

La Réadaptation Pédiatrique à l'Ère des Thérapies Innovantes

Comprendre les maladies neuromusculaires, les nouveaux phénotypes et l'évolution de la prise en charge multidisciplinaire.



Responsable du centre de référence MNM Lyon Cheffe de service de l'Escale Lyon



WATCH: GLOBE TODAY

METRO

SPORTS

BUSINESS

POLITICS

OPINION

HEALTH

NEW HAMPSHIRE

RHODE ISLAND

CORONAVIRUS

SPOTLIGHT

LIFESTYLE

ARTS

LIENS D'INTERET

- Investigateur études Roche / Novartis GT
- Participation à des Scientific advisory Board pour Roche / Novartis GT / Biogen / Scholar Rock
- Consultants pour Roche
- Projets de recherche financés par Biogen / Roche

The world's most expensive medicine could save toddlers' lives. But getting it is complicated

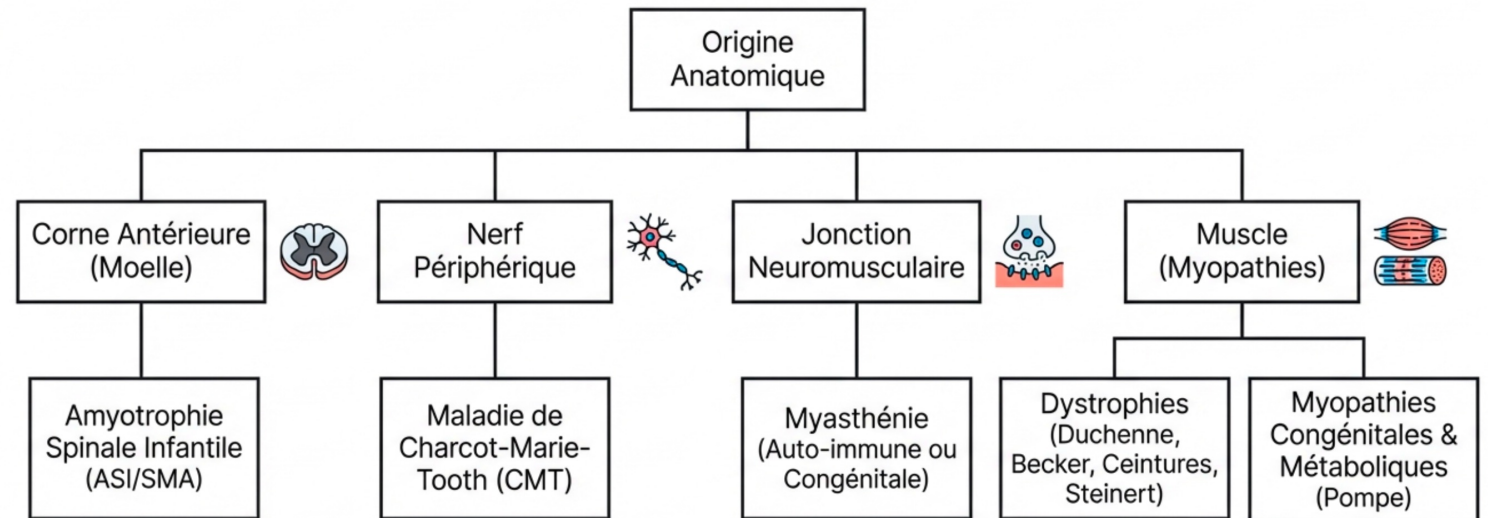
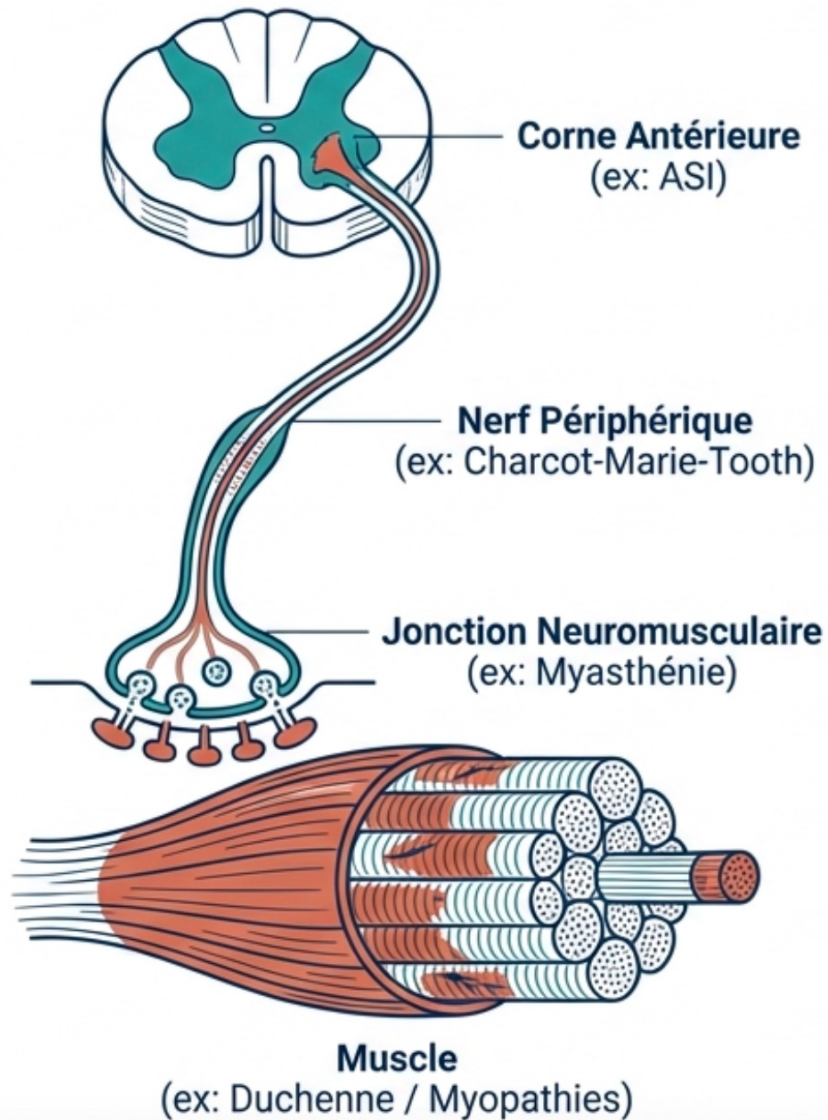
By [Jonathan Saltzman](#) [Globe Staff](#), August 8, 2019, 10:25 a.m.



56



Les fondamentaux: Comprendre l'unité motrice



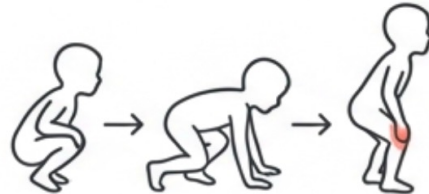
Le diagnostic : repérer les signes d'alerte

Signes Cliniques (Red Flags)

- Hypotonie Générale



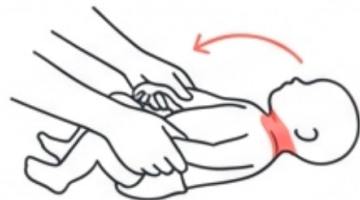
- Déficit Proximal :
Signe de Gowers



- Déficit Distal : Steppage



- Déficit Axial :
Manœuvre du tiré-assis



La Boîte à Outils Diagnostique

1. Dosage CK (Créatine Kinase)

→ Élevé (10-100x) dans la Dystrophie de Duchenne (DMD)

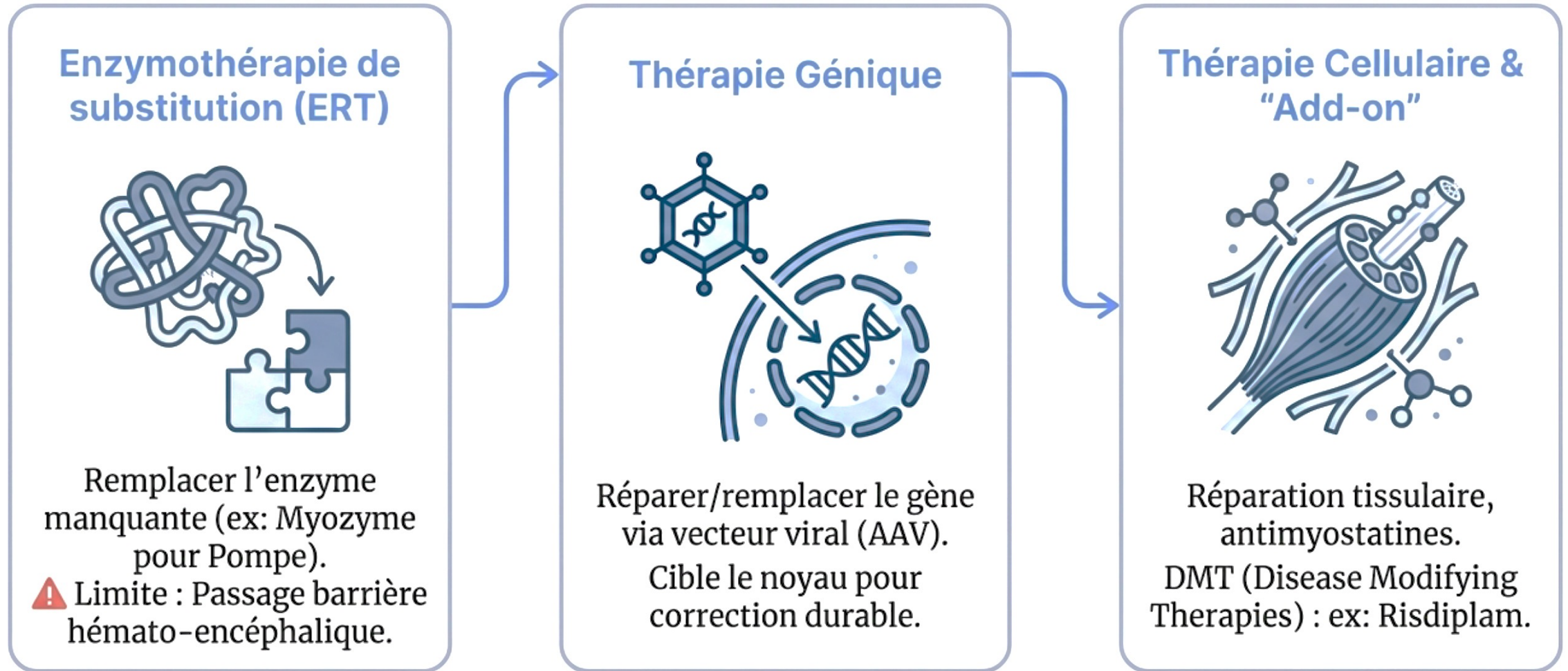
2. Génétique

→ Standard actuel (panels de gènes, exome)

3. ENMG & Biopsie

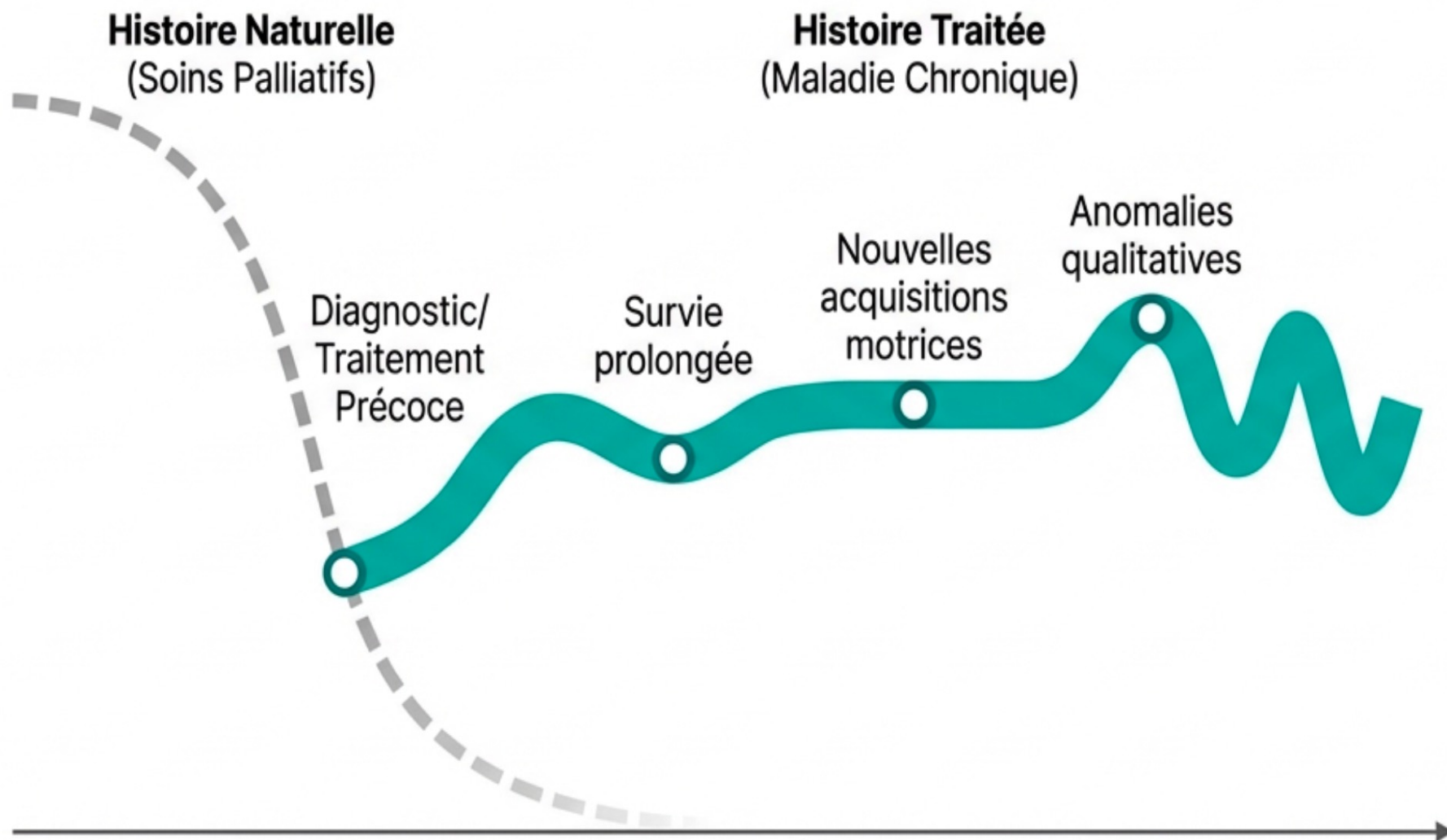
→ Confirmation topographique ou protéique

La révolution thérapeutique: les nouvelles armes



Concept Clé : Vers une médecine personnalisée adaptée au profil génétique.

L'émergence de nouveaux phénotypes



Le Concept : Traité ne signifie pas Guéri.

Le Décalage : Les patients survivent et acquièrent des compétences (s'asseoir, se tenir debout) mais ces mouvements sont souvent qualitativement anormaux.

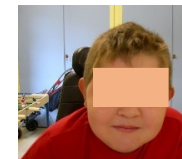
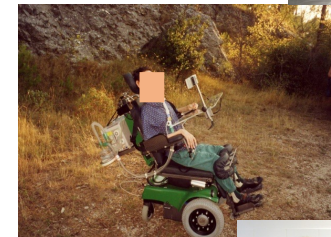
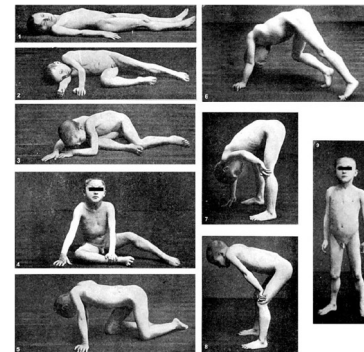
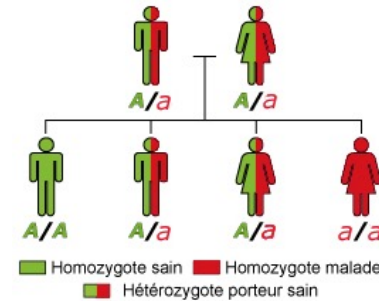
Nouveaux défis :
Nécessité d'études de Phase 4 pour comprendre la tolérance à long terme.

Focus pathologie : la dystrophie musculaire de Duchenne

Dystrophie Musculaire de Duchenne (DMD)

Cause : Absence de dystrophine (Lié à l'X).

Histoire Naturelle : Développement initial normal → Perte de marche ~10 ans → Cardiomyopathie.



La DMD et la corticothérapie

L'Efficacité

-  Retarde la perte de la marche de 1,5 à 2,5 ans.
-  Préservation prolongée de la fonction membres supérieurs.
-  Préservation de la fonction respiratoire.
-  Espérance de vie jusqu'à 40 ans.

Diminue et retarde l'incidence de la scoliose (80% vs 20%)



Les Effets Secondaires

-  Ostéoporose (Risque fracturaire élevé).
-  Retard de croissance et pubertaire.
-  Prise de poids / Obésité.
-  Nécessité de surveillance endocrinienne stricte.



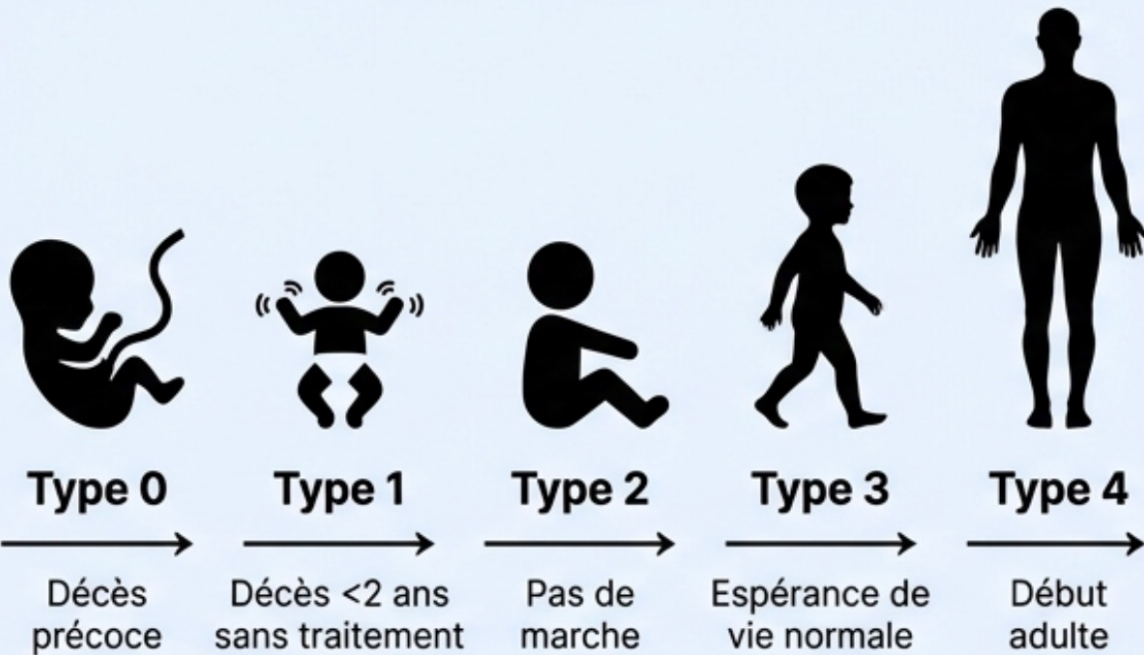
Nouvel Horizon : Thérapies géniques (Mlcrodystrophine) visant à convertir le phénotype DMD sévère en phénotype Becker modéré.

Focus pathologie : l'amyotrophie spinale infantile (ASI)

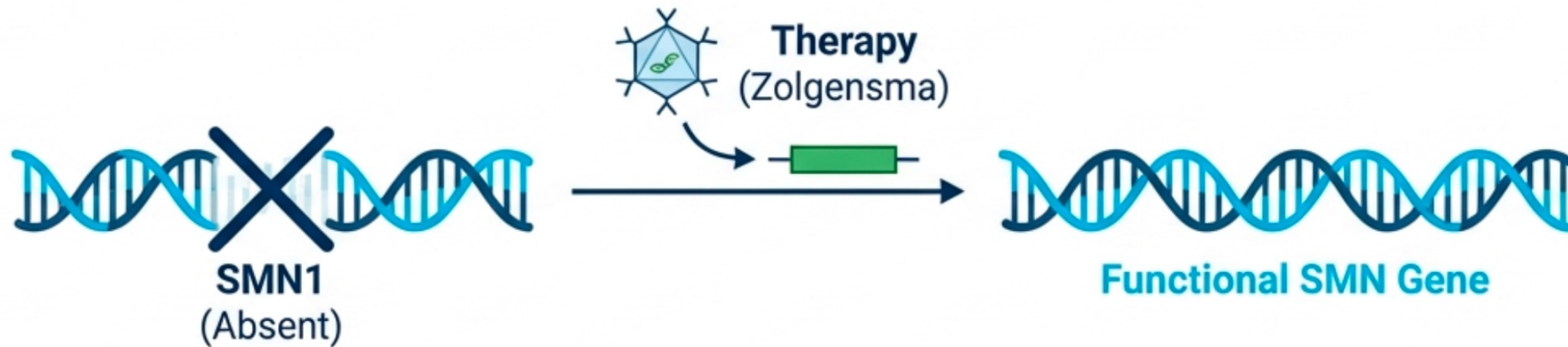
Les nouveaux phénotypes

Amyotrophie Spinale Infantile (ASI)

Cause : Absence gène SMN1. "Time is motor neuron."



Les molécules et traitements innovants (MTI)



 Zolgensma (Onasemnogene abeparvovec)	Administration method	Therapeutic strategy	Frequency
	Intraveineux (IV)	Remplacer le gène SMN1 muté	Administration unique ("One-shot")
 Spinraza & Evrysdi	Injection intrathécale / Orale	Modulation de l'épissage du gène SMN2	Traitements chroniques

Une approche curative visant la cause racine par vecteur viral AAV9.

« Time is neuron » : Fenêtre d'opportunité



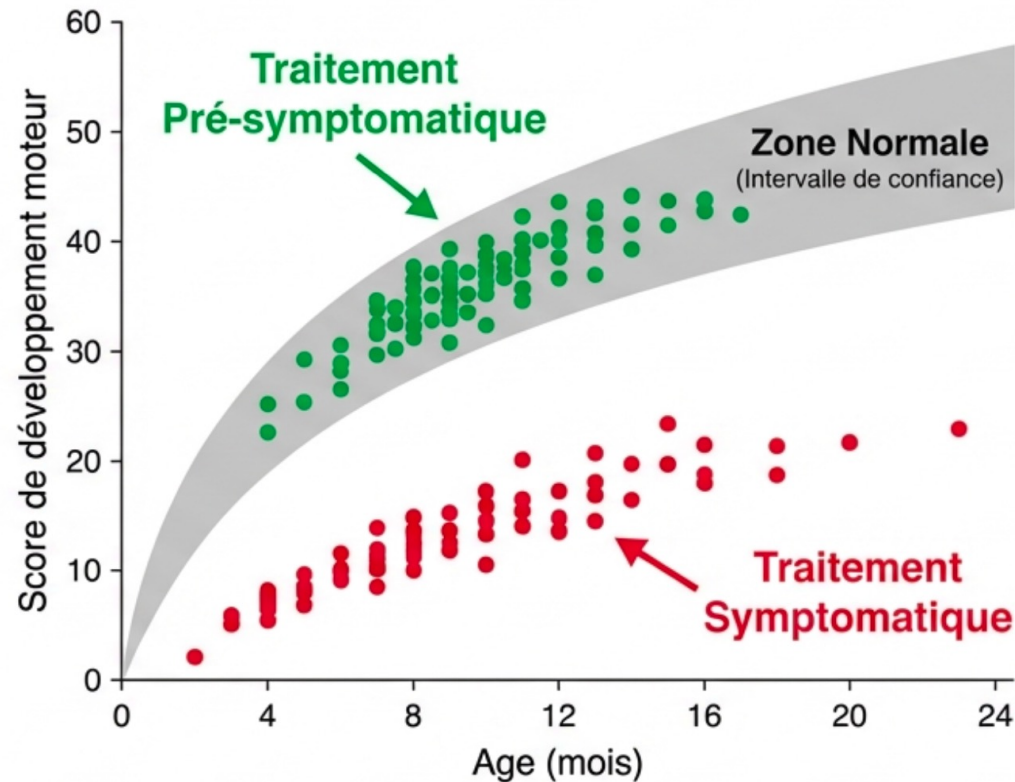
**3 copies SMN2
= 100%
station debout
< 2 ans.**

Dépistage Néonatal (DNN)



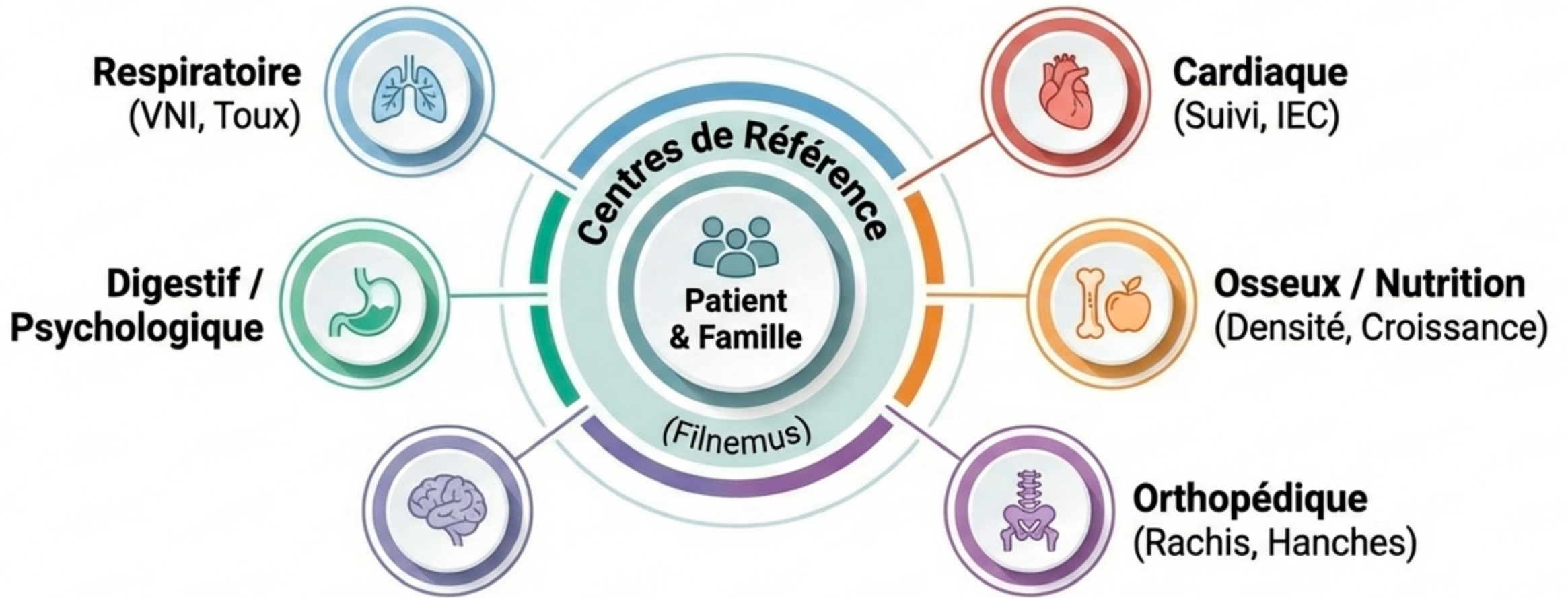
Permet de traiter en phase pré-symptomatique.

Données SPR1NT : 100% des enfants traités avant symptômes (3 copies) ont acquis la marche.



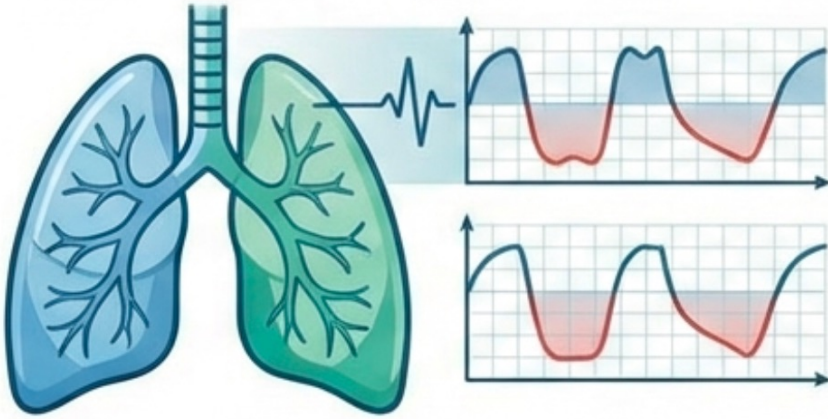
**2 copies SMN2
= 100%
station assise
< 18 mois.**

La prise en soins multidisciplinaire: le socle



Une prise en charge globale pour une maladie systémique.

Focus clinique : respiratoire et Cardiaque



Respiratoire : Dépister et Agir

- **Signes** : Apnées, céphalées matinales, toux faible.
- **Action** : EFR, Enregistrement du sommeil (Capnie/Sat).
- **Thérapie** : Cough Assist (Désencombrement), VNI nocturne.



Cardiaque : Prévention

- **DMD** : Risque de cardiomyopathie dilatée. Traitement préventif par IEC dès 8 ans.
- **Steinert (DM1)** : Troubles du rythme et de la conduction. Holter régulier.

Focus clinique : os, nutrition et croissance

Santé Osseuse



- **Risque** majeur d'ostéopénie (inactivité + corticoïdes).
- **Surveillance** : Vitamine D, Calcium, DEXA scan (Z-score).
- **Traitement** : Bisphosphonates si fragilité symptomatique.

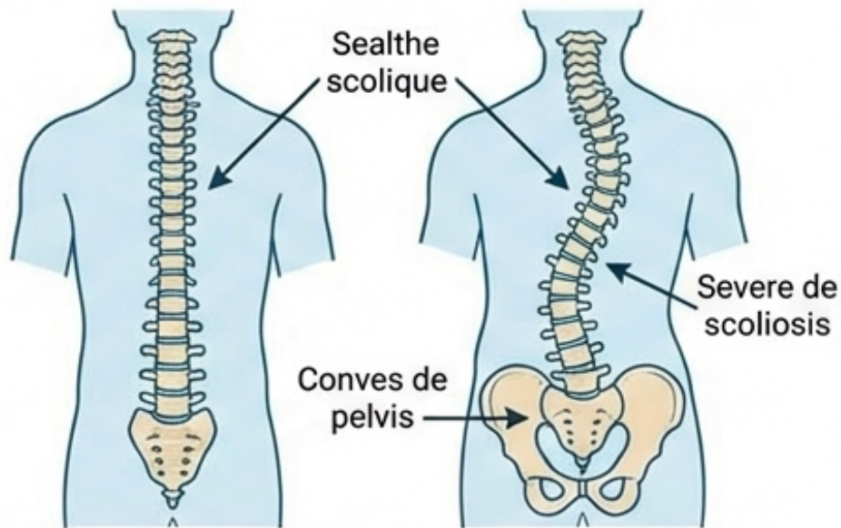
Nutrition & Digestif



- **Le Piège de l'IMC** : Augmentation de la masse grasse vs perte de masse musculaire.
- **Gastro** : Dépistage dysphagie et constipation.
- **ASI : Urgence 'Dilatation Gastrique Aiguë'**.

Focus orthopédique : le rachis et les hanches

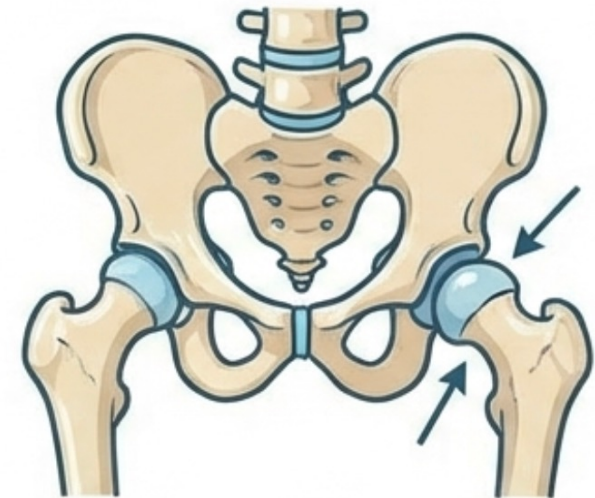
Scoliose Neuromusculaire



Aggravation de la fonction respiratoire.

Solution : Corset Garchois (permet l'expansion thoracique) et Chirurgie 'Tiges de Croissance' (avant fusion définitive).

Les Hanches



- Risque de luxation par déséquilibre musculaire.
- **Prévention** : Posture (Verticalisateurs, Sièges moulés).

Vigilance iatrogène et complications spécifiques

Corticothérapie (DMD)

- Fractures vertébrales, ostéoporose.
- Retard de croissance et pubertaire.
- Prise de poids.



Immunogénicité (Biothérapies)

- Développement d'anticorps anti-médicament limitant l'efficacité (ex: Pompe).



Incertitudes à long terme

- Effets des thérapies géniques (toxicité hépatique ? cancers ?).
- Nécessité d'un suivi de phase 4 (pharmacovigilance).



Éthique

- Discussion pluridisciplinaire pour les formes très sévères (ASI Type 0/1A).



La Réadaptation à l'Ere de l'Innovation

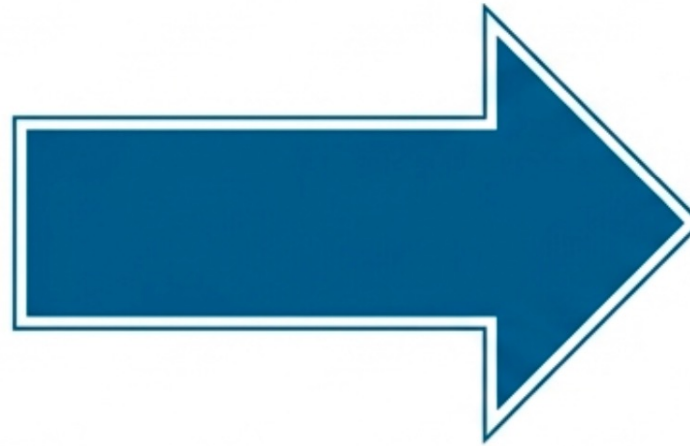
Du Palliatif au Fonctionnel

Approche Historique

- Accompagnement de la dégradation
- Soins de confort



Activité Physique Adaptée
(Renforcement concentrique)



Nouvelle Approche

- Développement de compétences motrices
- Exploration du potentiel



Verticalisation &
Déambulation



Lutte contre les
rétractions

"Traduire les résultats de la thérapie génique en résultats fonctionnels tangibles."

Innovation en Réadaptation: vers une MPR 2.0



Technologie & Engagement

- Robotique d'assistance.
- Réalité Virtuelle (VR) et Serious Games.



Accessibilité

- Télé-réadaptation pour l'adhésion et le suivi à domicile.

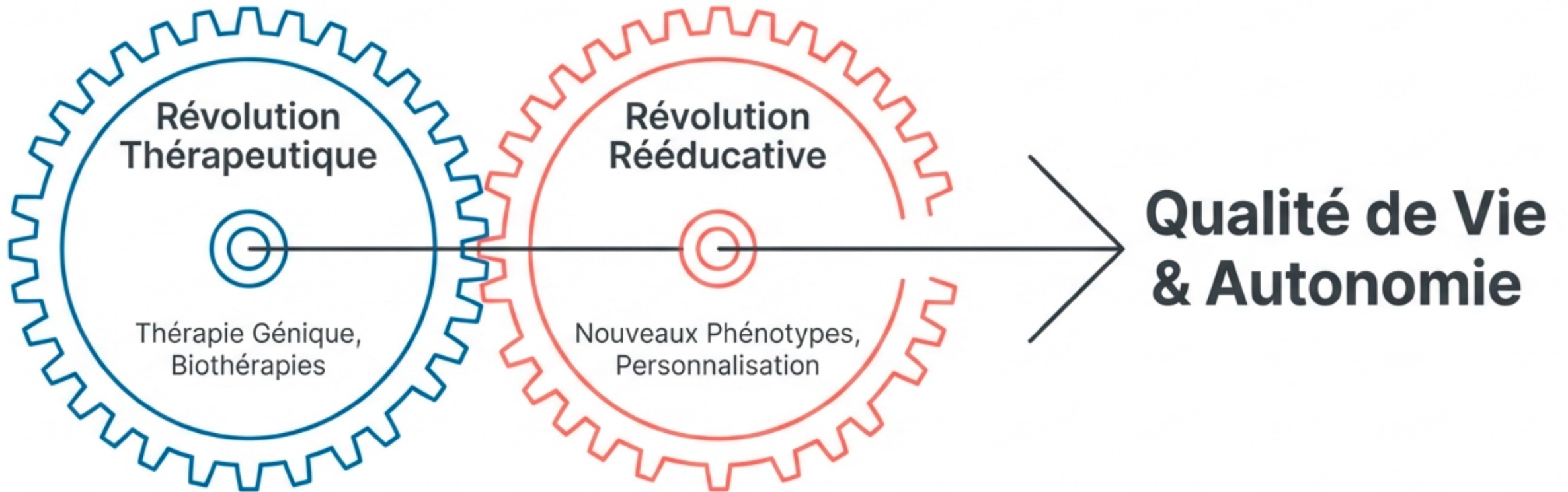


Chirurgie Moderne

- Techniques moins invasives (tiges sans greffe).
- Interventions plus précoces sur la scoliose.

Philosophie : Passage d'une rééducation palliative à une rééducation active et fonctionnelle.

Conclusion : Une Double Révolution



Les professionnels de la réadaptation sont les architectes de la qualité de vie de ces "nouveaux survivants".

Merci pour votre attention

