- Mobilisations thoraciques (Bird, Alpha 200)
- Risques d'étirement de la moelle et des racines
  - PES per opératoires

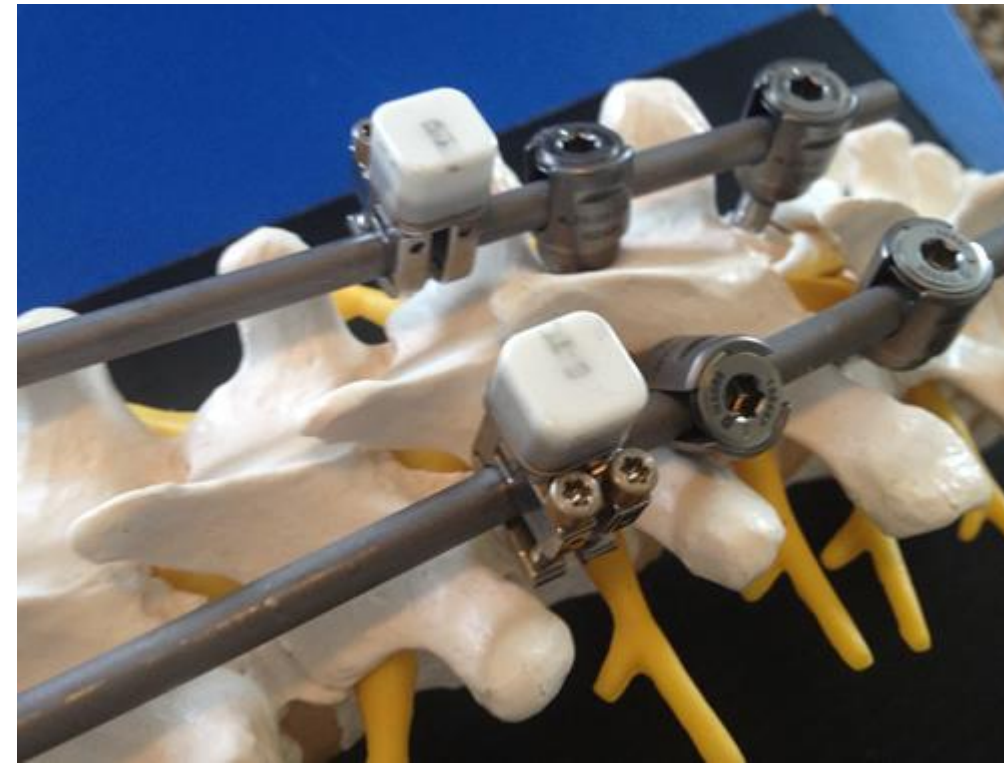
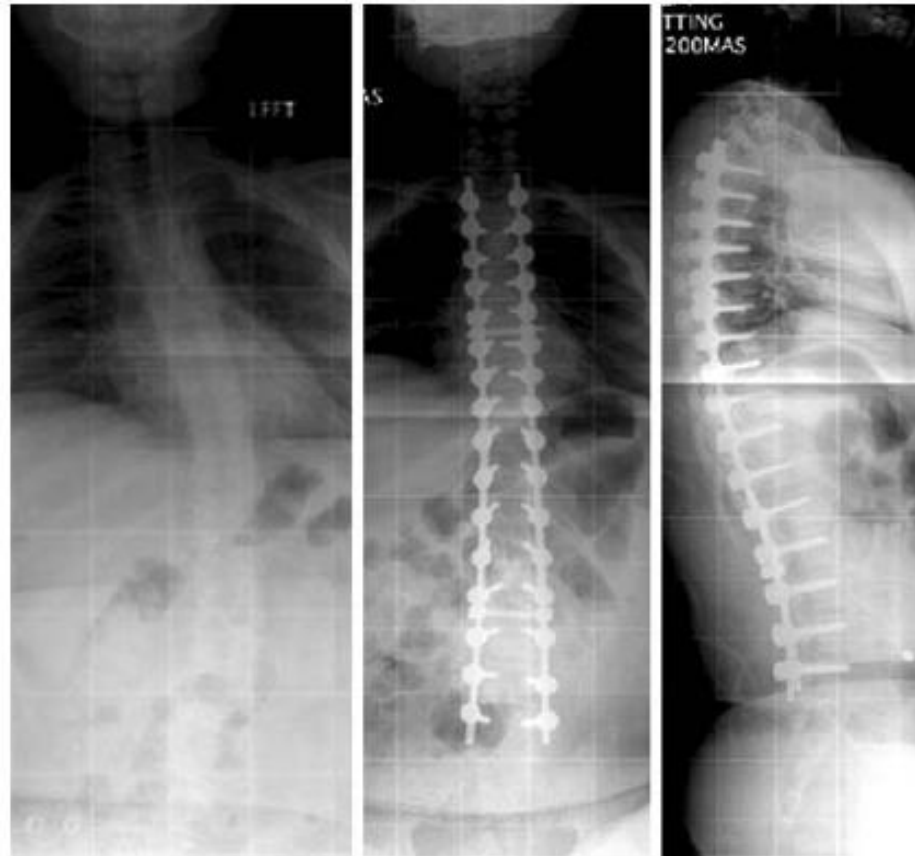


- Crochets lamaires (Cotrel Dubousset)





- Tiges de harrington et Vissage pédiculaire (pas de prise sur le sacrum)



**Fig. 4** Plain radiographs showing pre-operative and post-operative radiographs in a DMD patient with scoliosis. Pedicle screw instrumentation has been used to achieve a good correction in this case. Notice the placement of pedicle screws at all levels and that instrumentation has been restricted to L5

# Montages de croissance

- Tiges télescopiques
- Magnétique
- Montage bifocal



# Montages de croissance

- Tiges télescopiques
- Magnétique
- **Montage bifocal**



# Rachis et DMD adulte

Si abstinence thérapeutique

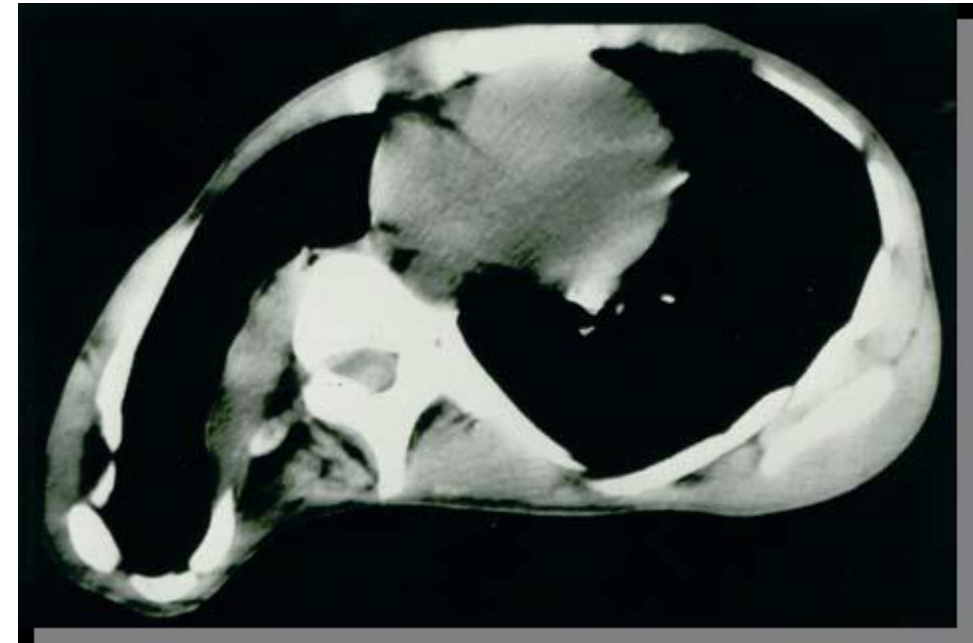
Ex: Bertrand 32 ans : pas d'arthrodèse du rachis



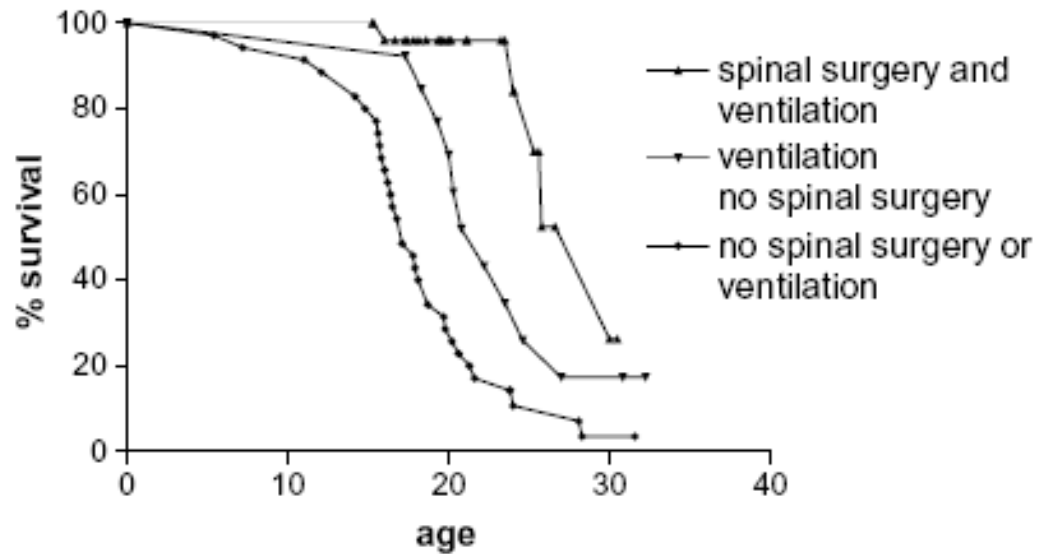
# Rachis et DMD adulte

Si abstinence thérapeutique

Ex: Bertrand 32 ans : pas d'arthodèse du rachis ( compression et endoprothèse bronche souche G)



# Evolution respiratoire, ventilation et arthrodeèse du rachis



*In: Eagle M et al., Neuromuscular disorders, 2012*

Fig. 3. Kaplan-Meier survival plot to show the impact of spinal surgery and ventilation on survival. Survival curves are significantly different  $p = 0.0001$ .

# Devenir respiratoire à l'âge adulte

Insuffisance respiratoire restrictive d'origine musculaire évolutive

Ventilation Non Invasive



# Conséquences respiratoires des myopathies

- Moins de force des muscles respiratoires, hypoventilation, hypercapnie
- Toux inefficace, encombrement bronchique

# Prise en charge

- En fonction des paramètres mesurés

Entretien de la compliance thoracique ( ex Alpha 300)



# Prise en charge

- En fonction des paramètres mesurés

## Aide à la toux

- Kiné respiratoire



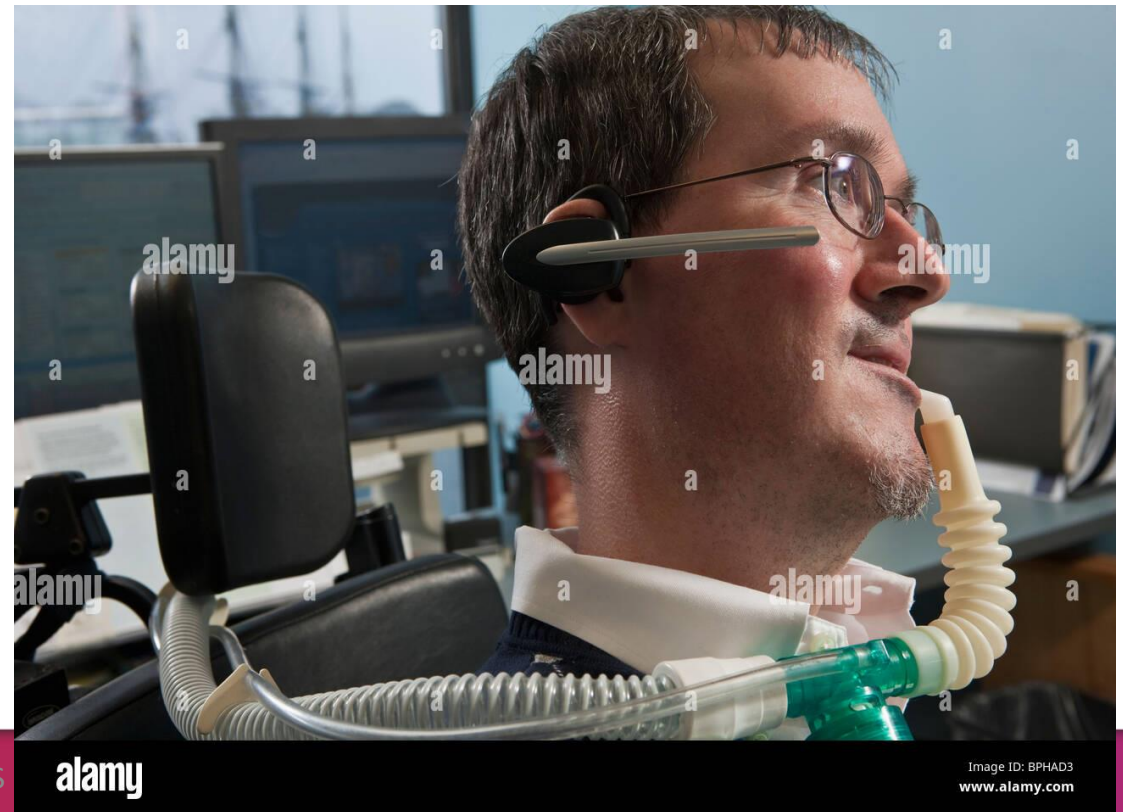
cough assist



# Prise en charge

- En fonction des paramètres mesurés

Ventilation mécanique non invasive , interfaces



# Prise en charge

- Trachéostomie



# Devenir respiratoire à l'âge adulte

Insuffisance respiratoire restrictive d'origine musculaire évolutive

- **Trachéotomie ?:**



- Programmée : si la durée de VNI augmente et si elle est trop contraignante
- En urgence : Sur une défaillance respiratoire (FLU!)

# Vivre avec une ventilation sur trachéotomie

- C'est avoir en permanence à proximité un aidant pouvant
  - Faire des aspirations trachéales
  - Changer une canule en cas d'urgence

Pose la problématique de la responsabilité des aidants (nécessité de formations de 5 jours)

- ([Décret n° 99-426 du 27 mai 1999](#) habilitant certaines catégories de personnes à effectuer des aspirations endo-trachéales
- [Arrêté du 27 mai 1999](#) relatif à la formation des personnes habilitées à effectuer des aspirations endo-trachéales.)

# Traitements orthopédiques à l'âge adulte

Evolution des déformations liées aux rétractions

# CHAUSSAGE ET neuropathies

- INTERET

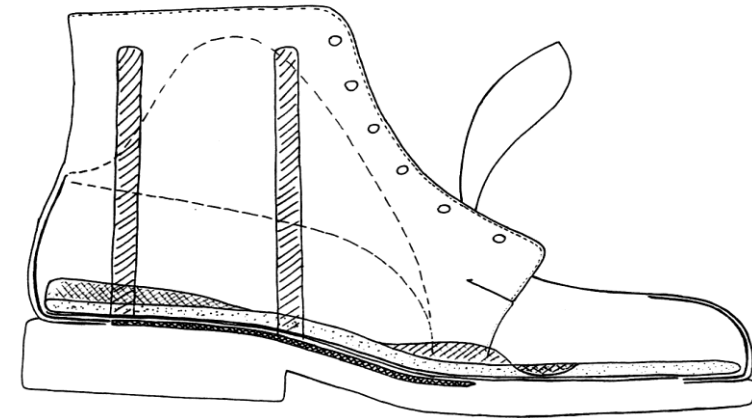
- STABILITE LATERALE
- ACTION RELEVEUR
- COMPENSATION EQUIN
- DIMINUE LA CHUTE AVANT



- LIMITES

- REHAUSSEMENT

- DESTABILISATION DE LA CHEVILLE
- DESTABILISATION DU GENOU







# APPAREILLAGE ET CMT

- Déficit des releveurs

Releveur souple



Releveur rigide



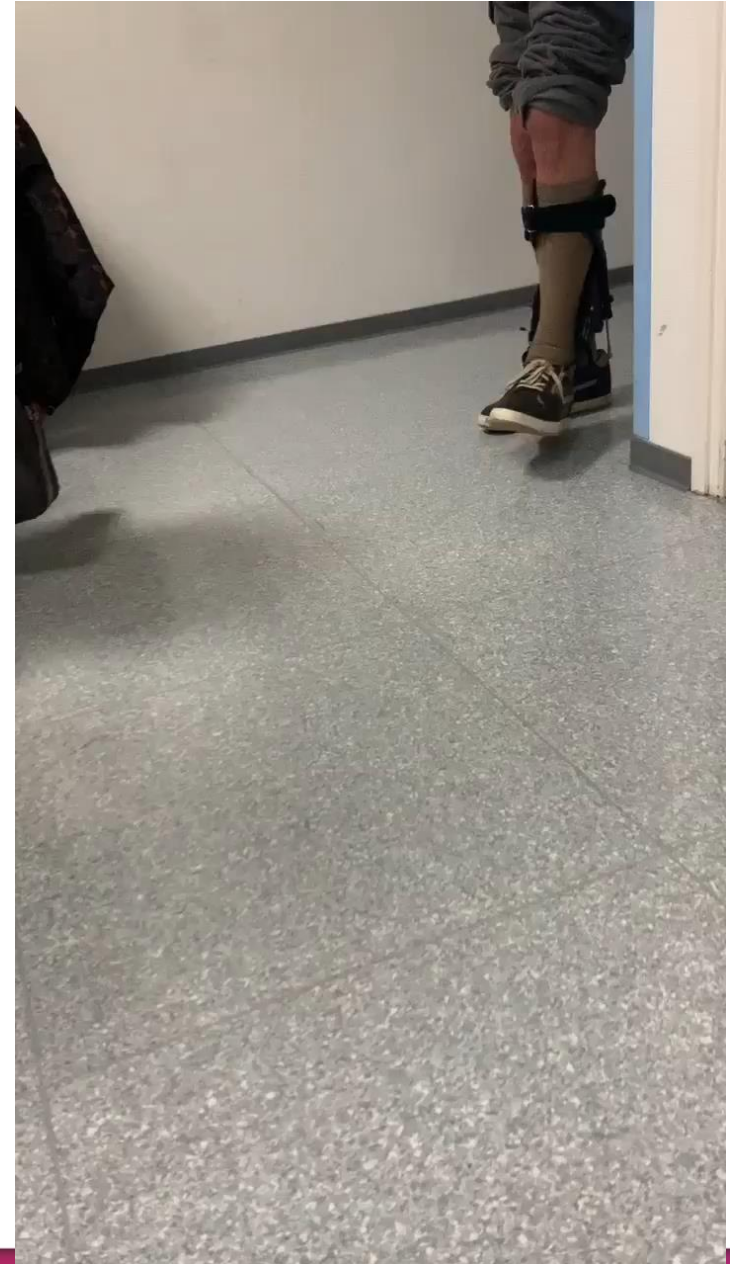
- Releveur en carbone dynamique







# Pneumaflex



# Articulation neuro-swing



# Le cruro-pédieux avec tourillons dans la polio

- Appareillage « cuir-acier »





Perlstein



# Le cruro-pédieux

- KAFO





- Orthèse en valgus récurvatum

# Les articulations de genou

Genou BASKO  
dispositif pendulaire



# Les articulations de genou

Genou E-MAG ( Ottobock )



# C Brace



# Appareillage du tronc dans les myopathies



# Le corset Garchois pour les enfants hypotoniques





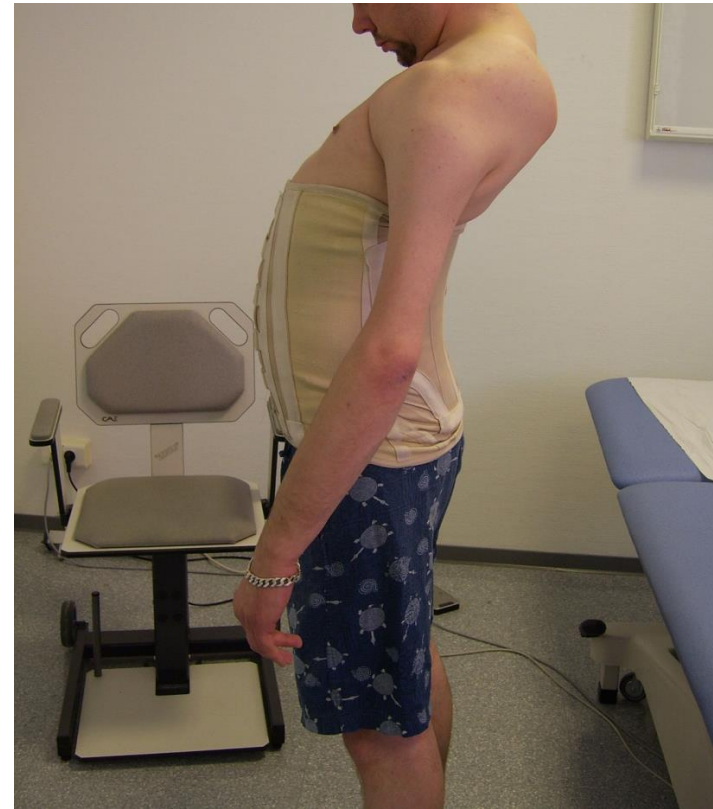
# Déformations réductibles du Rachis

- Déficiences des muscles vertébraux



# Déformations réductibles du Rachis

- Appareillage



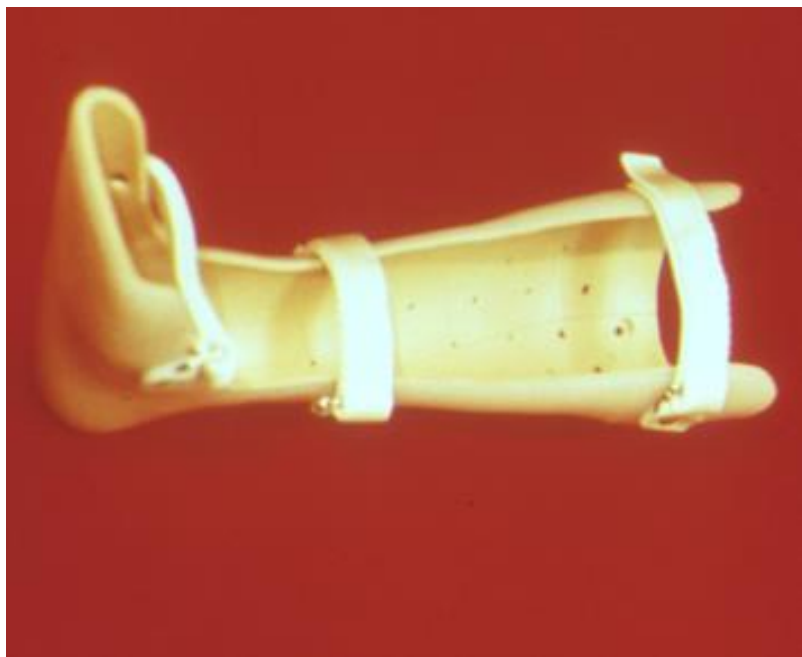
# Orthèses des membres supérieurs (conf.consensus Evry; 26et 27/09/01)



# Orthèses des membres inférieurs (conf.consensus Evry; 26et 27/09/01)

- Orthèses de posture recommandées
  - en période de croissance surtout
  - la nuit (8 h) +/- le jour au fauteuil
  - doivent être parfaitement adaptées

# Orthèses des membres inférieurs (conf.consensus Evry; 26et 27/09/01)



- **Orthèses suropédiées:**  
**contre le varus-équin.**

# Orthèses des membres inférieurs

(conf.consensus Evry; 26et 27/09/01)



- Orthèses  
cruropédiées

**contre le  
flexum de  
genou.**

## Appareillage de posture : aspects techniques

Orthèse cruro-  
pédieuse



# Orthèse Ultraflex





## Appareillage de posture : aspects techniques

Appareillage de  
verticalisation  
+CO/ ou  
compensation



# Mobiliser les amplitudes

- Postures: - la verticalisation

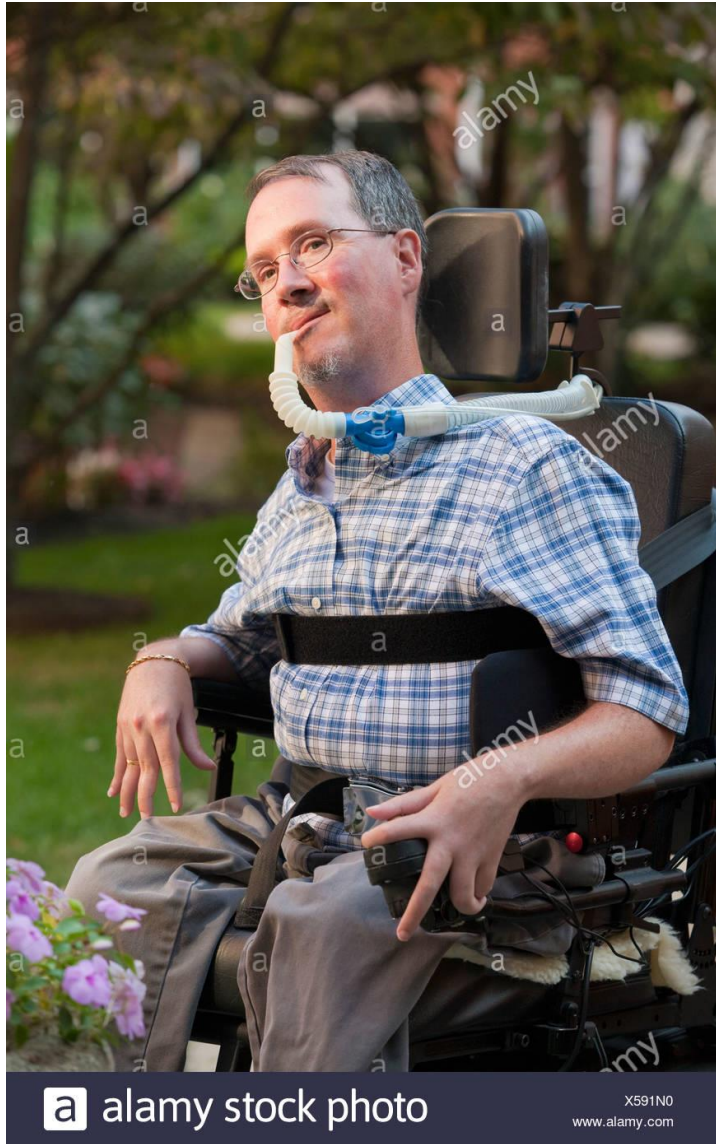
Personnalisée (mousse) ou moulée



# Installations



- Corset siège moulé





# Supports d'avant bras



Coussin en  
mousse



 **TEMPUR-MED®**

Garantie  
**3** Ans  
sur les propriétés  
physiques du  
matériau

Coussin à mémoire de forme

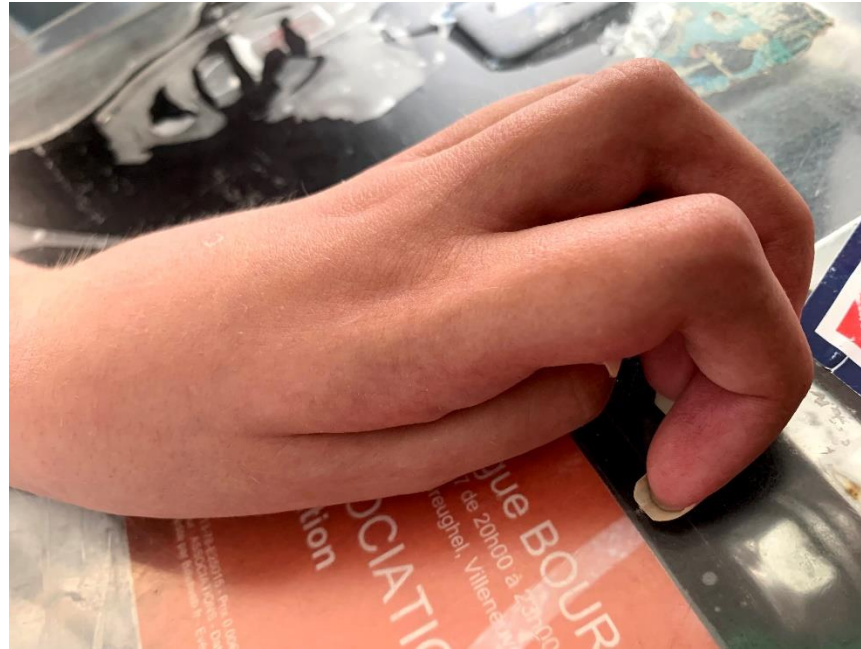


coussin à air

renouvelable tous les 3 ans



**Assise modulaire évolutive**











# *Dystrophies musculaires type Becker: les particularités*

- Expression phénotypique variable: DMD-like ou formes très modérées
- Formes type intolérance à l'effort
- Formes cardiaques pures



## Les conductrices:

- asymptomatiques
- intolérance à l'effort
- présentation type “dystrophies des ceintures”



19/10/2024

# La dystrophie Musculaire FSH

Dr Vincent TIFFREAU  
PU-PH au CHU de Lille

ARRAS



Journée consacrée à la  
**DYSTROPHIE FACIO-SCAPULO-HUMÉRALE**

**Samedi 19 octobre 2024**  
de 9h30 à 17h00  
à l'hôtel Mercure Arras Centre Gare  
58 bd Carnot - 62000 Arras

[INSCRIVEZ-VOUS EN CLIQUANT ICI](#)



  
Centre Hospitalier Régional  
Universitaire de Lille

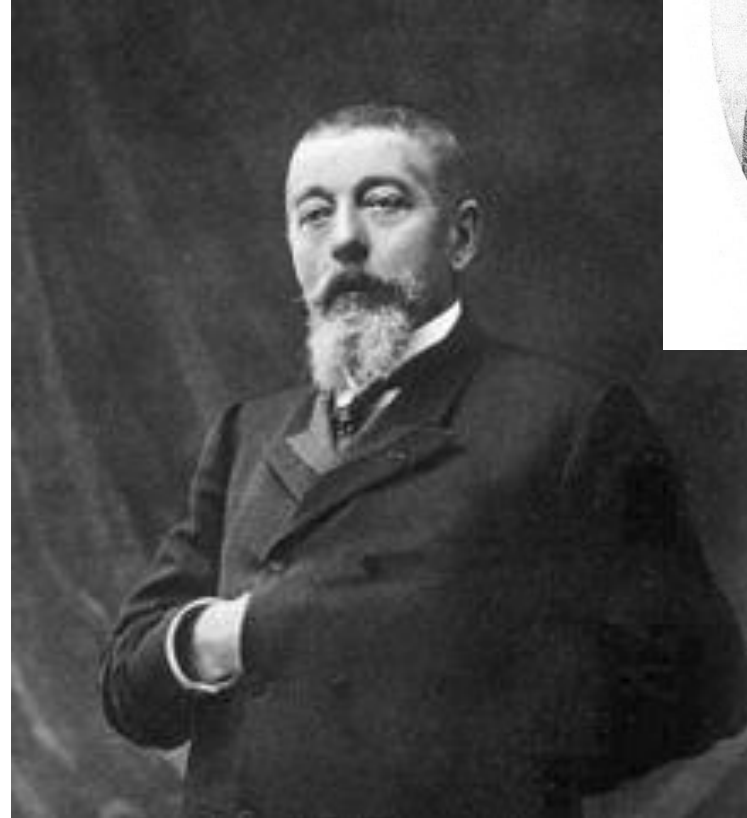
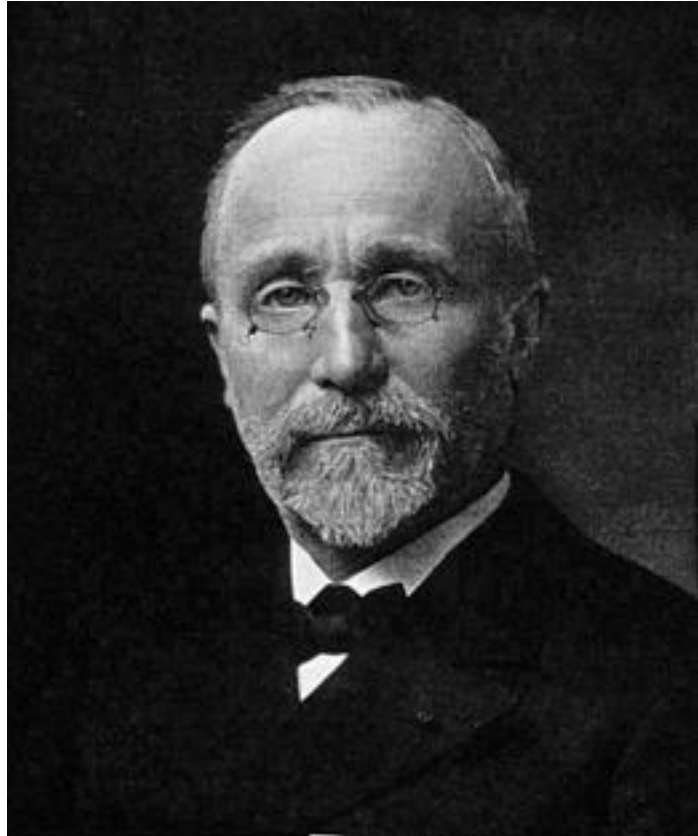


 Université  
de Lille



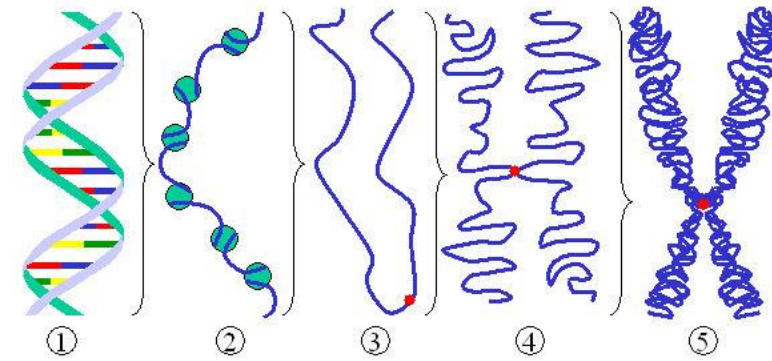
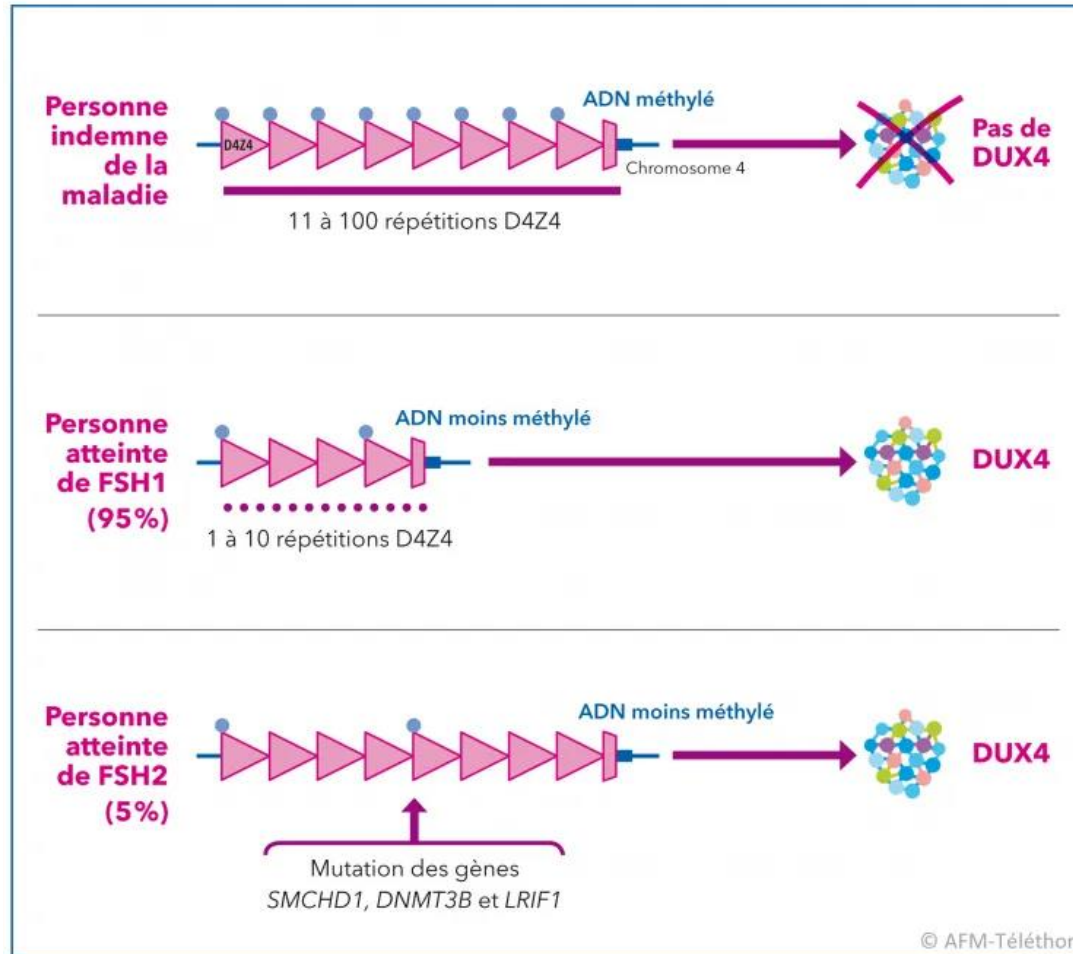
# Histoire de la FSHD

- Louis Landouzy et Jules Dejerine



myopathie atrophique progressive 1883

# Les causes de FSHD 1



## FSHD1

Nombre de D4Z4 <11



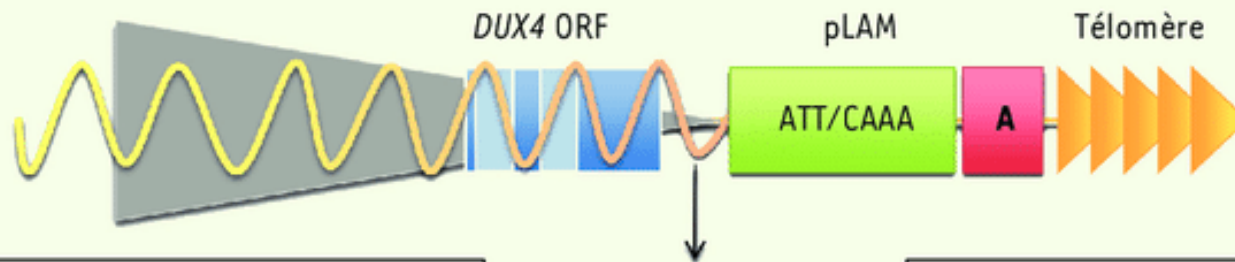
## FSHD2

Nombre de D4Z4 >11



Perte de fonction de SMCHD1

Hypométhylation de l'ADN ; relaxation chromatinienne



### THÉRAPIE

- Expression
- Dégradation transcrit
- Cofacteurs
- Voies aval

Surexpression  
de DUX4

### MÉCANISME PROPOSÉ

- Activation de gènes cibles
- ✓ Apoptose
  - ✓ Stress oxydatif
  - ✓ Défaut de myogenèse

## Le diagnostic de la FSHD

**Diagnostic clinique**

- Évaluation de signes cliniques caractéristiques de la maladie, avec asymétrie attendue en général

**FSHD**

**Diagnostic génétique**

- Recherche de contraction *D4Z4* sur l'un des deux chromosomes 4  
- Caractérisation du chromosome 4 permissif (*en cours d'harmonisation en France*)

Contraction *D4Z4* et chromosome 4 permissif

**FSHD1**

Manifestations typiques de la FSHD sans contraction *D4Z4* mais avec un chromosome 4 permissif

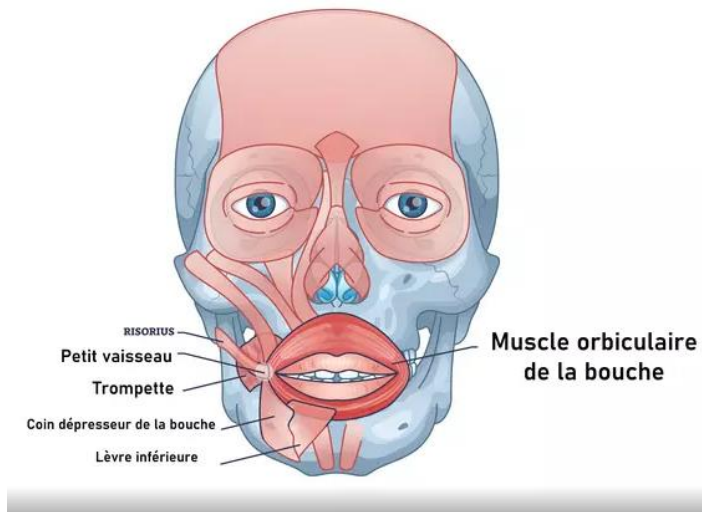
**FSHD2**

*En France, la mise en place de l'exploration diagnostique de la FSHD2 est en cours, sous certaines conditions*

# Formes cliniques

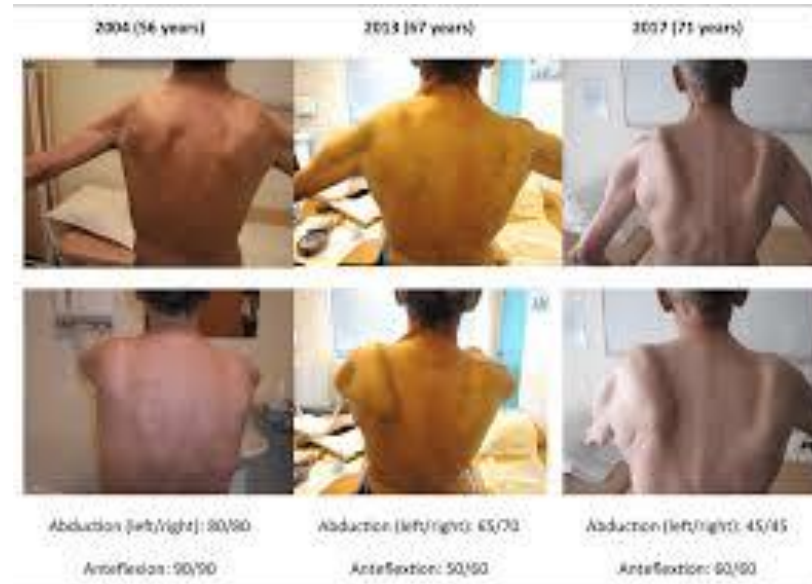
- Atteinte musculaire atrophiante :
  - Muscle de la face ( orbiculaire des paupières – de la bouche)

## Muscle orbiculaire de la bouche



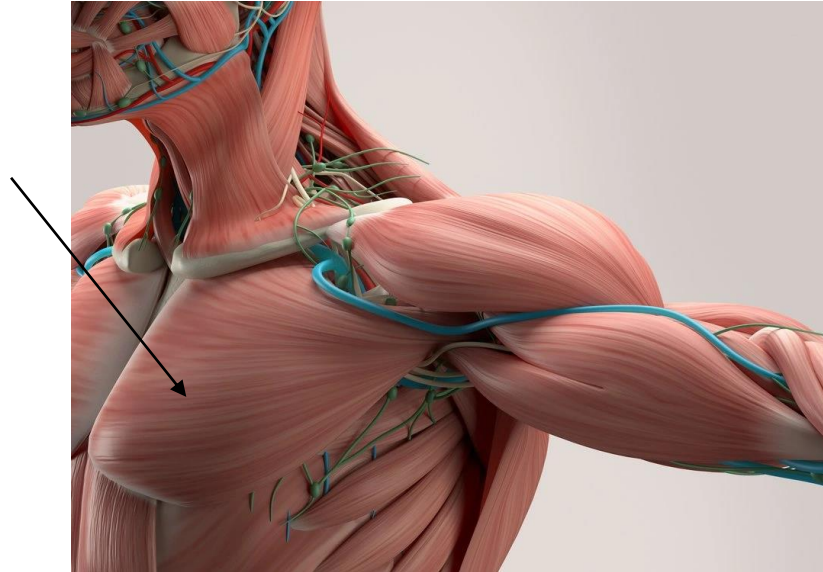
# Atteinte des muscles scapulaires

- Difficultés pour l'élévation des bras
- Atteinte du muscle dentelé supérieur





# Atrophie des pectoraux et des muscles des bras



# Les atteintes distales

- Membres inférieurs

Déficit des releveurs ( insuffisance de flexion dorsale en phase oscillante = steppage)

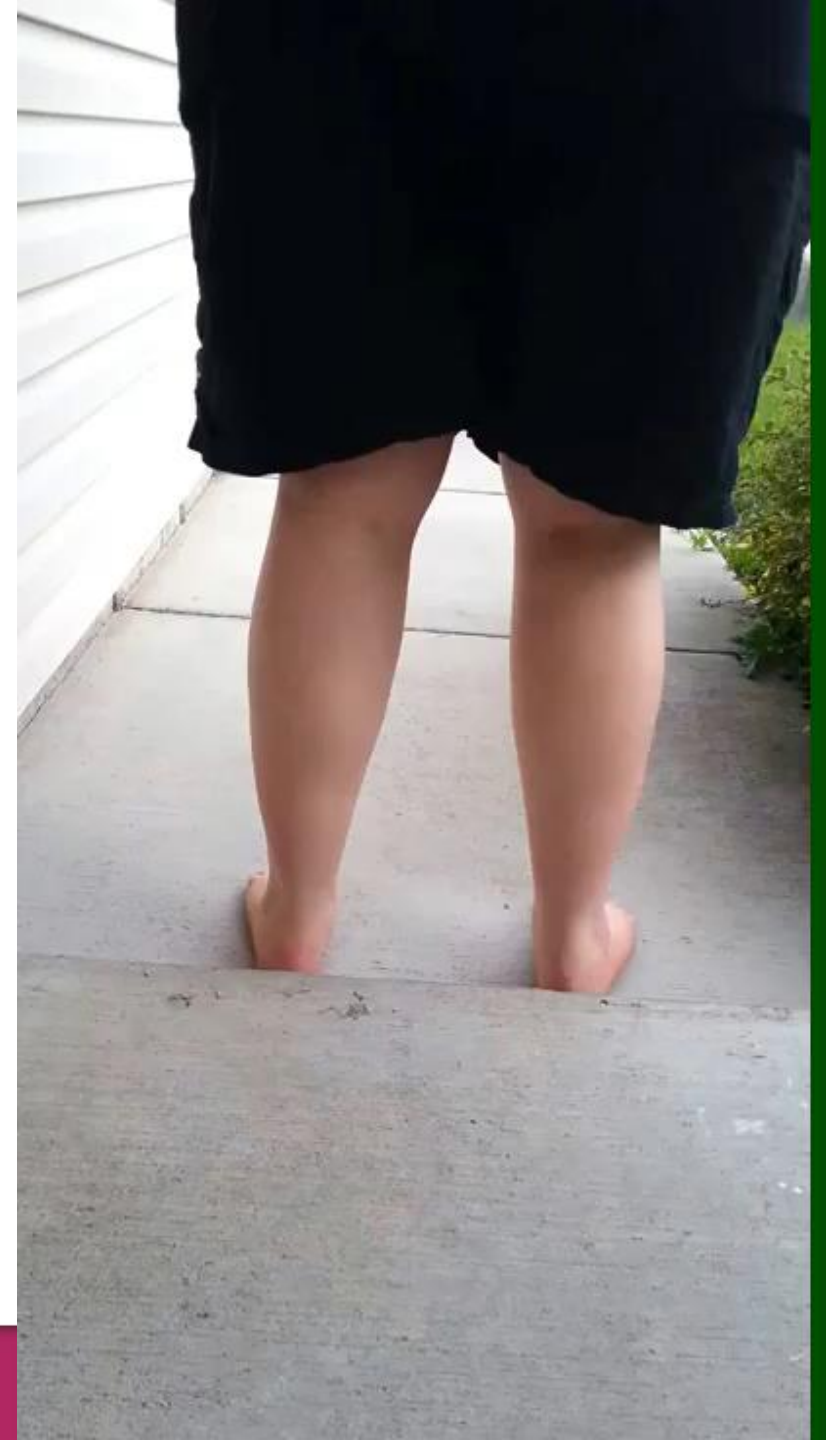
Déficit des Fléchisseurs plantaires ( insuffisance de propulsion)



# Les atteintes distales

- Membres inférieurs

Déficit des releveurs  
(insuffisance de flexion dorsale  
en phase oscillante = steppage)



# Atteinte axiale





# Myopathie facio-scapulo-humérale (FSH)

- Transmission autosomique dominante
- Age de début: très variable de 4 à 30 ans
- Signes cliniques: déficit et amyotrophie
  - **ASYMETRIQUE**
  - des muscles faciaux
  - des fixateurs de l'épaule
  - des muscles pectoraux
  - des extenseurs et des releveurs des orteils



# FSH: autres signes cliniques

- Surdit  de perception
- Telangiectasies et microan vrysmes r tiniens
- Troubles du rythme supra-ventriculaire
- Insuffisance respiratoire restrictive
  - ventilation assist e exceptionnelle

# Diagnostic de la FSH



CPK < 5x normale

Biologie moléculaire : liaison avec une anomalie en 4q35

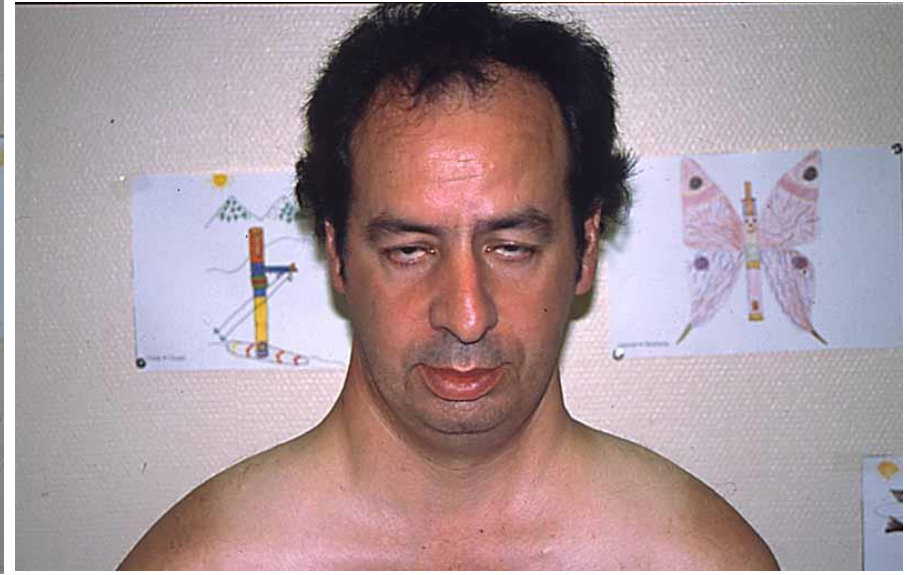
Région D4Z4 : 12 à 100 répétitions

FSH : moins de 10 répétitions

Infiltrats inflammatoires périvasculaires

Atteinte dystrophique



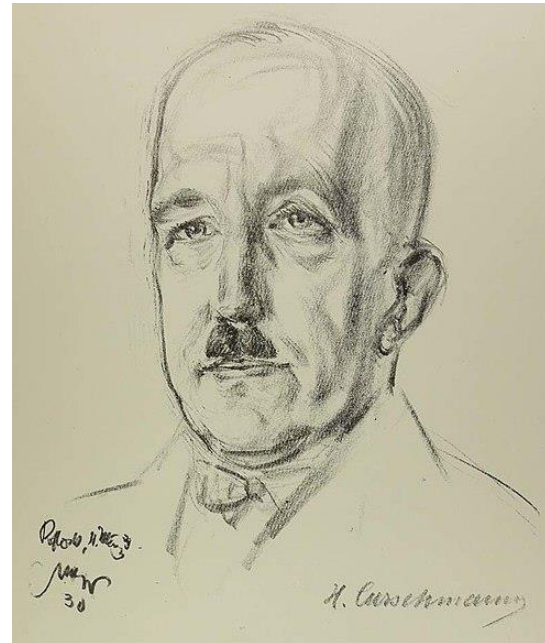




PLAZA DE CALLES A PRINCE  
PARA ACCIONES  
RENTAS DE GANANCIAS REPARTIDAS



# Dystrophie myotonique de type 1 ou myotonie de Steinert



# Dystrophie myotonique de Steinert = DM1

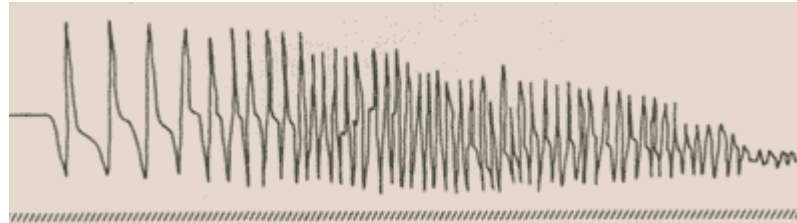
Myotonie: lenteur à la décontraction musculaire

D'action et/ou de percussion

Liée à une hyperexcitabilité des fibres musculaires

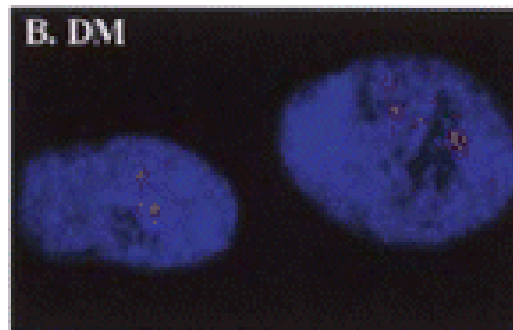
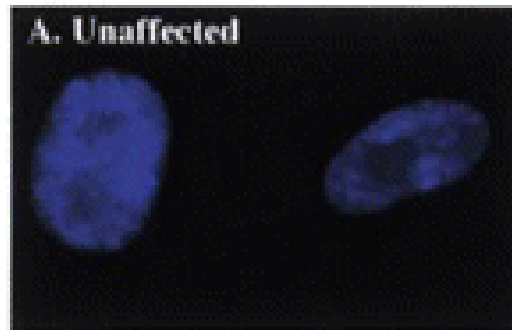
Décharge myotonique en EMG:

Non spécifique du Steinert



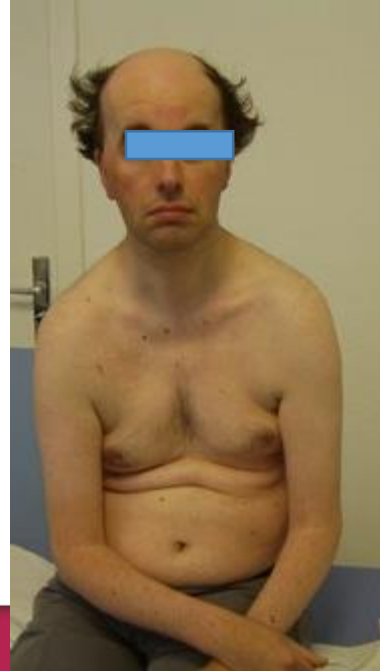
# La DM1 : Une maladie des ARN

- Héritaire (AD)
- Expansion de triplets (CTG) $_n$  dans le gène DMPK (19q13.3) en région non codante ( $n > 50$ )
- Rétention nucléaire des CUG $_{exp}$ -RNAs (foci)



# DM1 : formes cliniques

- Néonatale
- Infantile
- Adulte

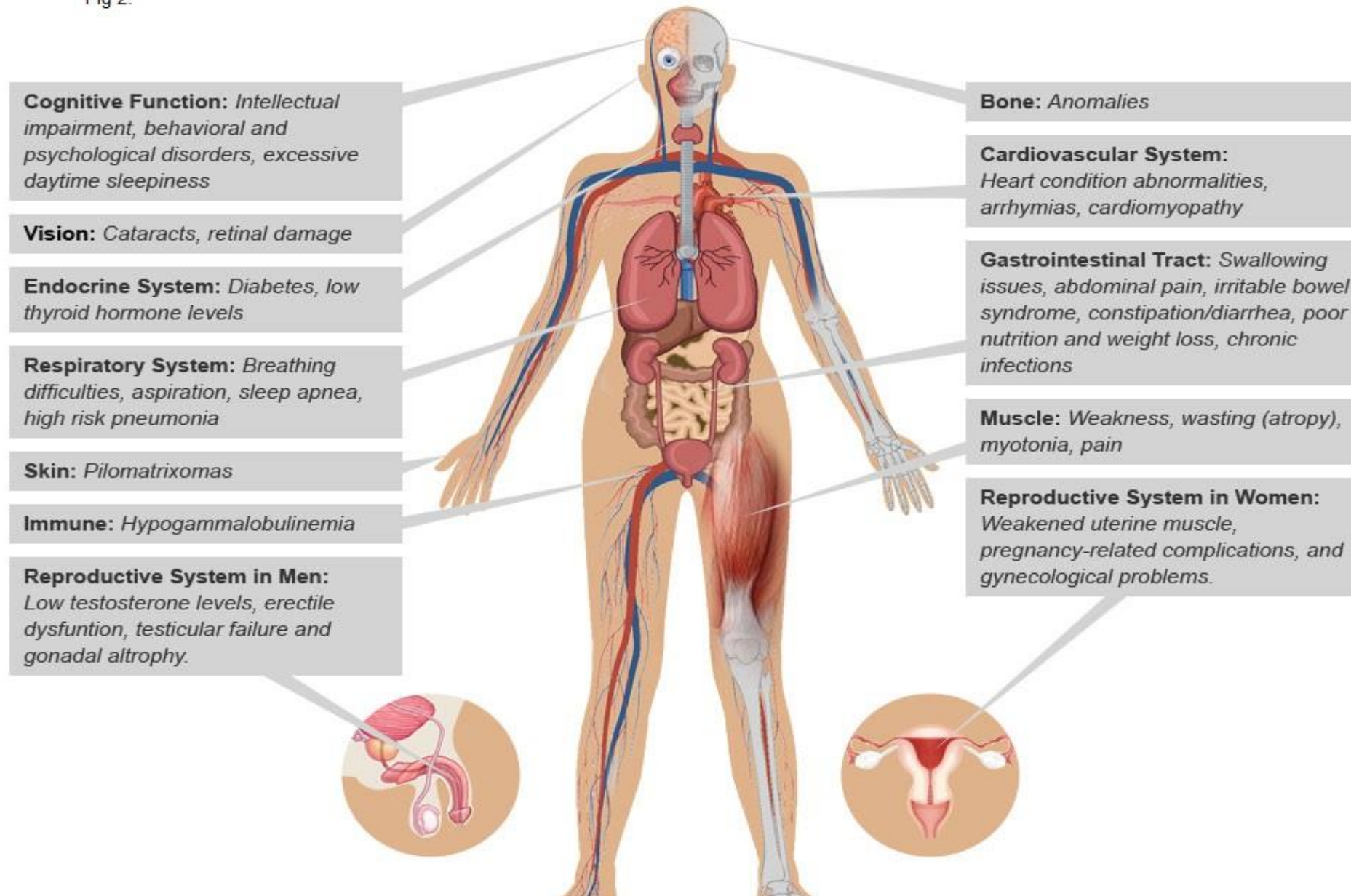


## Manifestations cliniques multiples : suivi pluridisciplinaire

- Déficience musculaire : distale, faciale et axiale
- Cardiopathie (TDC)
- Déficience respiratoire
- Troubles digestifs (transit)
- Troubles de déglutition
- Cataracte précoce (rétinopathies)
- Troubles endocriniens (diabète, hypofertilité)
- Troubles cognitifs (retard scolaire, troubles perception des émotions, démence)

# Major Effects of Myotonic Dystrophy

Fig 2.



# DM1 infantile

- Sous diagnostiqué
- Atteinte faciale
- Myotonie souvent marquée (mains)
- Dysarthrie
- Pb de scolarisation, QI faible
- Conduction cardiaque



# DM1 adulte

- Parfois présentations atypiques:
  - Troubles du rythme cardiaque
  - Insuffisance respiratoire
  - Somnolence diurne excessive
  - Troubles du transit
  - Naissance d'un enfant avec DM1 congénital









AGERIE MEDICALE  
UNIVERSITE MEDICALE LIEGE - JORGE  
PROFESSEUR DES SCIENCES  
PROFESSEUR DES SCIENCES



# SMA = amyotrophie spinale infantile

- Dégénérescence progressive du neurone moteur
- Génétique AR (délétion de l'exon 5 du gène SMN)
- 4 phénotypes en fonction de la sévérité et de la précocité clinique



Type AMS Proportion cas	Âge de début symptômes	Développement moteur maximal	Aspects moteurs et autres	Pronostic sur «histoire naturelle»
AMS 0 <1%	Fœtal	Aucun	Hypotonie majeure, arthrogrypose, Insuffisance respiratoire néonatale.	Décès dans les premières semaines
AMS 1 50%	<2 sem. de vie (1a) <3 mois (1b) <6 mois (1c)	Aucun (possible contrôle de tête pour 1c)	Hypotonie sévère, insuffisance respiratoire, trouble de la déglutition	Décès ou ventilation permanente (>16h/jour) avant âge 2 ans
AMS 2 30%	6-18 mois	Station assise (rarement station debout)	Faiblesse proximale, scoliose, atteinte respiratoire	Espérance de vie entre 3-5 <sup>ème</sup> décennie, selon atteinte/stratégie ventilatoire
AMS 3 20%	<3 ans (3a) 3-12 ans (3b) 12-18 ans (3c)	Marche	Perte de la marche (type 3a/b), scoliose et atteinte respiratoire possible	Espérance de vie quasi-normale (surtout si type 3b)
AMS 4 <1%	adulte	Normal	«Légère» faiblesse musculaire	Espérance de vie normale

Inspiré de <sup>8)</sup> Farrar MA, Park SB, Vucic S, Carey KA, Turner BJ et al. Emerging therapies and challenges in spinal muscular atrophy. Ann Neurol. 2017 Mar;81(3):355-368

# Forme Type 3 adulte



# Rééducation et Maladies neuromusculaires

# Objectifs thérapeutiques



- Impact de la rééducation active sur l'histoire de la maladie?
- La question n'est pas « est-ce que le patient va se dégrader ? » mais « comment va-t-il se dégrader? »
- Pari difficile car si l'histoire de la maladie est estimable sur le plan statistique, elle est incertaine au plan individuel!

Il n'est pas facile de ralentir quelque chose de lent



# Renforcement et maladies musculaires

- Comment renforcer un muscle malade ?



# Exercices physique et renforcement

- Questions posées :
- Quels types d'exercice ? (renforcement musculaire, endurance...) Y a t il des exercices à éviter ?
- Quelle intensité , quelle durée quelle fréquence?
- Dans quel but? (améliorer la force , l'endurance, diminuer la fatigue, améliorer les capacités fonctionnelles, retarder l'évolution? )



# Quels bénéfices musculaires de l'exercice physique ?

## Activité physique

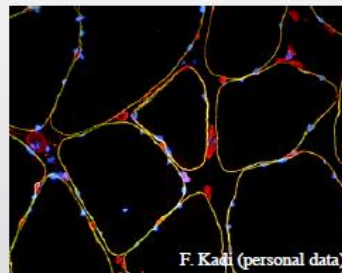
Activation des  
voies de synthèse  
protéique

*AMPK,  
Akt-mTor...*

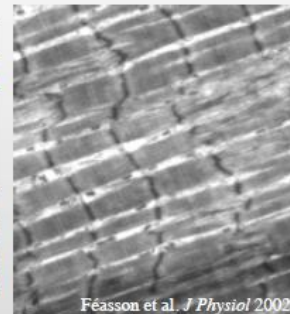
Réparation / régénération  
musculaire facilitées

*Activation, prolifération des  
cellules satellites*

## Contrôle de la masse musculaire



F. Kadi (personal data)



Féasson et al. *J Physiol* 2002

## Sédentarité

Activation de  
la protéolyse

*Ub-protéasome,  
calpaïnes,  
cathépsines...*

*Courbatures ~ DOMS*

Susceptibilité aux  
lésions lors de  
l'exercice inhabituel

*Moindre résistance aux  
contraintes mécaniques*

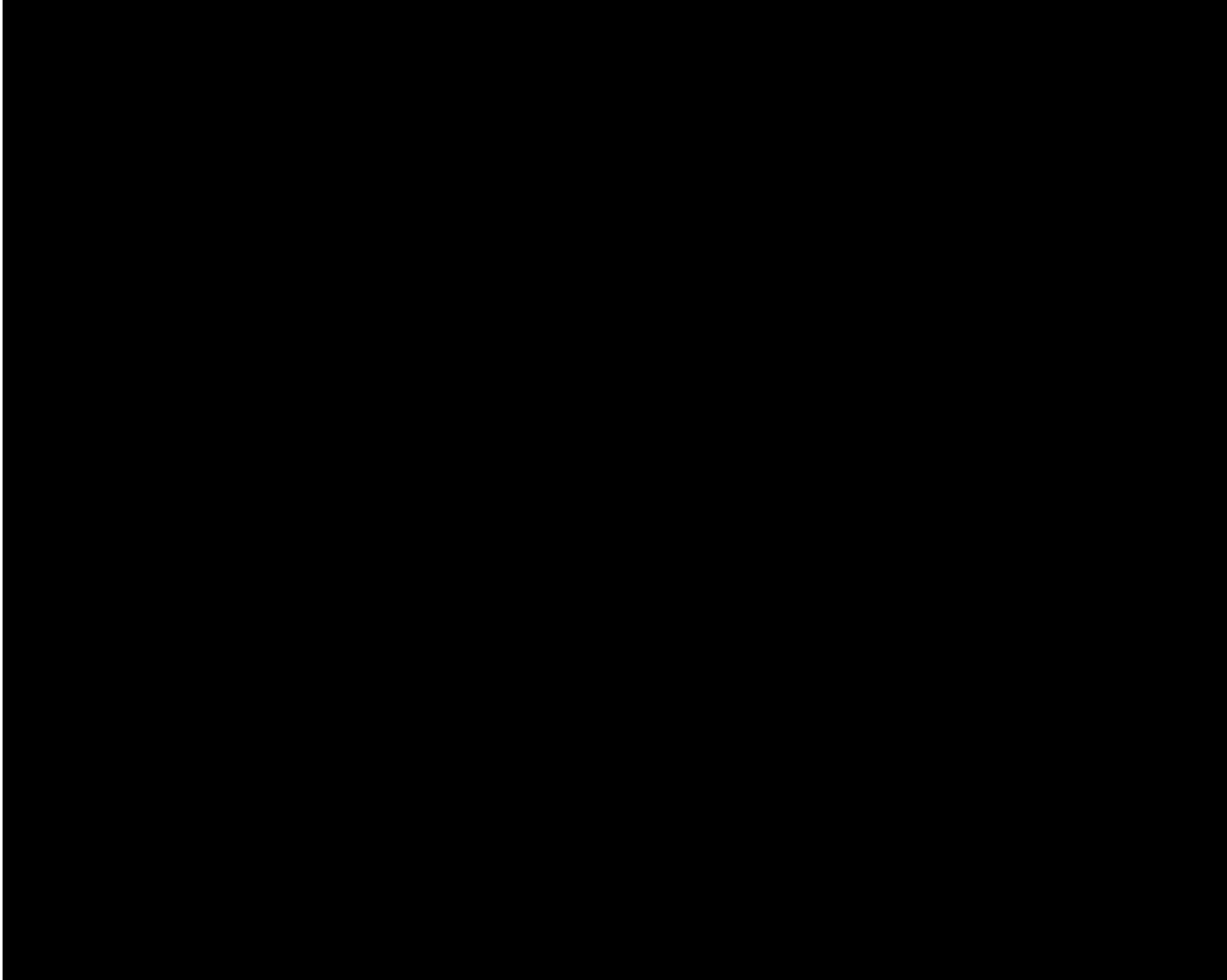
# Données d'évidence

*Voet N, CD 2013 intérêt des exercices dans les maladies neuromusculaires*

Il existe 61 études dont 5 sont des études contrôlées (RCT)

Une seule inclue des patients atteints de FSHD :

*Van der Kooi 2004* : effet du renforcement des muscles fléchisseurs du coude et de la cheville avec ou sans Albuterol



► Brain Commun. 2025 Jun 5;7(3):fcaf205. doi: [10.1093/braincomms/fcaf205](https://doi.org/10.1093/braincomms/fcaf205)

### A multi-sensor approach to improve interpretability of the 6-min walk test as an outcome in muscular dystrophies: an observational study

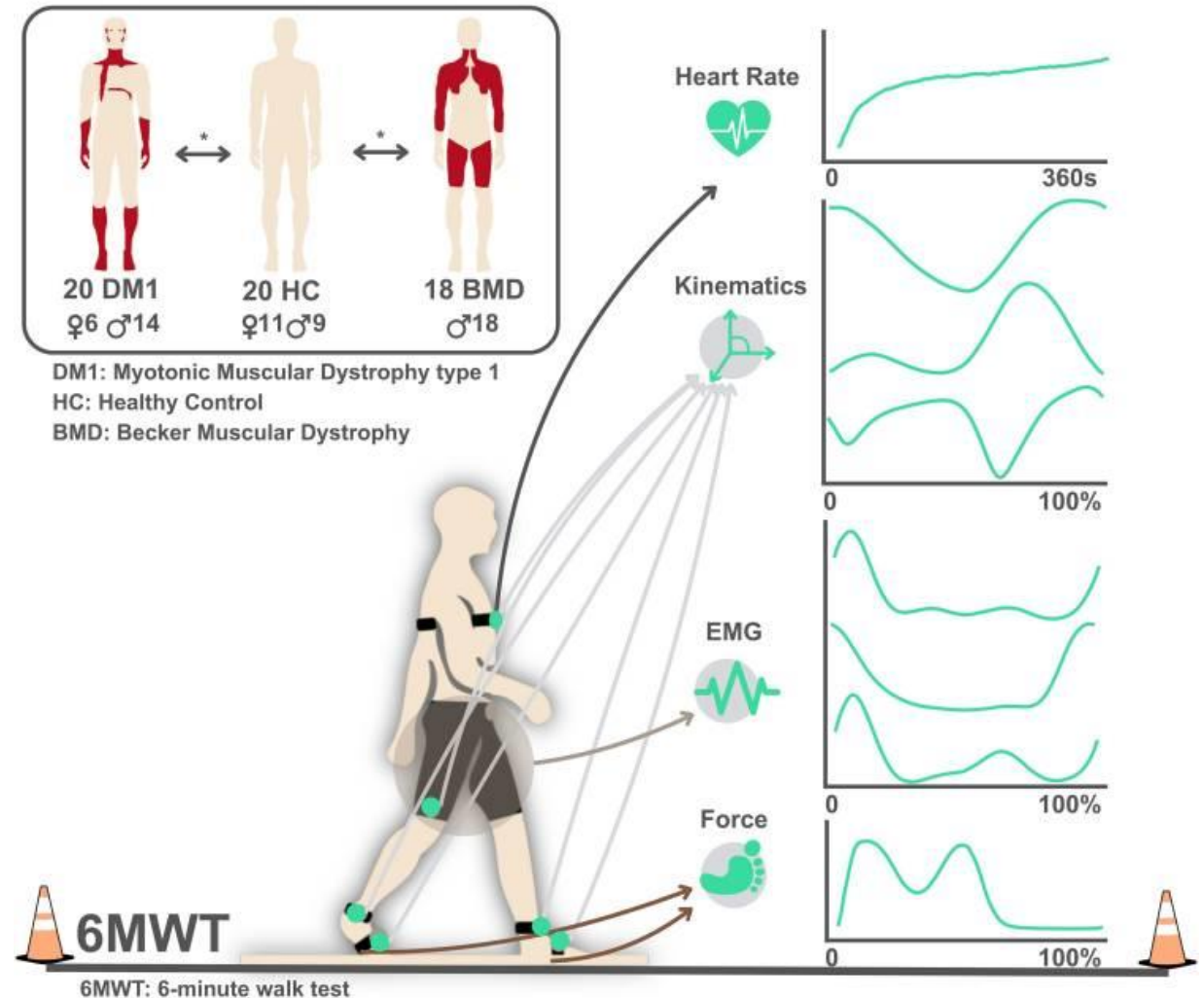
Aisha Sheikh <sup>1, #</sup>, Mireia Claramunt-Molet <sup>2,3, #</sup>, Karen Rudolf <sup>4</sup>, Carolina Migliorelli <sup>5</sup>, Sebastian Idelsohn-Zielonka <sup>6,7</sup>, Felip Miralles <sup>8,9</sup>, John Vissing <sup>10</sup>

► Author information ► Article notes ► Copyright and License information

PMCID: PMC12138248 PMID: [40475855](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40475855/)

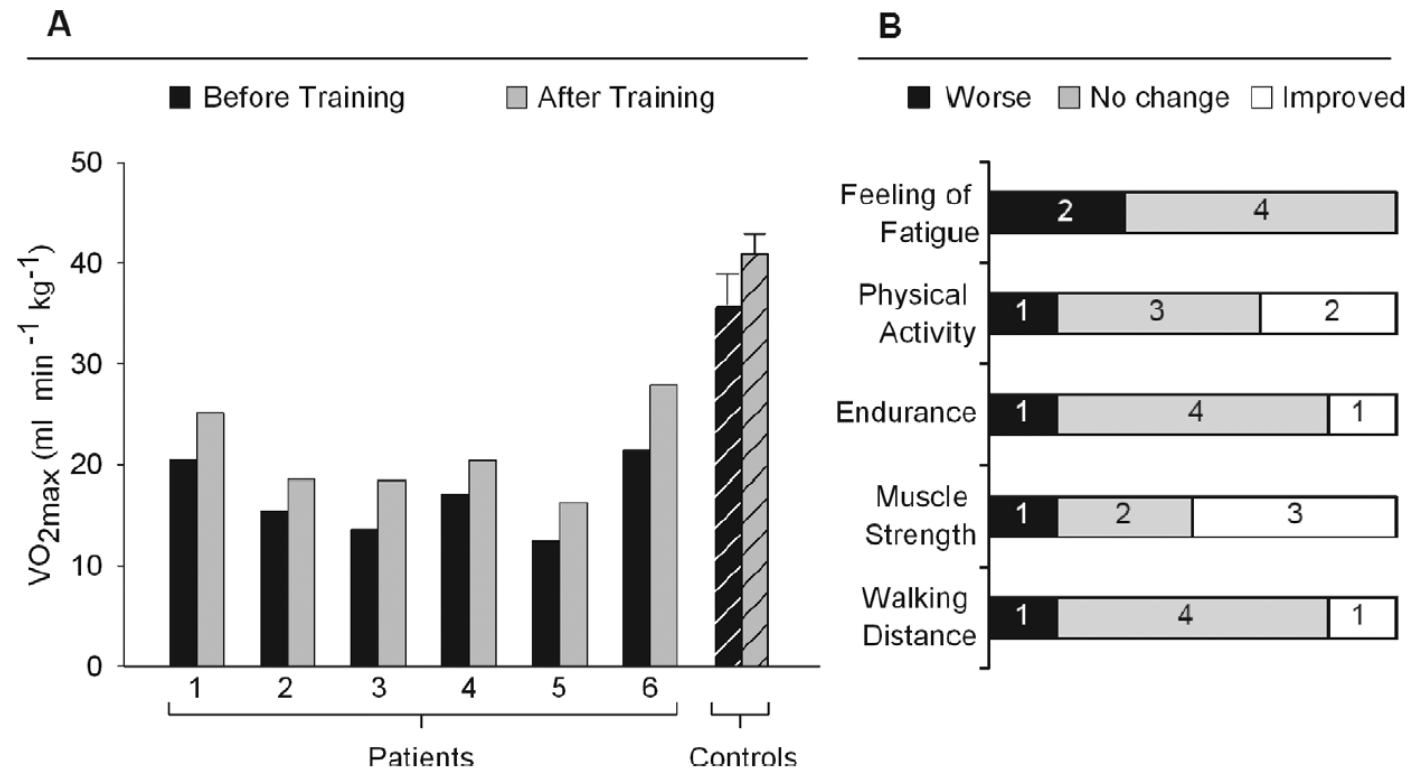


## A multi-sensor approach to improve interpretability of the 6-minute walk test as an outcome in muscular dystrophies An observational study



# Qu'est-ce qu'on améliore?

- Ex SMA , *Madsen, 2015* Training improves oxidative capacity, but not function, in spinal muscular atrophy type III



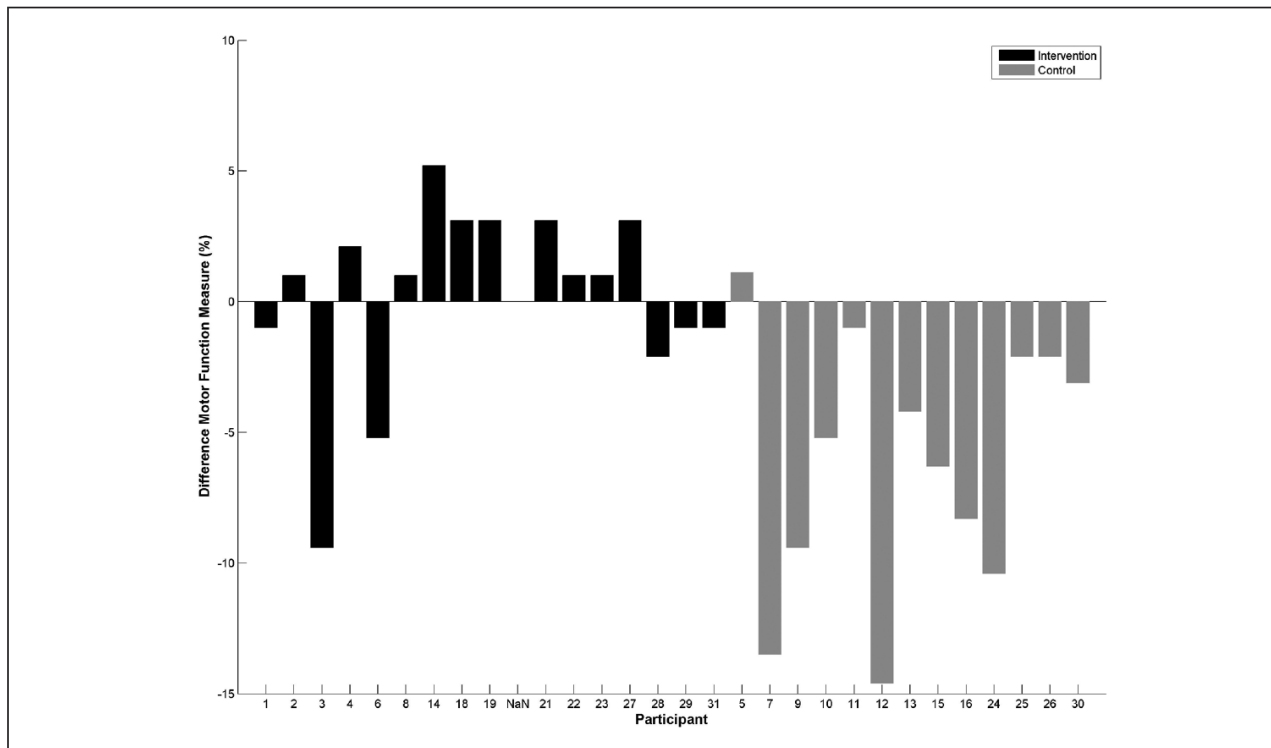
**FIGURE 1.** Primary outcome measures. **(A)** Maximal oxygen uptake ( $VO_{2max}$ ) before and after 12 weeks of cycle ergometer training in 6 patients with SMA III and the average of 9 healthy controls (hatched bars, mean  $\pm$  SE). **(B)** Changes in activities of daily living (ADL) reported in an ADL questionnaire after 12 weeks of cycle ergometer training in 6 patients with SMA III.



– *Jansen 2013* : RCT « No use is disuse » dans la DMD

Entraînement par pédalage pendant 6 mois d'enfants déambulants ou ayant récemment perdu la marche

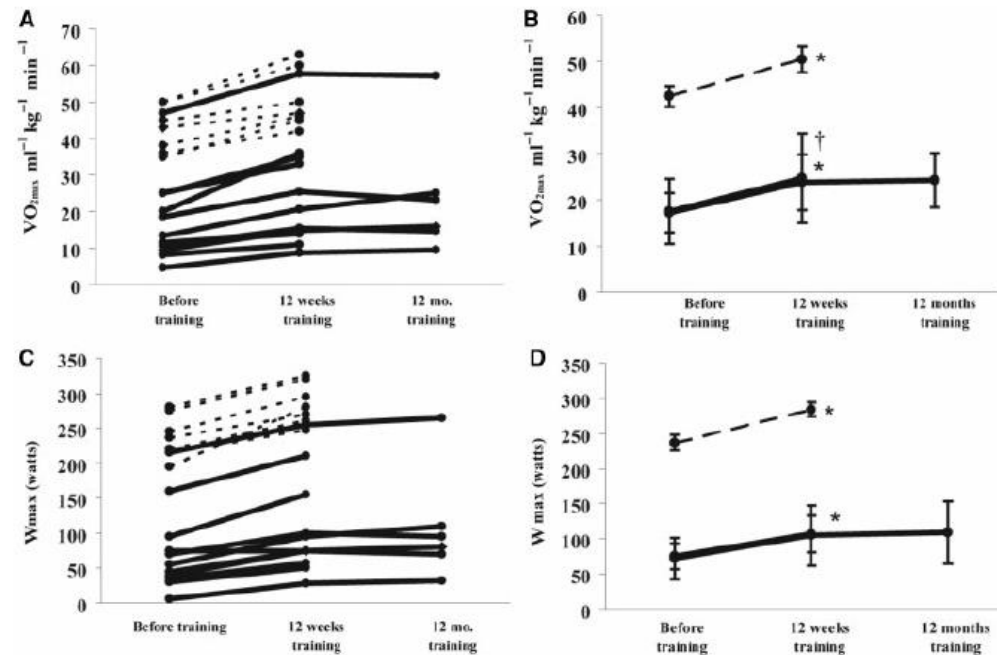
La MFM des sujets entraînés était stable à la fin de l'entraînement , elle avait diminué chez les enfants non entraînés



**Figure 3.** Individual differences in total Motor Function Measure (MFM) scores between T2 and T4 for each participant in the intervention group (black bars) and the control group (gray bars).

# Pendant combien de temps?

- *Sveen 2008* : 11 patients BMD et 7 contrôlés sains ont pédalé 12 semaines, 6 patients ont continué et ont été réévalués à 1 an



**Fig. 1** Individual  $VO_{2max}$  (A) and  $W_{max}$  (C), before and after 12 weeks, and after 12 months of endurance training in individual patients with BMD (solid lines), and in healthy, matched controls (dotted lines). Average percentage increase in  $VO_{2max}$  (B), and  $W_{max}$  (D) for patients with BMD. Eleven patients completed 12 weeks of training and six patients completed 12 months of training and data is therefore shown separately. \* $P < 0.005$ ; † $P < 0.005$  between healthy subjects and patients with BMD.

---

## **BODY WEIGHT-SUPPORTED TRAINING IN BECKER AND LIMB GIRDLE 2I MUSCULAR DYSTROPHY**

**BENTE R. JENSEN, PhD,<sup>1</sup> MARTIN P. BERTHELSEN, MSc,<sup>1</sup> EDITH HUSU, MD,<sup>2</sup> SOFIE B. CHRISTENSEN, MSc,<sup>1</sup>  
KIRA P. PRAHM, MD,<sup>2</sup> and JOHN VISSING, MD<sup>2</sup>**

<sup>1</sup>Biomechanics and Motor Control Laboratory, Integrative Physiology, Department of Nutrition, Exercise and Sport, University of Copenhagen, Nørre Allé 51, DK-2100 Copenhagen, Denmark

<sup>2</sup>Copenhagen Neuromuscular Center, Department of Neurology, Rigshospitalet, University of Copenhagen, Denmark

*Accepted 8 January 2016*



## Essais contrôlé en cours : Léonard FEASSON St Etienne

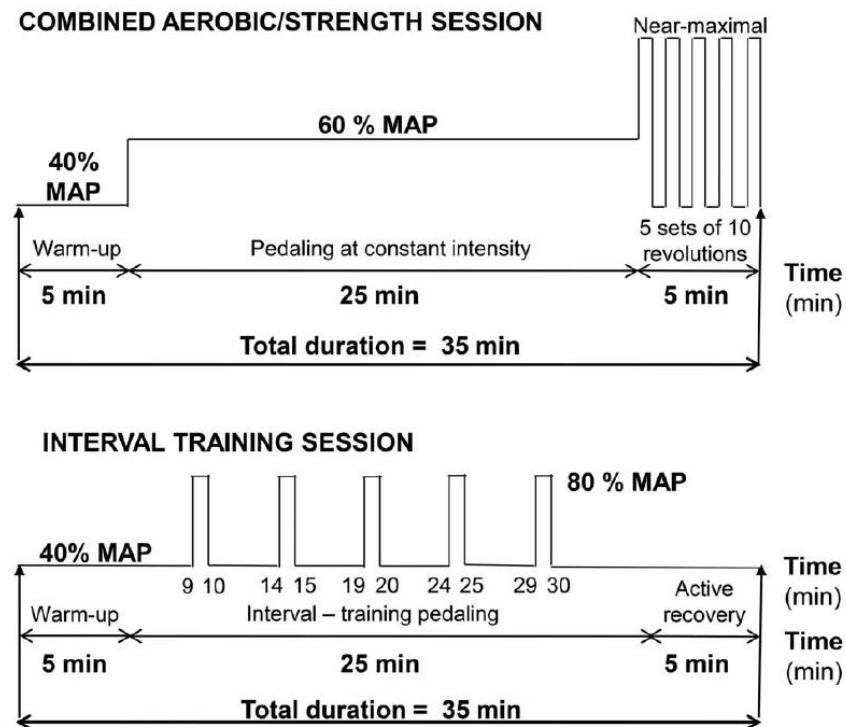
16 patients participent à une étude randomisée contrôlée, avec un entraînement (8 patients ) supervisé 3 fois par semaine sur cycloergomètre au domicile : **bonne tolérance et bonne observance**



# Safety and efficacy of a 6-month home-based exercise program in patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy

## A randomized controlled trial

Landry-Cyrille Bankolé, PhD<sup>a,b,c,g</sup>, Guillaume Y. Millet, PhD<sup>a,d,e</sup>, John Temesi, PhD<sup>a,d</sup>, Damien Bachasson, PhD<sup>e,f</sup>, Marion Ravelojaona, PhD<sup>a,b,g</sup>, Bernard Wuyam, MD PhD<sup>e,f,g</sup>, Samuel Verges, PhD<sup>e,f</sup>, Elodie Ponsot, PhD<sup>c</sup>, Jean-Christophe Antoine, MD PhD<sup>g</sup>, Fawzi Kadi, PhD<sup>c</sup>, Léonard Féasson, MD PhD<sup>a,b,g</sup>.



Significant improvements with training were observed in the VO<sub>2</sub> peak

Figure 3. Training sessions. Content of (A) the combined aerobic/strength and (B) interval training sessions. MAP = maximal aerobic power.

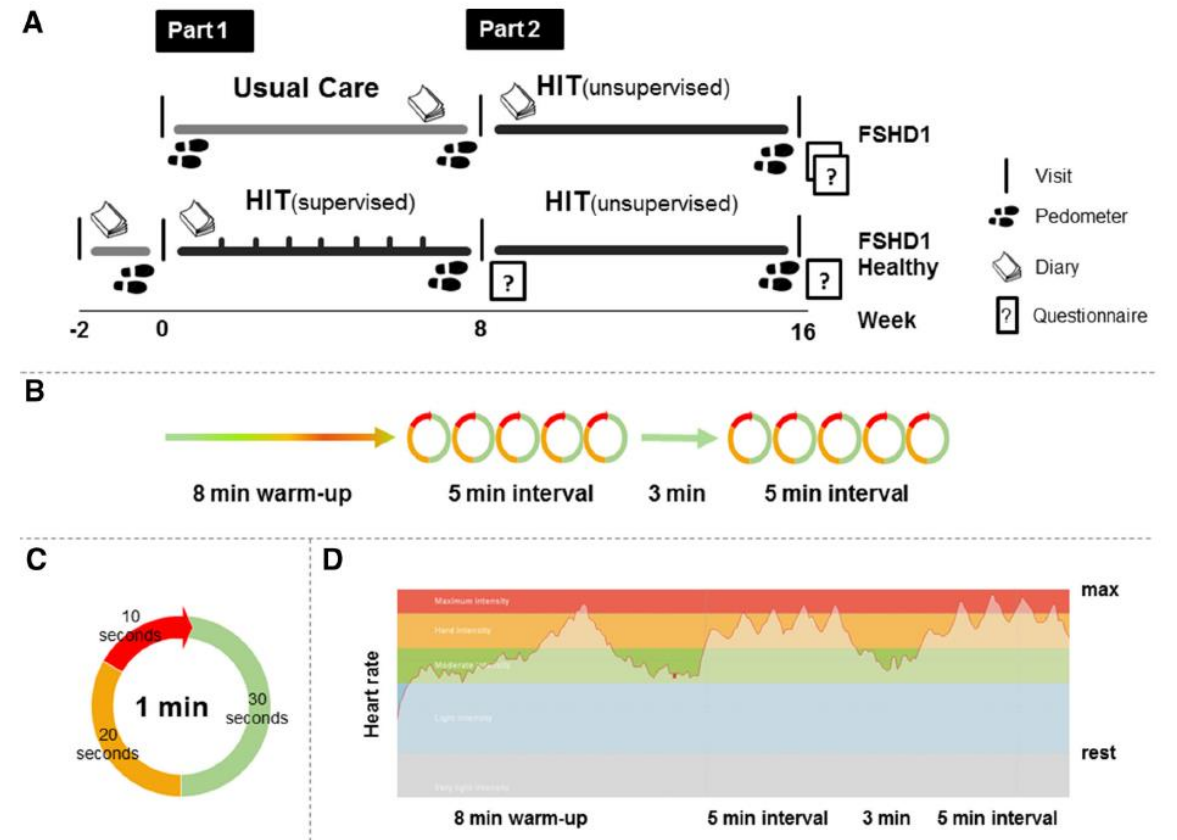


ORIGINAL COMMUNICATION

# High-intensity interval training in facioscapulohumeral muscular dystrophy type 1: a randomized clinical trial

Grete Andersen<sup>1</sup> · Karen Heje<sup>1</sup> · Astrid Emile Buch<sup>1</sup> · John Vissing<sup>1</sup>

Supervised HIT improved fitness (3.3 ml O<sub>2</sub>/min/kg)



# La fatigue

3,352

Views

14

CrossRef  
citations to date

1

Altmetric




Listen

Research Papers

## Fatigue in facioscapulohumeral muscular dystrophy: a qualitative study of people's experiences

Karen Schipper  Mirne Bakker & Tineke Abma

Pages 1845-1855 | Received 18 Jul 2015, Accepted 02 Jul 2016, Published online 20 Oct 2016

 Cite this article  <https://doi.org/10.1080/09638288.2016.1212109>  Check for updates

### Patient-Reported Symptoms in Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy (PRISM-FSHD)

[Johanna Hamel](#)<sup>1,✉</sup>, [Nicholas Johnson](#)<sup>1</sup>, [Rabi Tawil](#)<sup>1</sup>, [William B. Martens](#)<sup>1</sup>, [Nuran Dilek](#)<sup>1</sup>, [Michael P. McDermott](#)<sup>1</sup>, [Chad Heatwole](#)<sup>1</sup>

- 94% de fatigue

# Polymyosite et dermatomyosite

- V Tiffreau et al. 2017
- In patients with IMs, the combination of a 4-week standardized rehabilitation program and a personalized, home-based, self-managed rehabilitation program was well tolerated and had a positive medium-term functional effect.

# Données d'évidence

## Strength training and aerobic exercise training for muscle disease (Review)

Voet NBM, van der Kooi EL, van Engelen BGM, Geurts ACH

Faibles données d'évidence pour  
l'entraînement aérobie  
le renforcement  
la combinaison des 2

# En pratique, comment Faire ?

- **1- bien identifier les muscles les plus faibles** pour ne pas provoquer de « surutilisation » (douleur et fatigue)
- Exemple, trapèzes, releveurs de pieds déficitaires sont « épargnés »
- Ne pas forcer sur les abdominaux (grands droits) mais les préserver (ceintures lombaire)

- Exercices inframaximaux de durée courte (30 min max)
- Avec des temps de récupération suffisant (2 à 3 x le temps d'exercice)
- Sur les groupes musculaires préservés

# Où

- En hospitalisation de Rééducation: intensif et individualisé
- En Hôpital de jour : plus fractionné
- Chez le kinésithérapeute : prescription détaillée
- Chez le prof de sport : APA
- En balnéo
- A la maison (supervision?) ( Chaine youtube MPR Filnemus, axomove, physiome...)

# Programmes



**Physical Activity in Rare Neurological Conditions Collaboration**


UK-wide collaboration between:

- 7 rare disease charities
- people living with rare neurological diseases
- 15 academics



## B-FIT Training Guide

a guide to prescribe aerobic exercise in neuromuscular diseases



# Intensité du programme ajusté en fonction de la FC d'effort



# Comment entrainer ?

- Renforcement léger
  - Des séances de 4 à 10 répétitions à 30% de FMV (ex 4 répétitions à 12 RM)
  - 15 à 30 min d'effort
  - 3 ou 4 séance par semaines
  - Pour des muscles partiellement préservés (testing>3/5)
- Entraînement
  - Cycloergomètre ou marche
  - 30-45 min, 3/sem
  - Fractionné (5min effort, 2 min repos)
  - À 70% de VO<sub>2</sub>max ou 50% FCmax



# Renforcement et maladies musculaires

- Comment renforcer un muscle malade ?
  - Exercice actif assisté si testing MRC < 3/5

# Renforcement et maladies musculaires

- Comment renforcer un muscle malade ?
  - Exercice actif assisté si testing MRC < 3/5
  - Renforcement contre résistance pour les muscles préservés ( $\geq 4/5$ )

# Renforcement et maladies musculaires

- Comment renforcer un muscle malade ?
  - Exercice actif assisté si testing MRC < 3/5
  - Renforcement contre résistance pour les muscles préservés ( $\geq 4/5$ )
  - Intensité modérée (<70% de la FMV)

# Renforcement et maladies musculaires

- Comment renforcer un muscle malade ?
  - Exercice actif assisté si testing MRC < 3/5
  - Renforcement contre résistance pour les muscles préservés ( $\geq 4/5$ )
  - Intensité modérée (<70% de la FMV)
  - Limiter les répétitions, respecter la fatigabilité, augmenter le temps de récupération (2 à 3 x le temps d'exercice)

# Où

- En hospitalisation de Rééducation: intensif et individualisé
- En Hôpital de jour : plus fractionné
- Chez le kinésithérapeute : prescription détaillée
- Chez le prof de sport : APA
- En balnéo
- A la maison (supervision?) ( Chaine youtube MPR Filnemus, axomove, physiome...)
- <https://www.youtube.com/@mprfilnemus217>
- <https://www.axomove.com/>
- [https://pro.physio.me/fr\\_FR/](https://pro.physio.me/fr_FR/)
- <https://www.youtube.com/watch?v=7QIOL5ZJJNA>



physio:me by Biogen

Accédez à Physio.me

# Ensemble, restons actifs

Découvrez notre solution digitale gratuite conçue pour vous aider à proposer des exercices et un suivi appropriés à vos patients atteints de maladies neuromusculaires\*.

Réserver une démo



**MPR FILNEMUS - étirements fléchisseurs de hanche allongé sur le ventre**

MPR FILNEMUS • 197 vues • il y a 5 ans



**MPR FILNEMUS - étirements Adducteurs allongé**

MPR FILNEMUS • 152 vues • il y a 5 ans

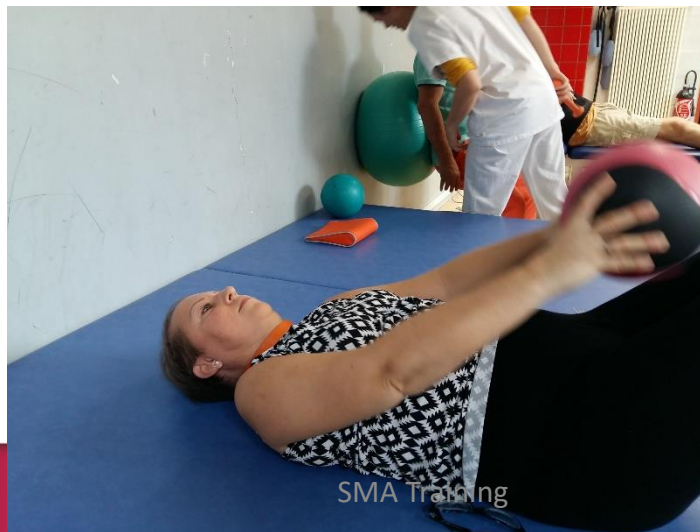
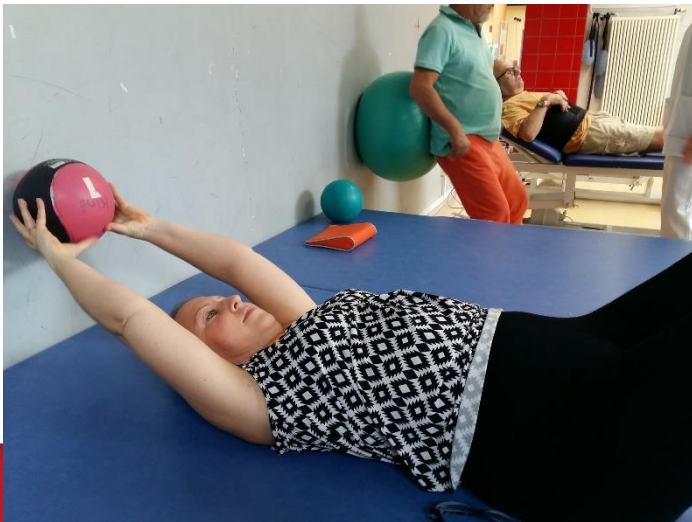
# Barriers to exercise (Dr Gita Ramdharry)

***Phillips et al Clinical Rehab 2009***

- Most common:
  - Lack of energy
  - Lack of motivation
  - Feeling self-conscious
  - Boring
  - Cost



# Travail en chaine courte , proximal et tronc



# Travail en chaine courte , proximal et tronc



# Elastiques, Chaines semifermeée

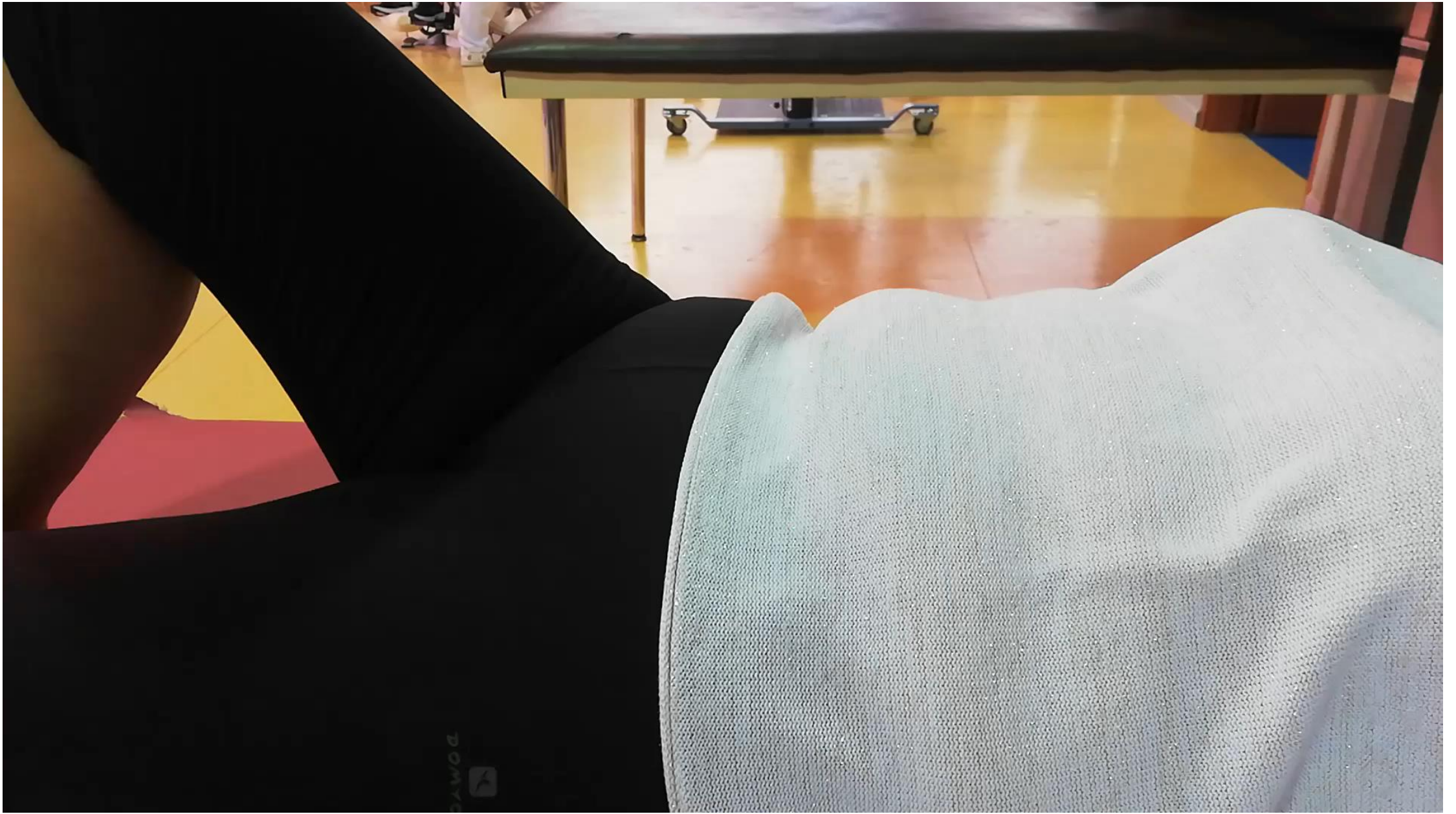






# Travail du tronc













Tra



Double t



# Activités Physiques adaptées



# Réadaptation aides techniques







# Aides techniques pour les AVQ

- **Déficit proximal du MS :**

Pb pour atteindre objets situés en hauteur,  
se brosser les dents...

Une solution peut être apportée : bras TOP  
FOCAL







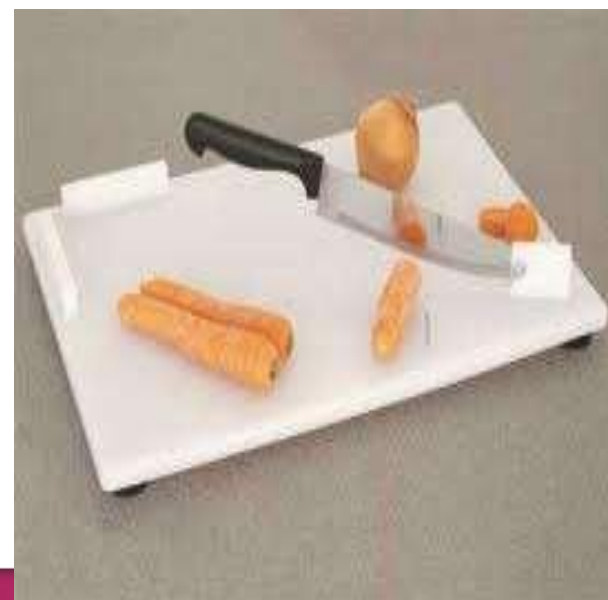
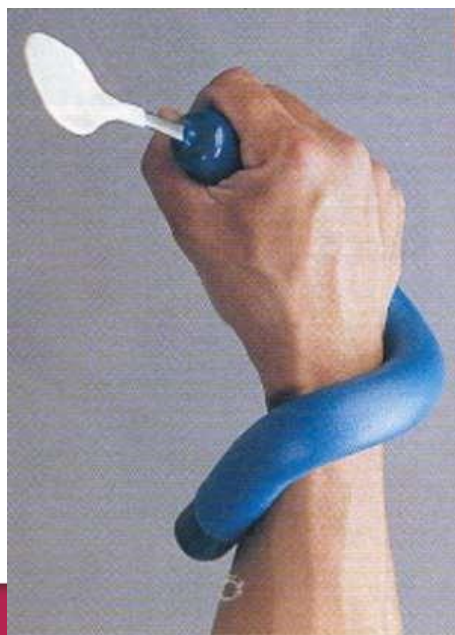
PUMA

PUMA

perm

KINDVE

MÉRIKÉNYI ÉRTÉKELÉS	
ÉRTÉKELÉS	JELEK
1	
2	
3	
4	
5	
6	
7	
8	
9	
10	
11	
12	
13	
14	
15	
16	
17	
18	
19	
20	
21	
22	
23	
24	
25	
26	
27	
28	
29	
30	
31	
32	
33	
34	
35	
36	
37	
38	
39	
40	
41	
42	
43	
44	
45	
46	
47	
48	
49	
50	





**FRE AA1**



**FRE AA2**

L'acquisition d'un FRE se fait obligatoirement dans un centre de rééducation, renouvelable tous les 5 ans





FRE Vertic







Coussin en  
mousse



Coussin à mémoire de forme



coussin à air

Garantie  
3 Ans  
sur les propriétés  
physiques du  
matériau

renouvelable tous les 3 ans

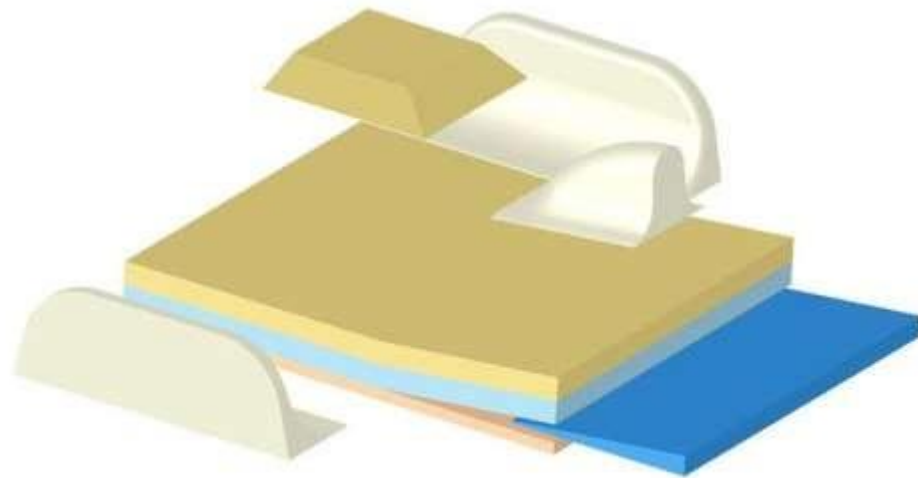


**Assise modulaire évolutive**

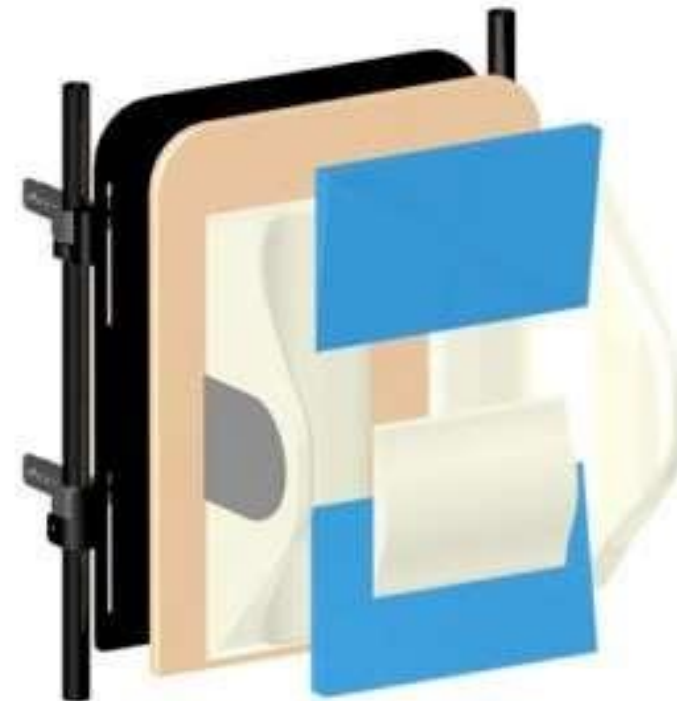


assise sipo,  
corset siège





## Installation modulaire et évolutive



## Éléments de forme



# Problème de manipulation du joystick

- Mini joystick
- VIC
- Commande mentonnière
- Commande occipitale

+ ajout d'un chauffe main



VIC



chauffe main

Mini joystick





# Solution d'accès à l'ordinateur

## ■Tablette PC avec clavier virtuel



■Utilisation du téléphone comme souris et clavier : remote mouse



■Par la commande du FRE

## ■Miniclavier



■Accès par les mouvements oculaires

# Aménagement du domicile

## Les principales difficultés rencontrées :

- l'accès extérieur : marches, pentes, terrains difficiles, ...
- maison à étage : escalier
- cuisine : accès en fauteuil
- salle de bain : aire de rotation, baignoire, évier
- wc : transfert, accès

# Aménagement du véhicule

## Pour la conduite automobile

Différentes adaptations possibles :

- Direction assistée, sur assistée ou sur-sur-assistée
- Boîte de vitesse automatique ou semi-automatique

- Frein et accélérateur au pied gauche (inversion de pédales)



- Frein et accélérateur au volant

- Manettes à baisser
- A droite ou à gauche



- Boule au volant (plus à droite ou plus à gauche)
- Commodos (commandes annexes sur boîtier au volant)









V Tiffreau, Bucarest 2018

