

# Maladies Neuro Musculaires de l'enfant (MNM)

*B de BILLY*

*Besançon*

# Caractéristiques

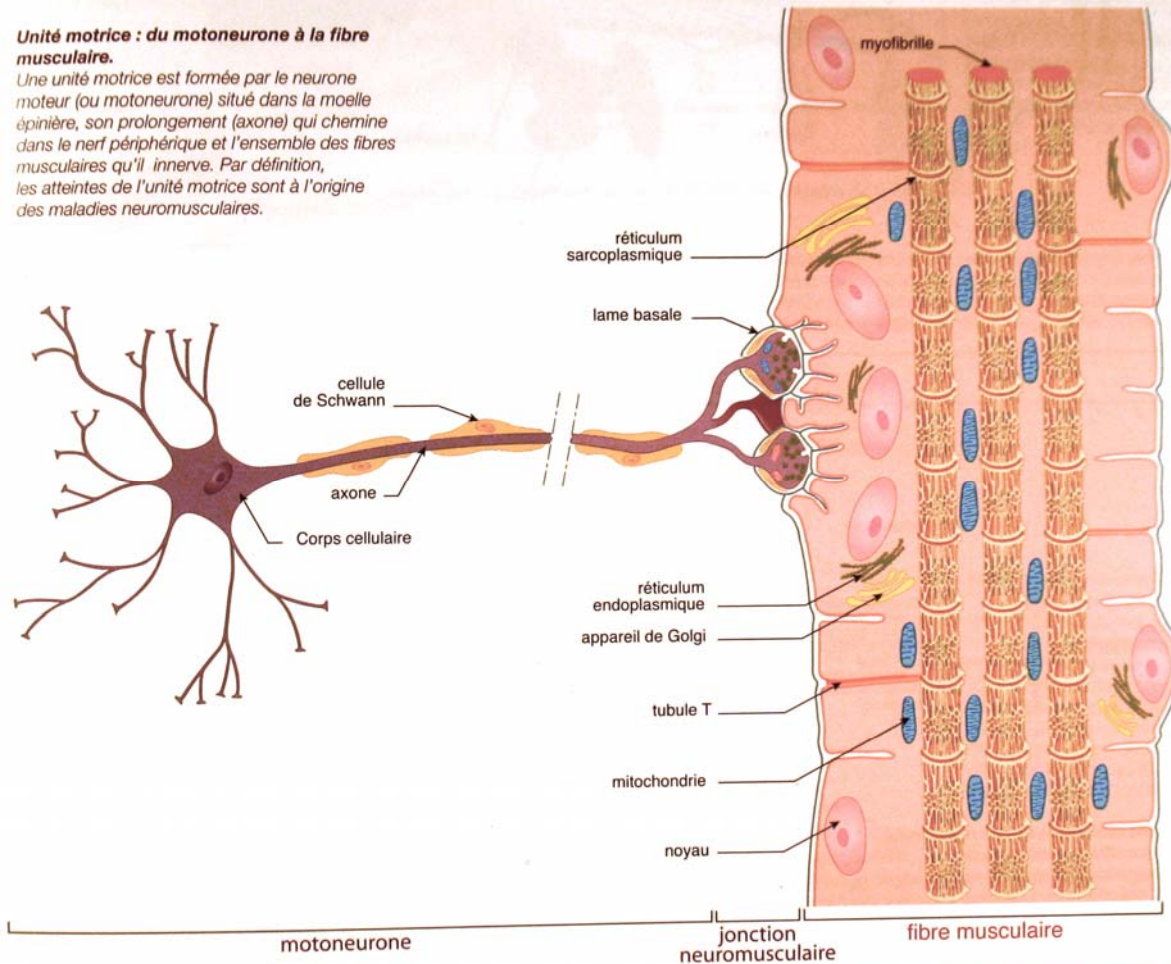
- Evolutives
- Pronostic vital
- Conseil génétique
- Connaissances en croissance explosive
- Avenir thérapeutique
  
- Impératif multi disciplinaire



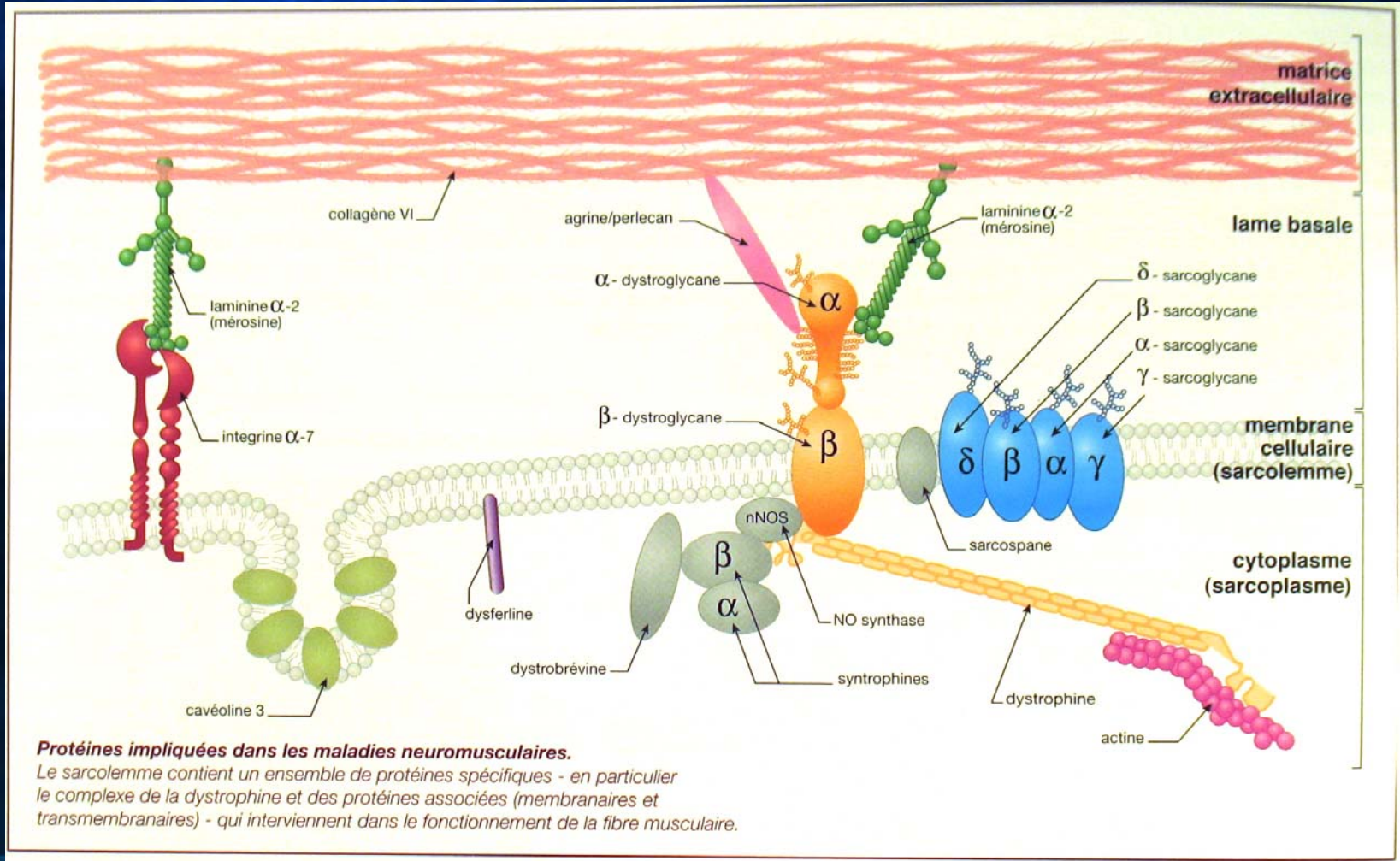
# MNM : Maladies avec atteinte de l'unité motrice

## Unité motrice : du motoneurone à la fibre musculaire.

Une unité motrice est formée par le neurone moteur (ou motoneurone) situé dans la moelle épinière, son prolongement (axone) qui chemine dans le nerf périphérique et l'ensemble des fibres musculaires qu'il innerve. Par définition, les atteintes de l'unité motrice sont à l'origine des maladies neuromusculaires.



# Protéines impliquées

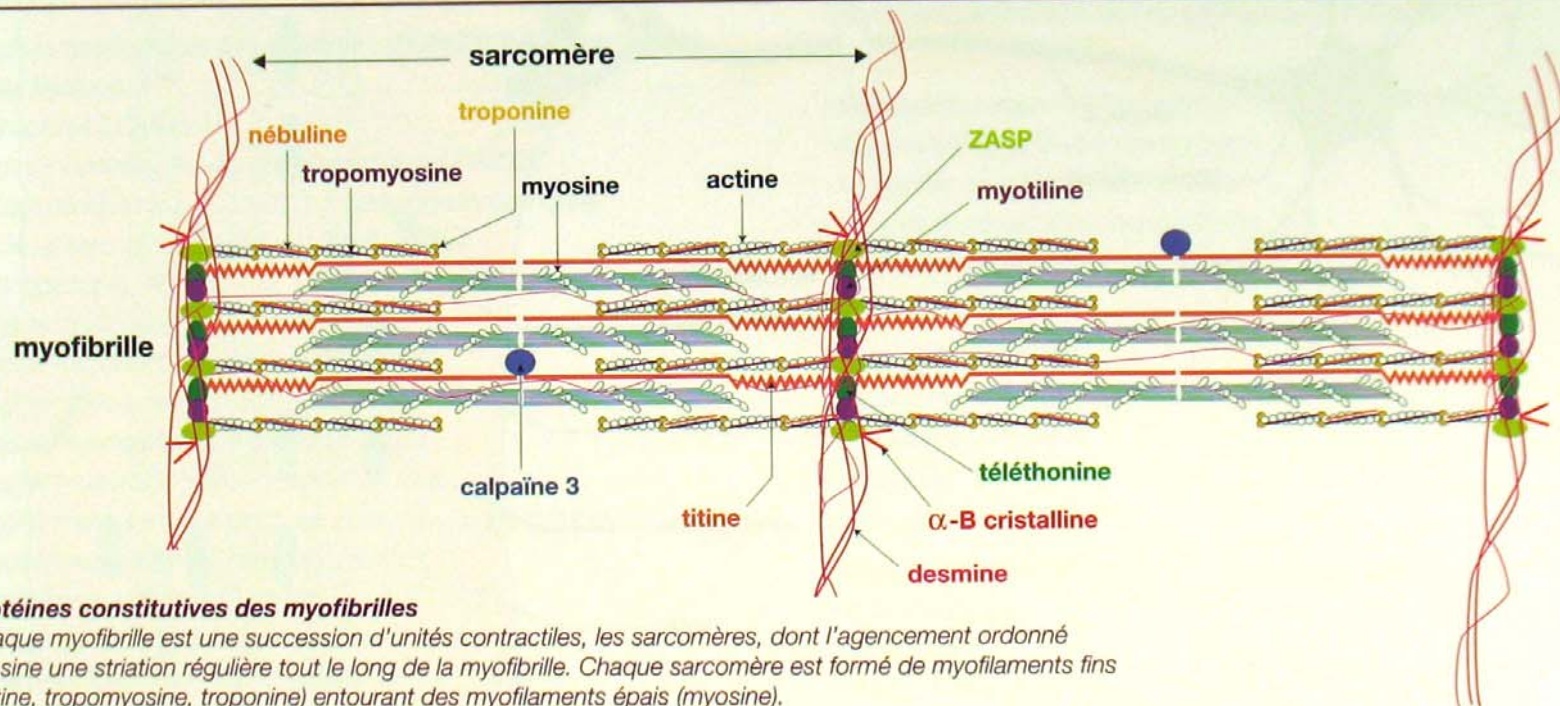


## Protéines impliquées dans les maladies neuromusculaires.

Le sarcolemme contient un ensemble de protéines spécifiques - en particulier le complexe de la dystrophine et des protéines associées (membranaires et transmembranaires) - qui interviennent dans le fonctionnement de la fibre musculaire.



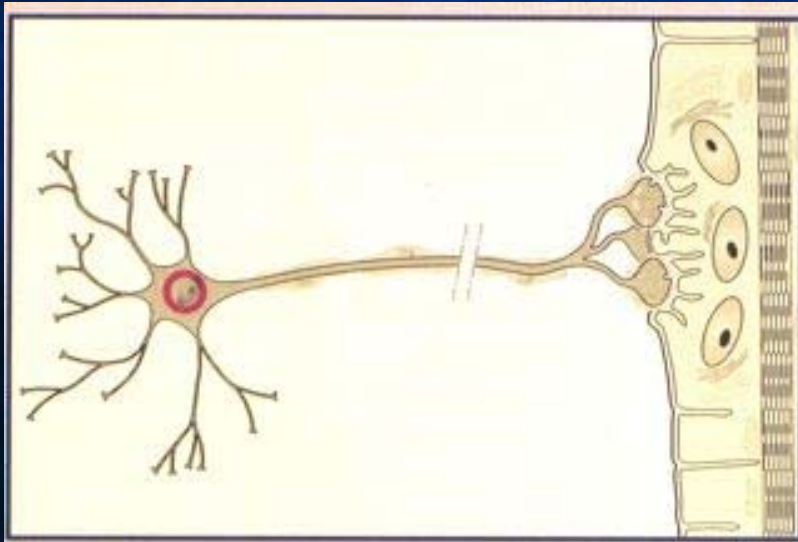
# Protéines constitutives des myofibrilles



# Amyotrophies spinales infantiles

Spinal muscular atrophy

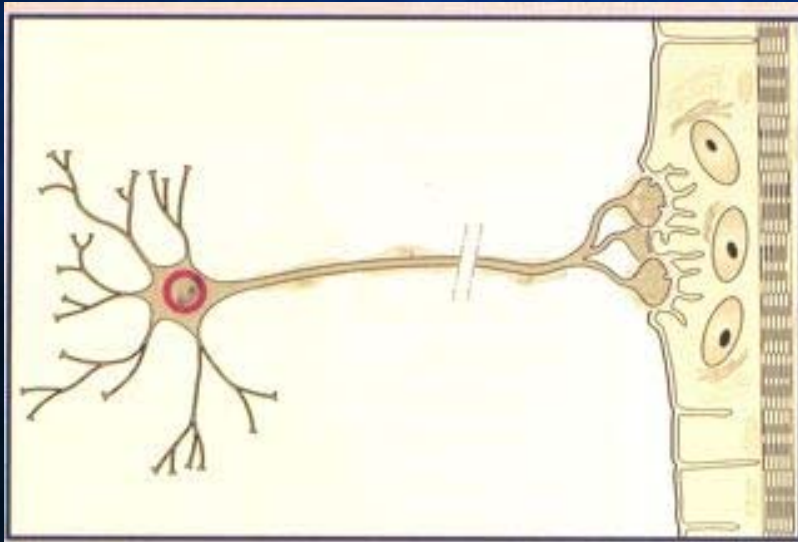
amyotrophies spinales proximales



- 1/5000
- Autosomique récessif
- Déficit en protéine SMN (survival Motor Neuron) Chr 5
- Dégénérescence des moto neurones
- Diag clinique (atteinte des muscles proximaux) et sur sur biologie moléculaire
- EMG tracé neurogène avec VCN nles

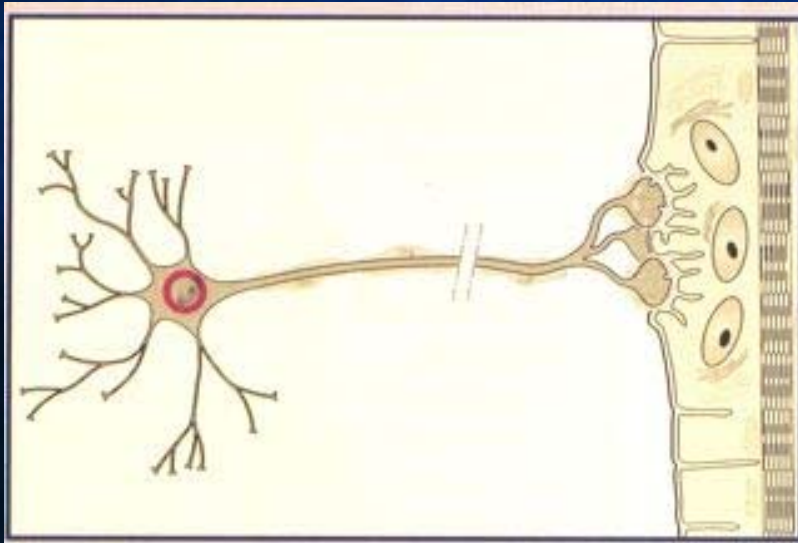


# ASI type 1 Werdnig Hoffman



- Début 0-6 mois
- Hypotonie globale
- Insuffisance respiratoire
- Evolution sévère
- Ventilation (trachéotomie)
- Décès souvent avant 2 ans

# ASI type 2

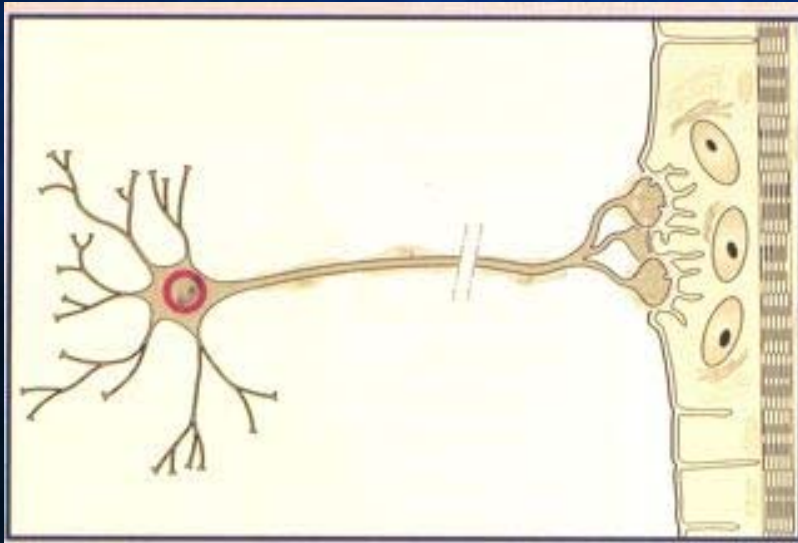


- Début après l'acquisition de la station assise et avant la marche
- Atteinte principale aux membres inférieurs
- Maintien d'une tenue de tête
- Prise en charge respiratoire et orthopédique précoce



# ASI type 3

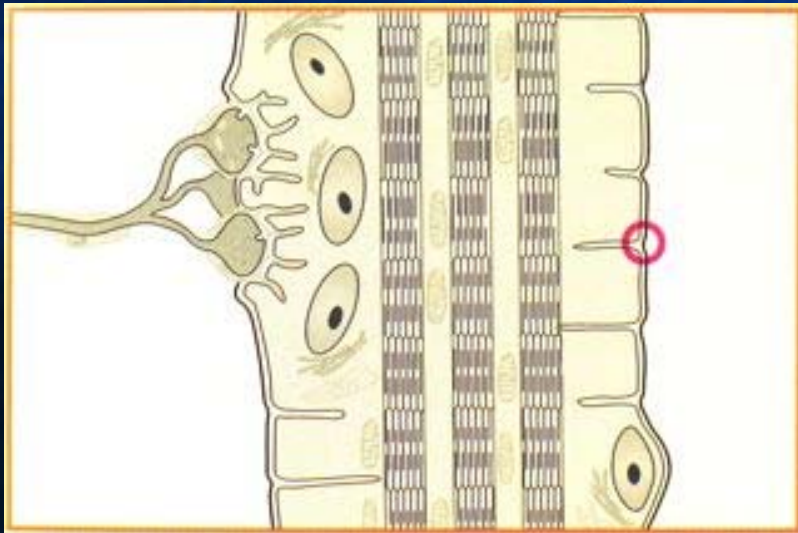
## Kugelberg-Welander



- Début plus tardif (entre marche et adolescence)
- Faiblesse racines des membres
- Démarche dandinante
- Chutes, Fatigabilité
- Evolution lente (années) ou rapide (perte de la marche)
- Complications respiratoires et orthopédiques (rachis)

Il existe un type 4 de l'adulte avec perte de la marche tardive

# Myotonies congénitales Becker

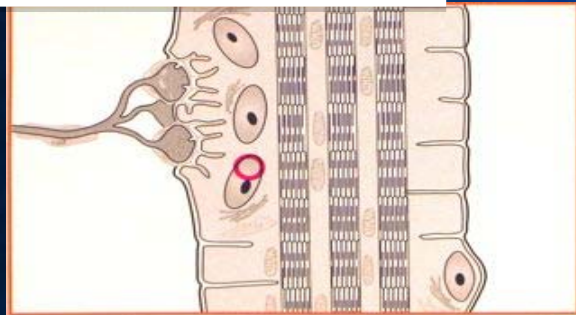


- 1/100 000
- Autosomique
- Anomalies des canaux ioniques membranaires
- Lenteur au relâchement musculaire (myotonie)
- Évolutif puis stabilisation
- Rééducation (éviter le froid)
- « *Schwartzky chez les myopathes* »



# Dystrophies myotoniques

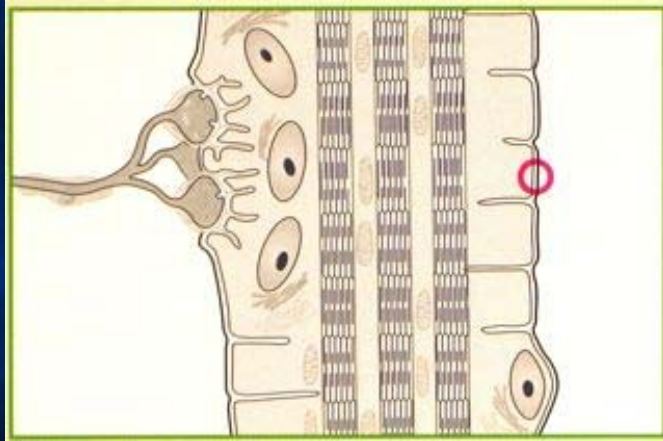
## Steinert (Dystrophie myotonique type 1)



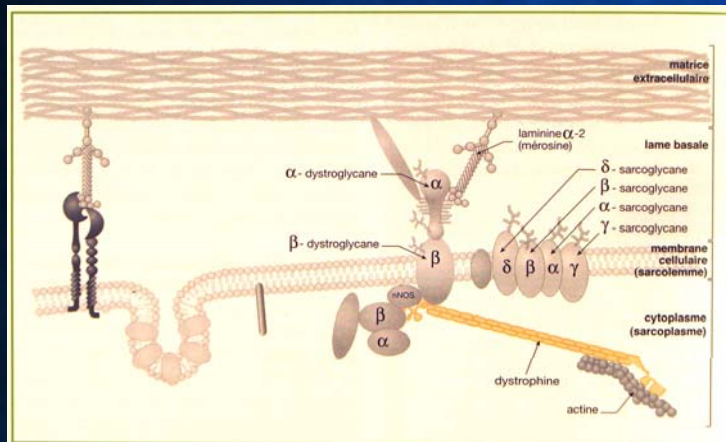
- Autosomique dominant Chr 19
- 5/100 000
- Muscles, yeux (cataracte), système nerveux (troubles cognitifs, somnolence), troubles endocriniens, troubles de conduction
- Début à tout âge
- Forme infantile : troubles neuropsychologiques et difficultés scolaires
- Faciès typique
- Regarder la mère !

# Dystrophinopathies

## Duchenne de Boulogne (DMD)



- Recessif lié à l'X
- Mutation gène DMD
- 1 garçon / 3500
- 150 nouveaux cas / an





# Dystrophinopathies

## Duchenne de Boulogne (DMD)

- Début 2-3 ans, faiblesse musculaire progressive, Gowers
- Démarche dandinante
- Pseudo hypertrophie des mollets
- Affaiblissement muscles de la ceinture pelvienne (escaliers)
- Perte de la marche vers 10-12 ans
- Atteinte cardio respiratoire (syndrome restrictif et myocardiopathie dilatée)
- Rétractions musculaires
- Effondrement du rachis

# Dystrophinopathies

## Duchenne de Boulogne (DMD)

- Possible atteinte des performances verbales
- Formes pseudo autistiques
- Troubles de communication
- Diagnostic moléculaire
- Mères transmettrices : myalgies, fatigue musculaire crampes
  
- Chirurgie tendineuse
- Chirurgie du rachis
- Aides techniques
- traitement médicamenteux : corticoïdes, IEC, prévention de l'IC

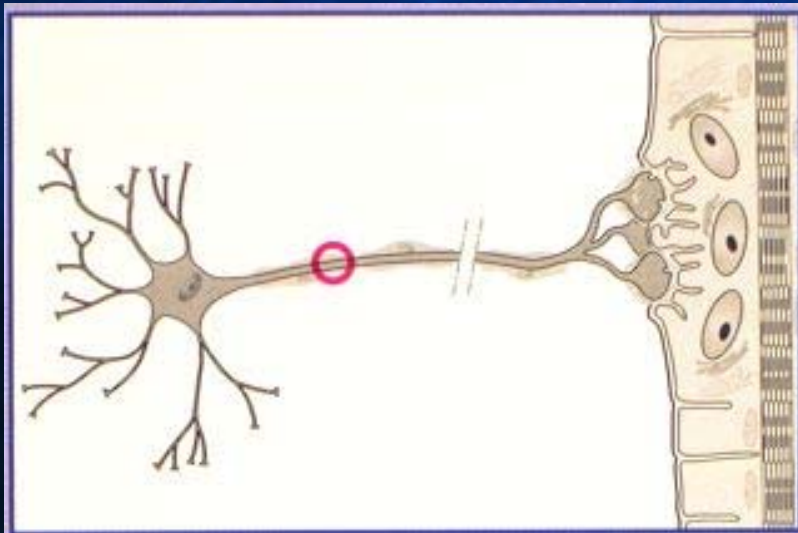


# Dystrophinopathies

## Dystrophie musculaire de Becker

- 10 fois moins fréquent que DMD
- Espérance de vie normale, perte de marche inconstante
- Rééducation

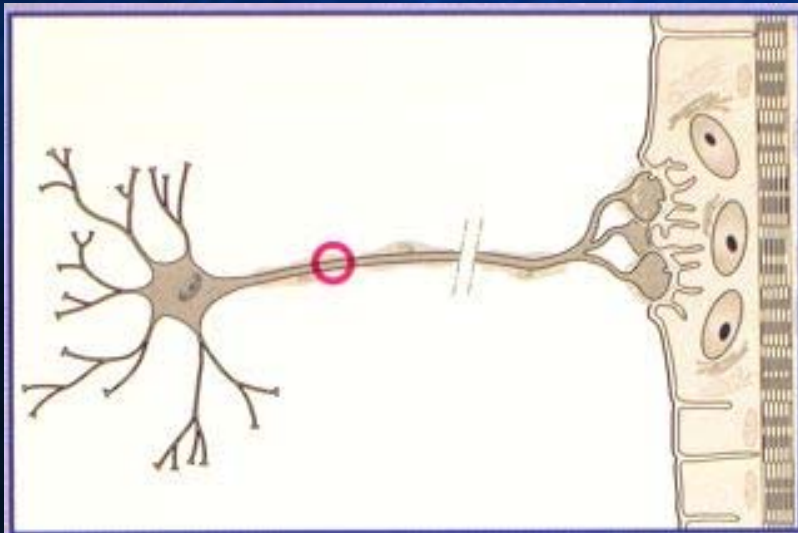
# Neuropathies héréditaires sensitivo-motrices Charcot Marie Tooth (CMT)



- 1/2500
- 30 000 en France
- Atteinte des nerfs périphériques myéline (CMT 1 et 4) axone (CMT 2) ou les deux (CMT liée à l'X ou autosomique dominante)
- Kiné, Chirurgie des pieds, aises à la marche



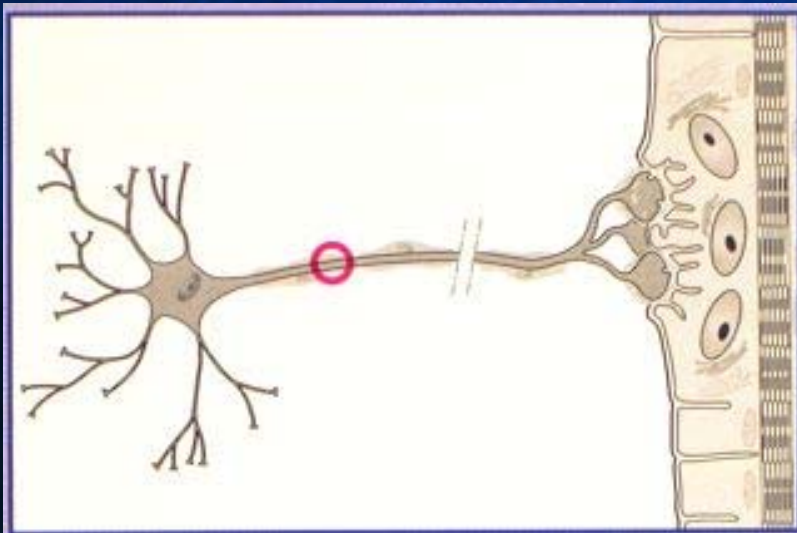
# Neuropathies héréditaires sensitivo-motrices Charcot Marie Tooth (CMT 1)



- Autosomique dominante
- Forme démyélinisante
- 50 % des cas
- Atteinte débutante par les pieds (pied creux internes +/- insensibles) marche sur les talons
- Atteinte secondaire : mollets, avant bras et mains
- Steppage pieds creux avec orteils en griffe
- Atteinte variable (10 % en fauteuil)

# Neuropathies héréditaires sensitivo-motrices Charcot Marie Tooth (CMT 2)

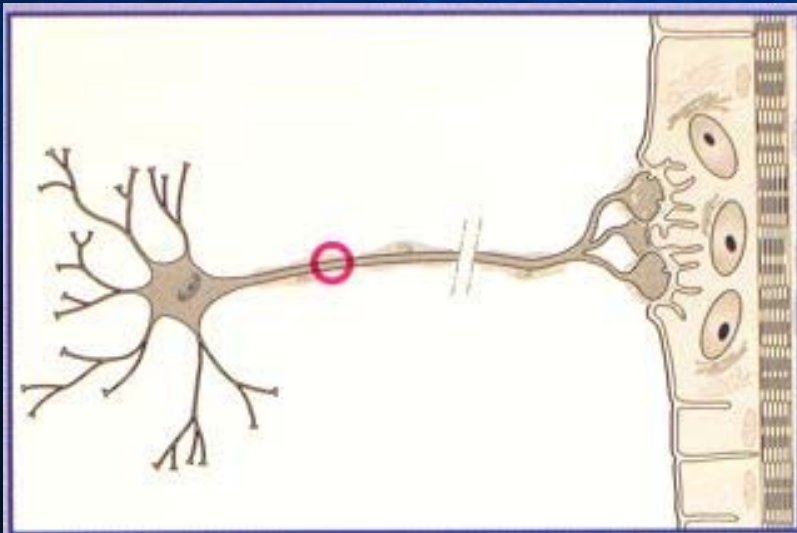
- VCN nles
- Axonales
- 30 % des cas





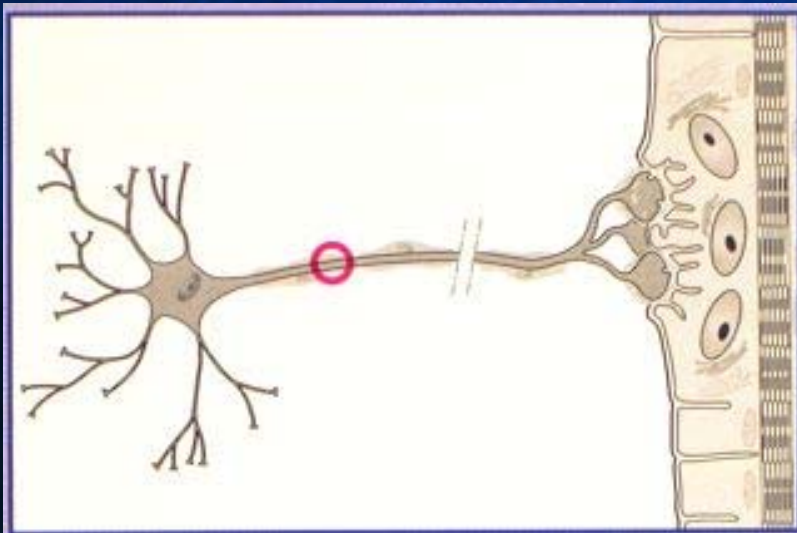
# Neuropathies héréditaires sensitivo-motrices Charcot Marie Tooth (CMT 4)

- Autosomique récessive
- Démyélinisante



# Neuropathies héréditaires sensitivo-motrices Charcot Marie Tooth (CMT X)

- Liée à l'X
- 10 % des cas





# Dégénérescence spino-cérébelleuse

## Maladie de Friedreich

- Lésions spinales, cérébelleuse et syndrome cordonal postérieur
- Syndrome pyramidal
- Atteinte cardiaque (CMO) ++
- 1/100 000
- Chr 9
- Début jeune 4-9 ans démarche titubante
- Ataxie +++
- Asynergie cérébelleuse
- Dysarthrie
- Abolition des ROT

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

# Dégénérescence spino-cerebelleuse

## Maladie de Friedreich

- Pied creux modéré
- Scoliose neurologique traitement orthopédique précoce (Milwaukee et Garchois)
- AVP fréquente



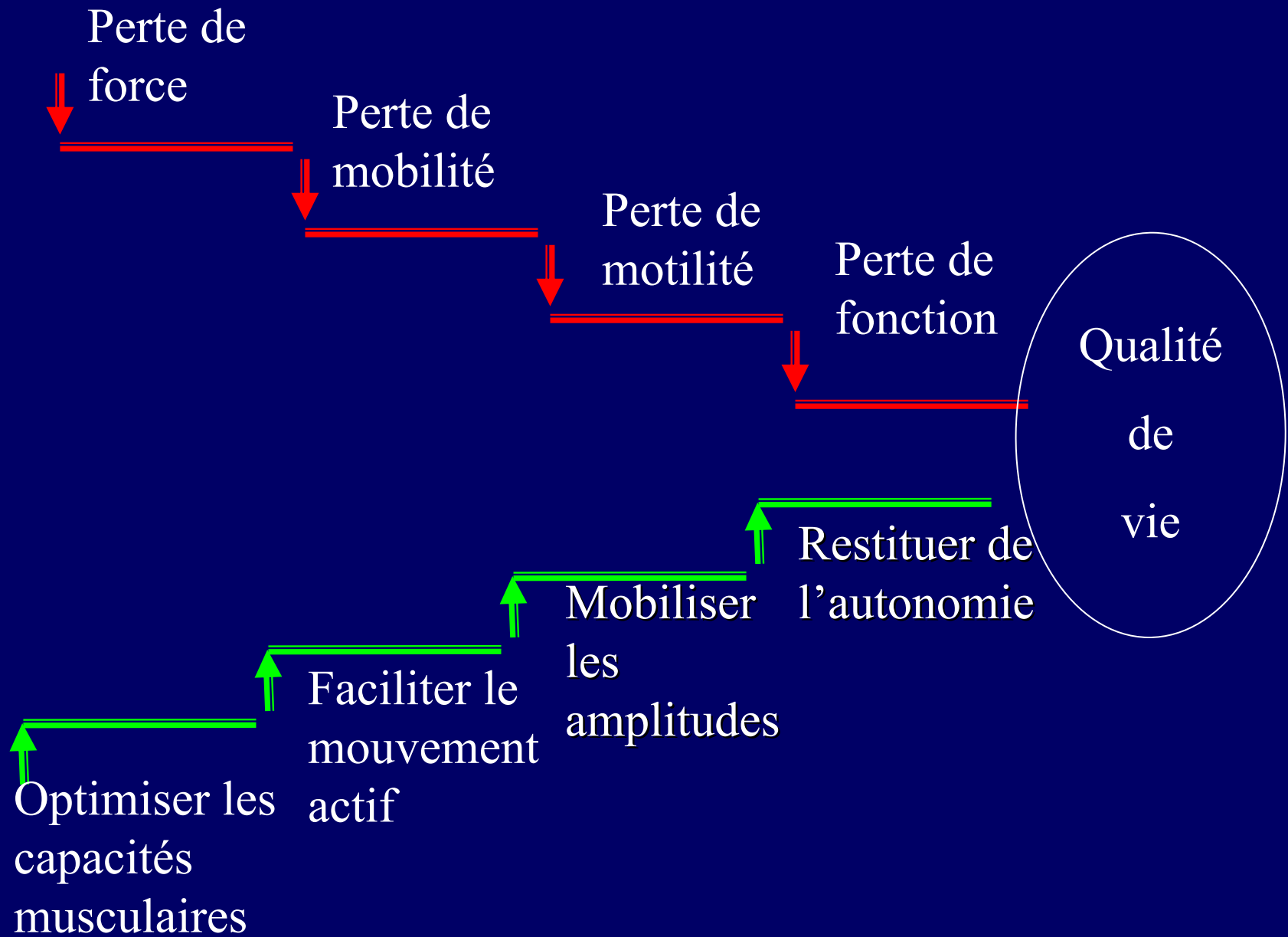
# Prise en charge orthopédique

- Rééducation motrice
- Rééducation respiratoire
- Appareillage et Traitement orthopédique
- Aides techniques
- chirurgie

# Modalités du suivi kinésithérapique

*Quelles techniques proposer ?  
et quand ?*

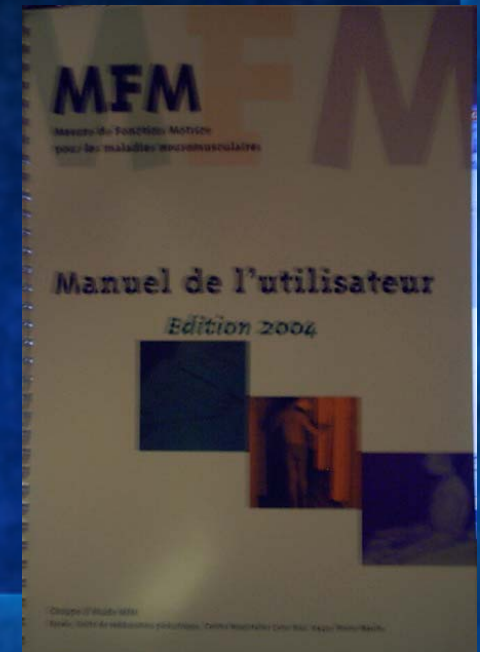




# Bilan de la fonction motrice

- Mobilité active analytique ou globale
- un outil validé pour les MNM ...

La Mesure de la Fonction Motrice





# Bilan de la fonction motrice

## La MFM

- 32 items
- 3 dimensions:
  - D1: station debout et transferts, 13 items
  - D2: motricité axiale et proximale, 12 items
  - D3: motricité distale, 7 items (6 au MS)







# Bilan d'indépendance fonctionnelle

SOINS PERSONNELS

CONTRÔLE DES SPHINCTERS

MOBILITE transferts

LOCOMOTION

COMMUNICATION

CONSCIENCE DU MONDE EXTERIEUR

# Optimiser la force du muscle

Lutter contre les  
contractures

entretenir une activité  
musculaire

organiser les alternances  
repos/activité



# Optimiser la force du muscle

Lutter contre les contractures

• postures manuelles ou instrumentales:

- massage
- physio
- balnéo
- mobilisations



# Optimiser la force du muscle

Lutter contre les

co

organiser les alternances  
repos/activité

fatigabilité

économie / efforts souhaités:

- déplacements: - tricycle électrique, FRE...
- transferts: - aide au passage debout...  
- lit électrique...
- à l'école: - double jeu de livres, photocopies de cours, PC  
- éviter les écritures « superflues »...



# Optimiser la force du muscle

Lutter contre les

con

organiser les alternances

ivité

entretenir une activité  
musculaire

activité physique globale

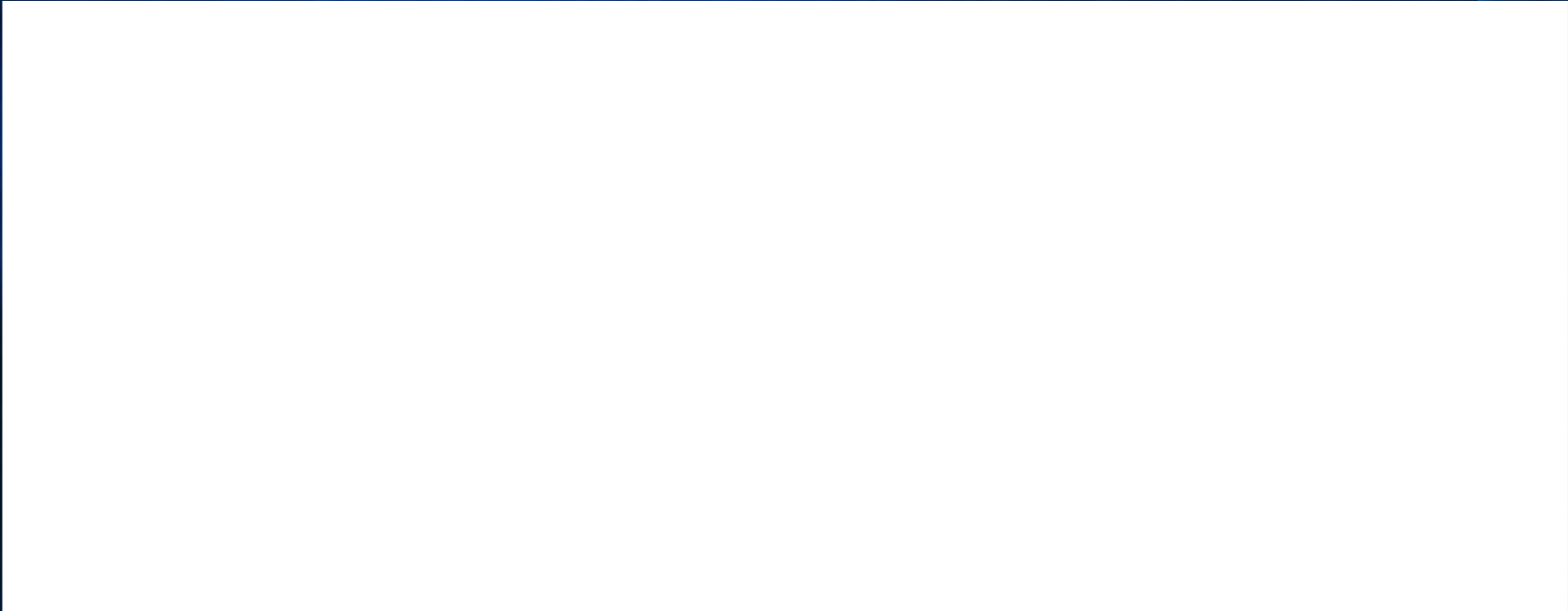
renforcement musculaire « éclairé »

recherche de stratégies motrices:

- mise en place par le patient
- retrouvées avec lui

# Faciliter le mouvement actif

rééducation





# Faciliter le mouvement actif

adaptations



# Faciliter le mouvement actif

## appareillage

- Coques talonnières





# Faciliter le mouvement actif

## appareillage

- orthèses suropédieuses postérieures: - articulées



# Faciliter le mouvement actif

appareillage

corset + thoraco-pelvi-pédiex





# Faciliter le mouvement actif

appareillage

- corset siège

# Faciliter le mouvement actif

appareillage • corset siège





# Faciliter le mouvement actif

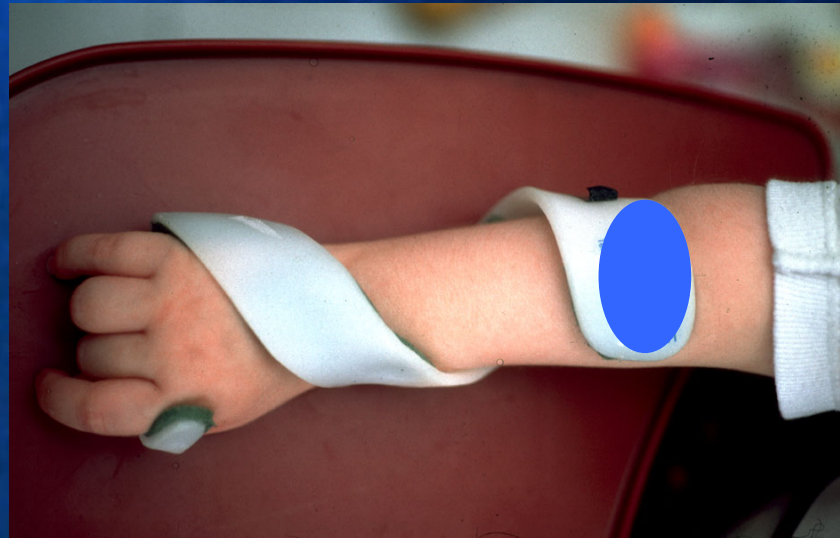
- Aides techniques



# Faciliter le mouvement actif

## appareillage

au membre supérieur: - orthèse active de poignet





# Mobiliser les amplitudes

- Postures: - manuelles ou instrumentales
  - efficacité selon les formes cliniques

➔ penser aux positions facilitantes



➔ gare aux rétractions induites !!



# Prévention ostéo-articulaire





# Prévention ostéo-articulaire étirement posture ischio-jambiers



# Prévention ostéo-articulaire étirement posture biceps



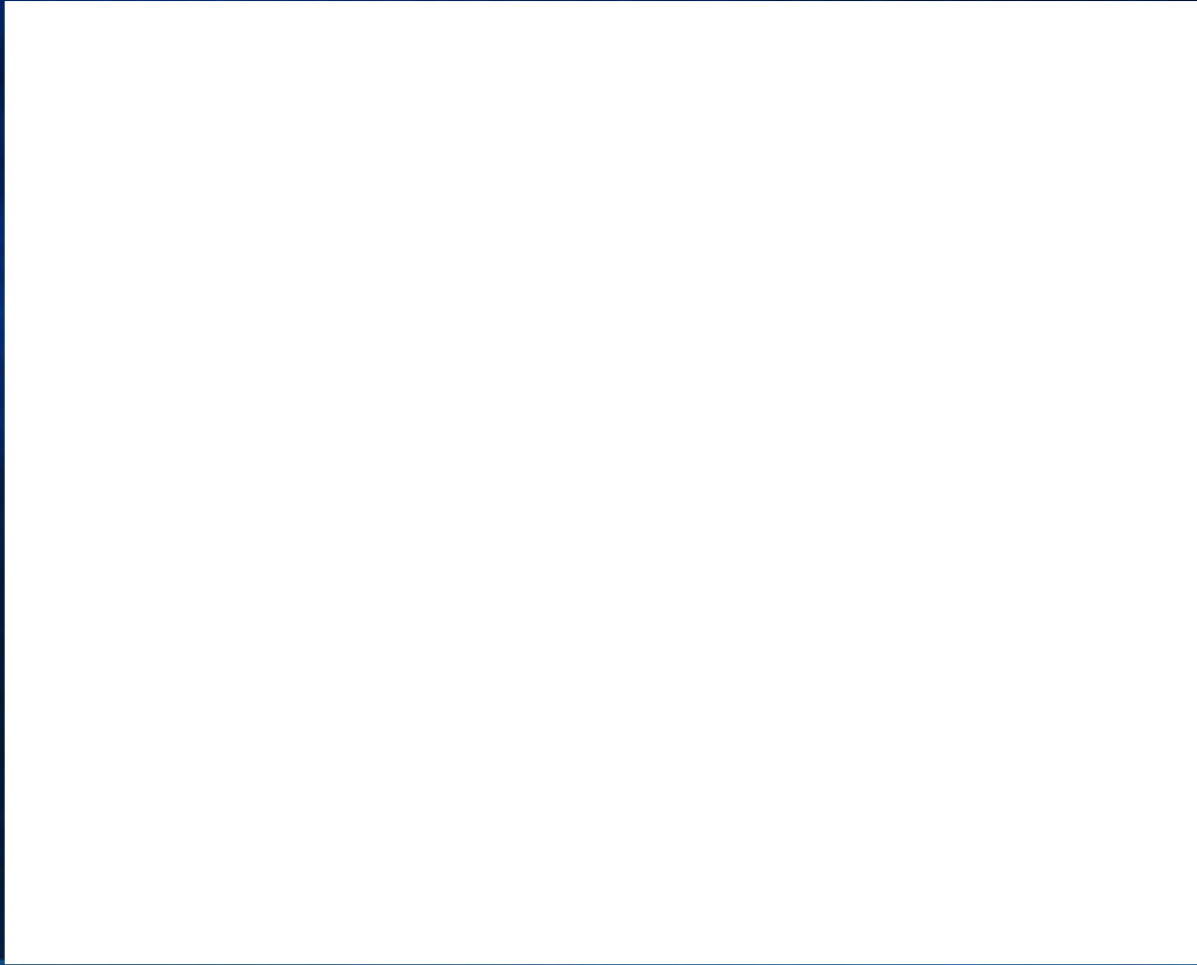


# Prévention ostéo-articulaire

## étirement psoas

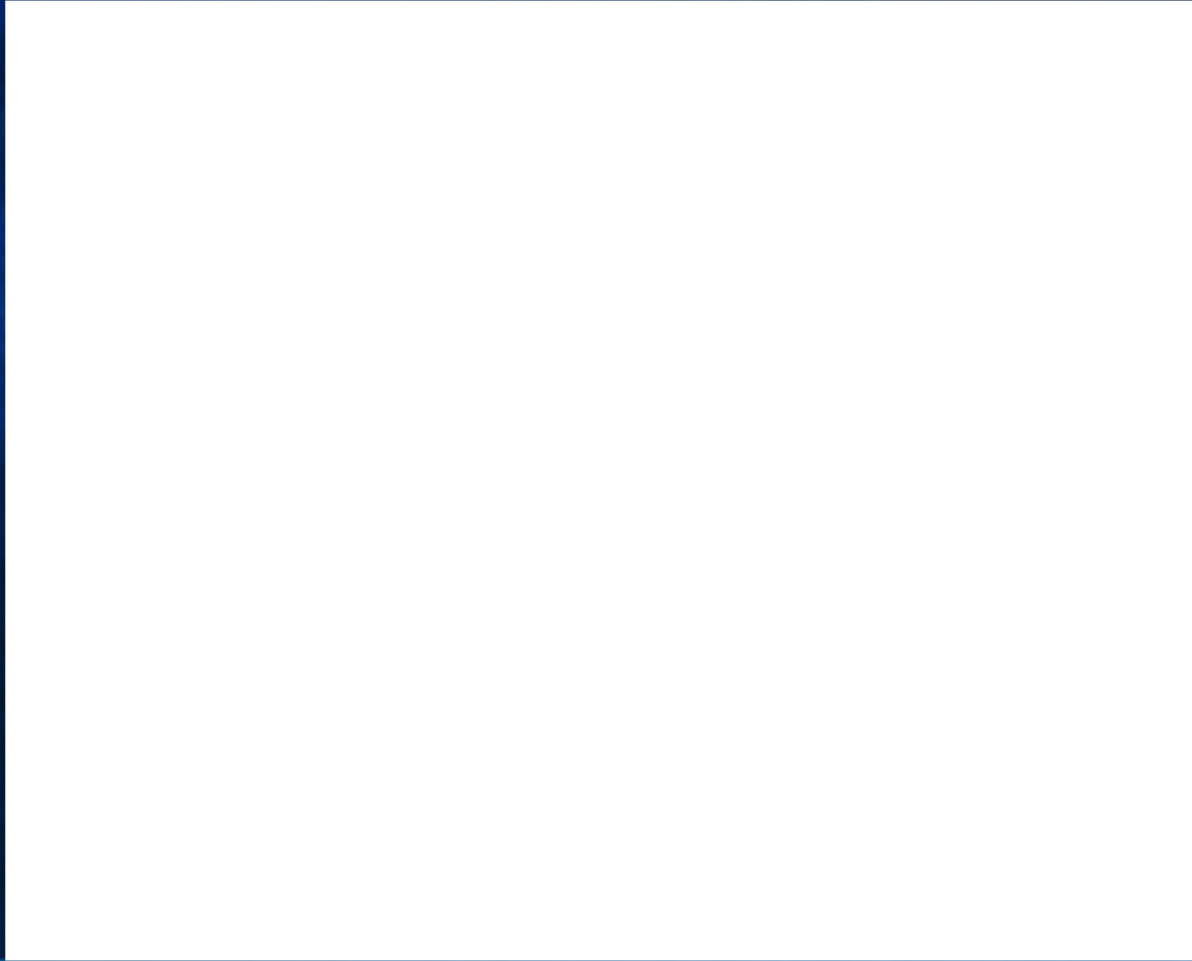


# Étirement axial





# Étirement assouplissement



# Étirements postures droit fémoral, psoas





# Étirements postures droit fémoral, psoas



# Mobiliser les amplitudes (suite)

- Postures: - la verticalisation

Standart: standing, FR verticalisateur



# Mobiliser les amplitudes

- Postures: - la verticalisation

Personnalisée (mousse) ou moulée





# Mobiliser les amplitudes

- Postures: - la verticalisation

Personnalisée (mousse) ou moulée



# Mobiliser les amplitudes (suite)

---

Les hyperinsufflations:

- chez l'enfant de moins de 8 ans
- chez l'enfant de + de 8ans, et l'adulte
- en post-op



# Mobiliser les amplitudes (suite)

Les hyperinsufflations: - chez l'enfant de moins de 8 ans

## Relaxateur de pression

- Age de début 1 an
- Sangle abdominale
- Séances courtes 20 à 30 mn
- Déclenchement insp -1
- Déclenchement exp 20-30
- Débit 20 à 30 l/mn
- Décubitus dorsal



# Mobiliser les amplitudes (suite)

Les hyperinsufflations: - chez l'enfant de moins de 8 ans

Relaxateur de pression



# Restituer de l'autonomie

- Aides techniques: tricycle électrique, FR, FRE
- Aménagements : hauteur d'assise, de WC...
- Domotique

# Chirurgie

## Membres inférieurs

Vers la période de la perte de la marche...

## Rachis

à envisager en fonction de l'atteinte cardio-  
respiratoire



# Pré-op

- chirurgie tendineuse + ou - geste osseux
  - ➔ préparation ventilatoire
  - ➔ prévoir les positionnements
  - ➔ anticiper les situations motrices à venir

**anticiper !!!**

# Post-op

- chirurgie tendineuse + ou - geste osseux
- arthrodèse de colonne
  - ➔ mobiliser
  - ➔ positionner
  - ➔ favoriser de la mobilité active
  - ➔ restituer de l'indépendance
  - ➔ anticiper

# Biopsie musculaire ou neuro musculaire

- Timing (EMG)
- Localisation (neurologue)
- Coopération ana path
- Acheminement
- Technique chirurgicale
  - Pincettes
  - Bistouri
  - Hémostase



# Chirurgie parties molles

- Ténotomies
- Libérations articulaires
- Transferts tendineux
  
- Immobilisation post opératoire
- Gestion de la douleur post opératoire
- Rééducation post opératoire

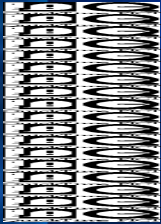
# Chirurgie du pied

*Le pied assure  
le contact avec le sol !!!*

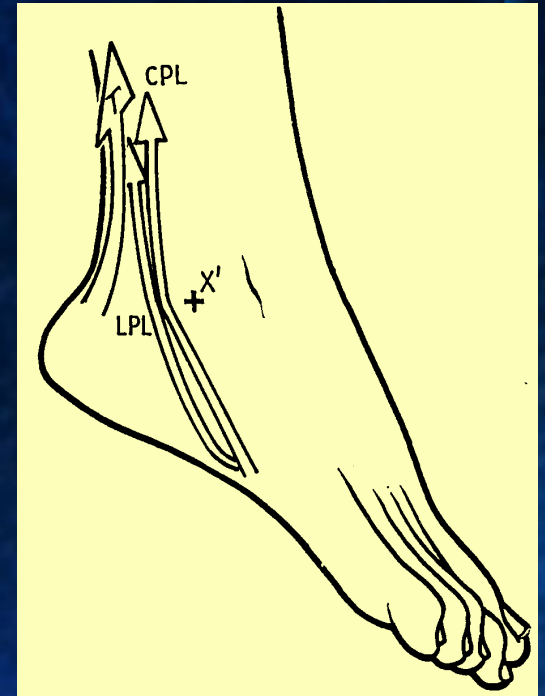
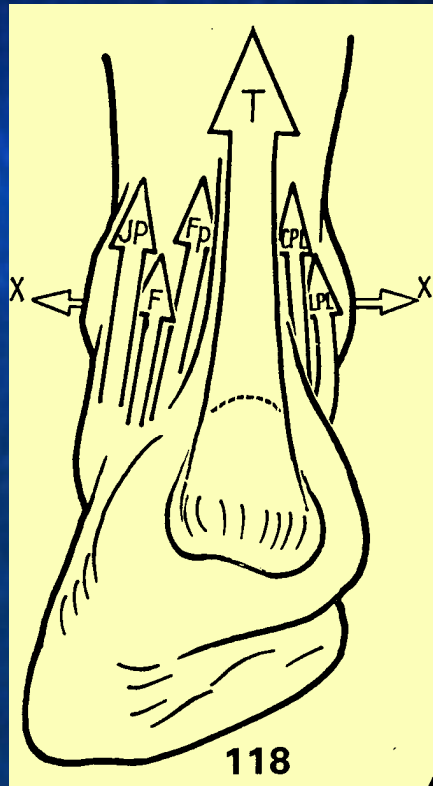
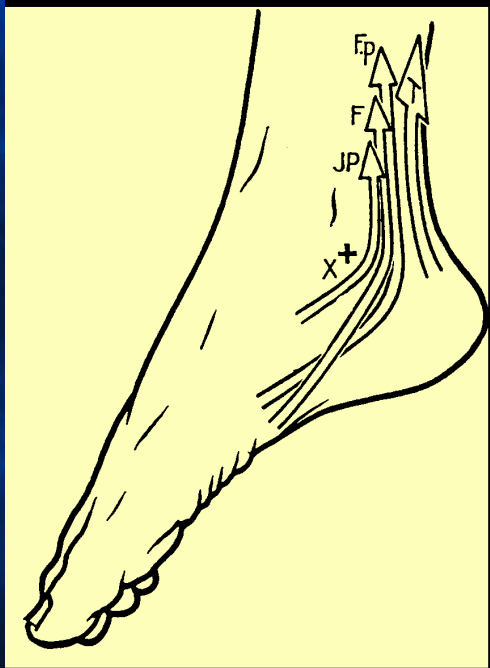


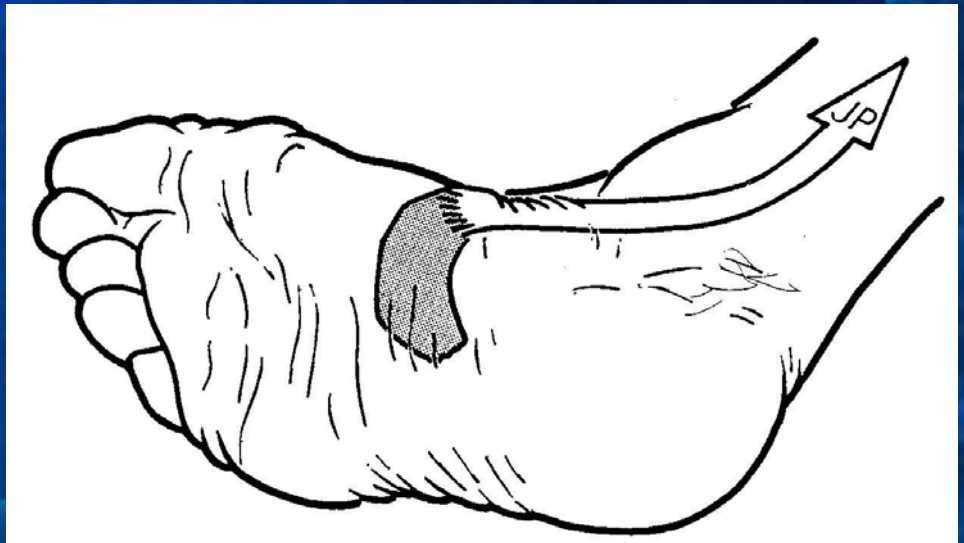
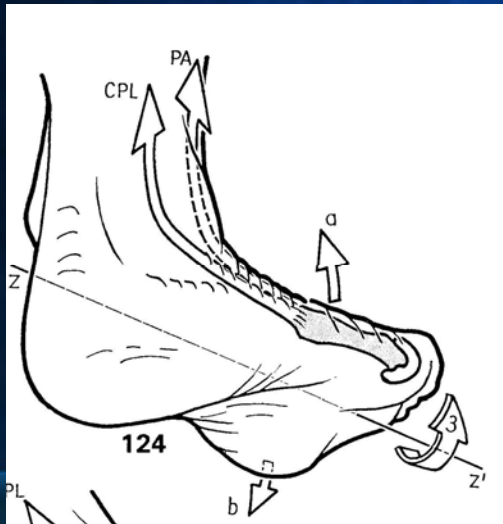
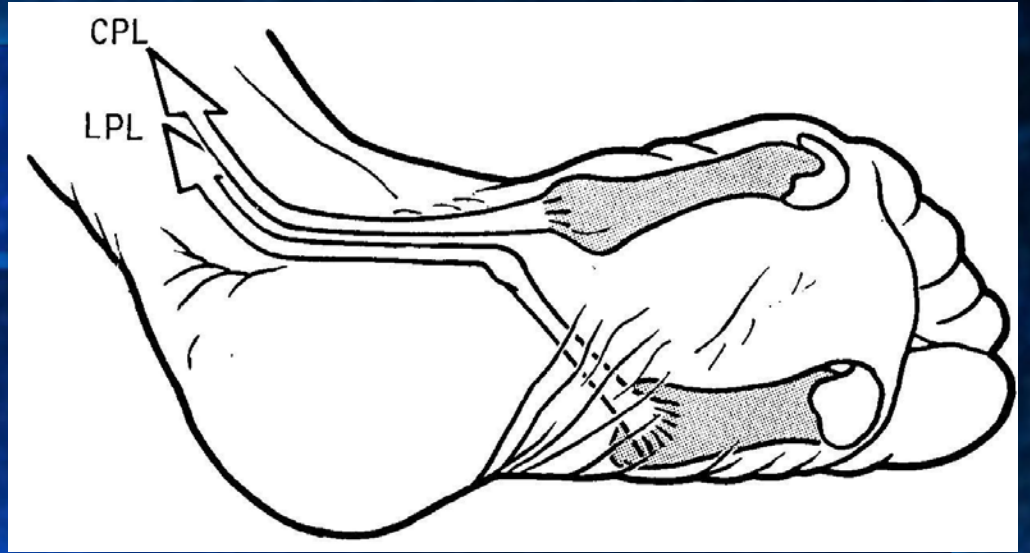
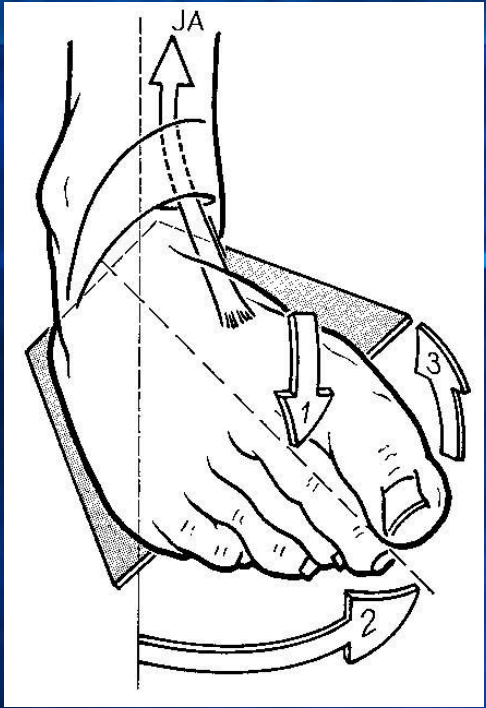


# SAVOIR ETABLIR UN PRONOSTIC DE DEAMBULATION

























- **Nerf**

- **Neurectomies - Neuroclasies**
- **Injection de toxine botulinique**

- **Tendons**

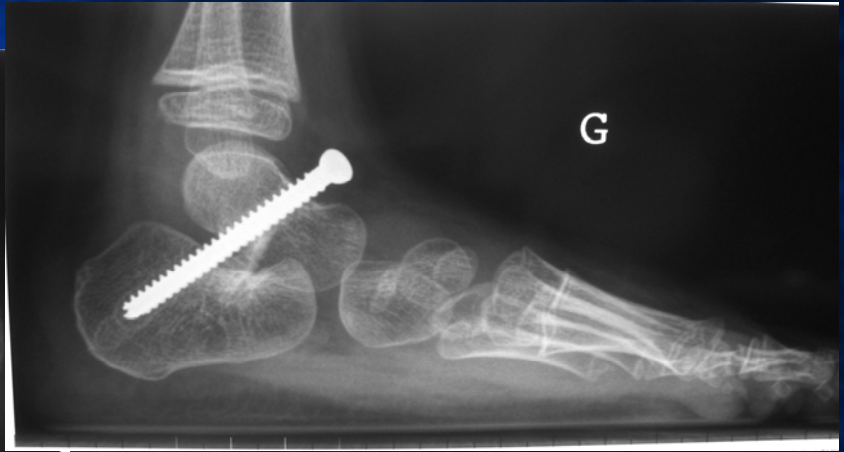
- **Ténotomies**
- **Allongements tendineux (Achille,JP...)**
- **Aponévrotomie (jumeaux)**
- **Transferts tendineux (JA, JP...)**



# Chirurgie osseuse

- **Déformation enraidie**
- **Souvent associée à des libérations des parties molles**
- **Définitive...**
- **Le plus tard possible pour préserver la croissance**
- **Ne pas oublier les orteils...**











# Rachis

---

- Effondrement+++
- Contexte respiratoire et cardiaque
- Pronostic de marche (?)
- Place du traitement orthopédique
- Date de la chirurgie



## Les scolioses neurologiques avec bassin oblique

*Neurological scoliosis and pelvic obliquity*



R.D. Zeller

R.D. ZELLER\*

Conférences d'enseignement de l'Association  
française d'orthopédie et de traumatologie

66

**Conférences  
d'enseignement  
1998**

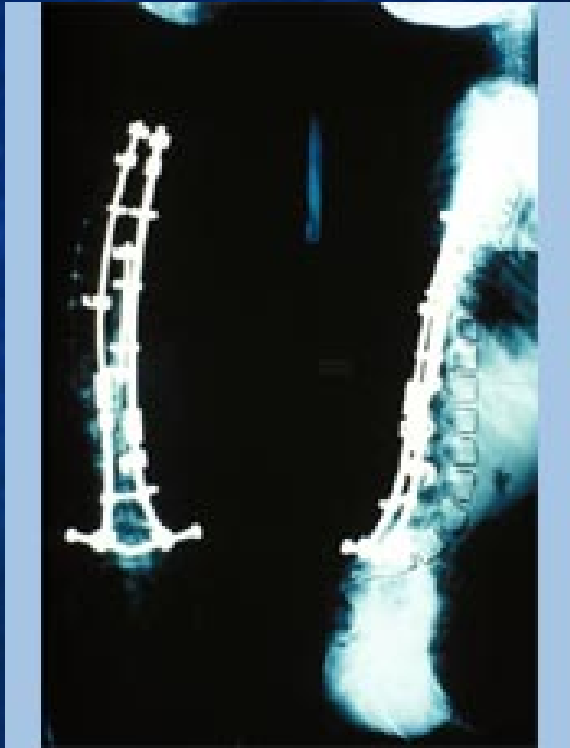


Éditions Scientifiques et Médicales  
Elsevier SAS

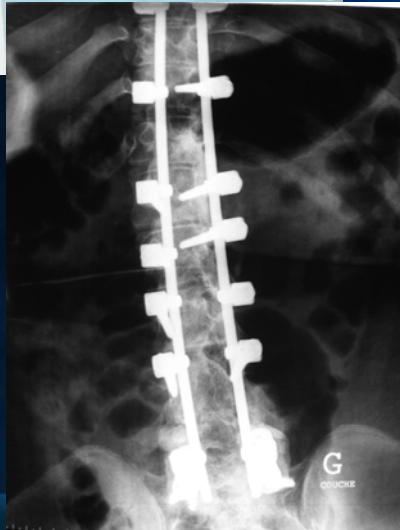
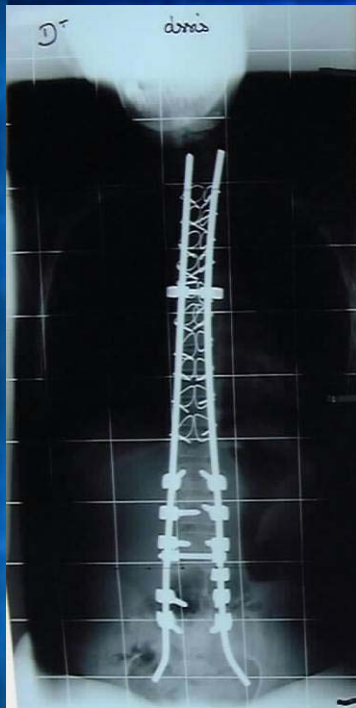


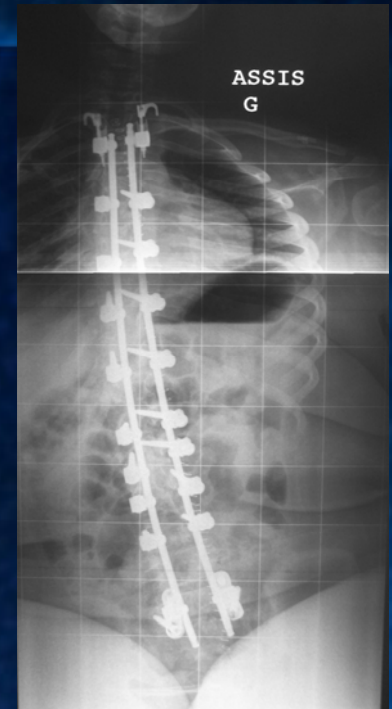
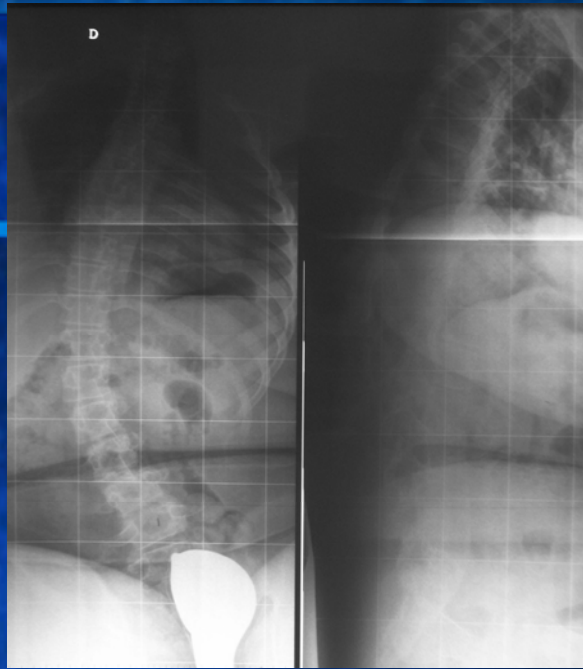
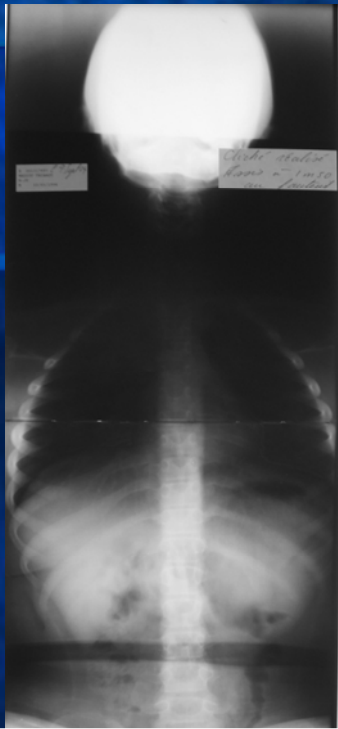




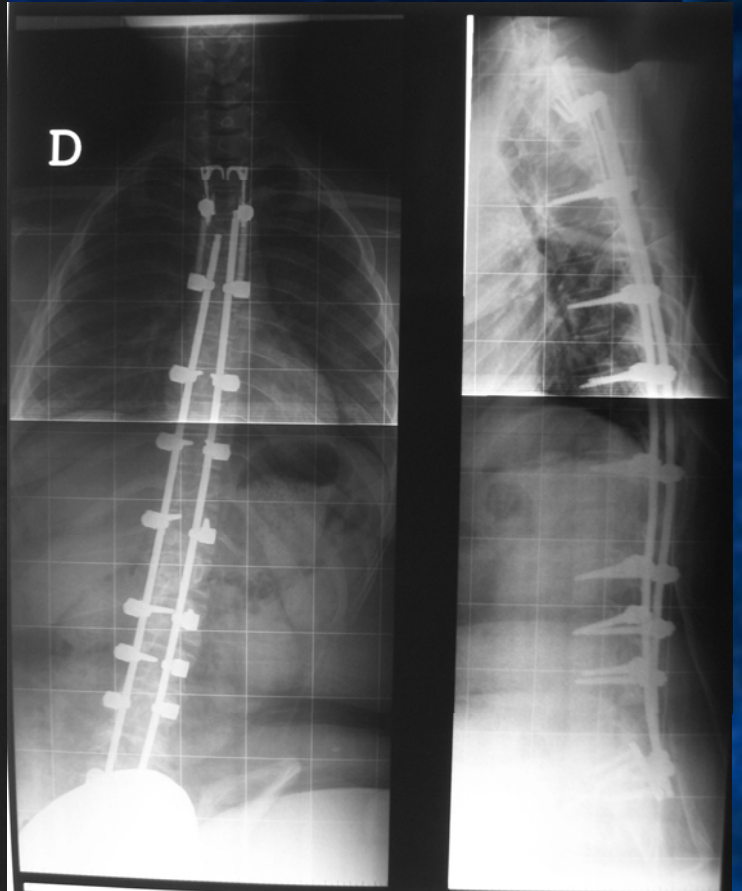


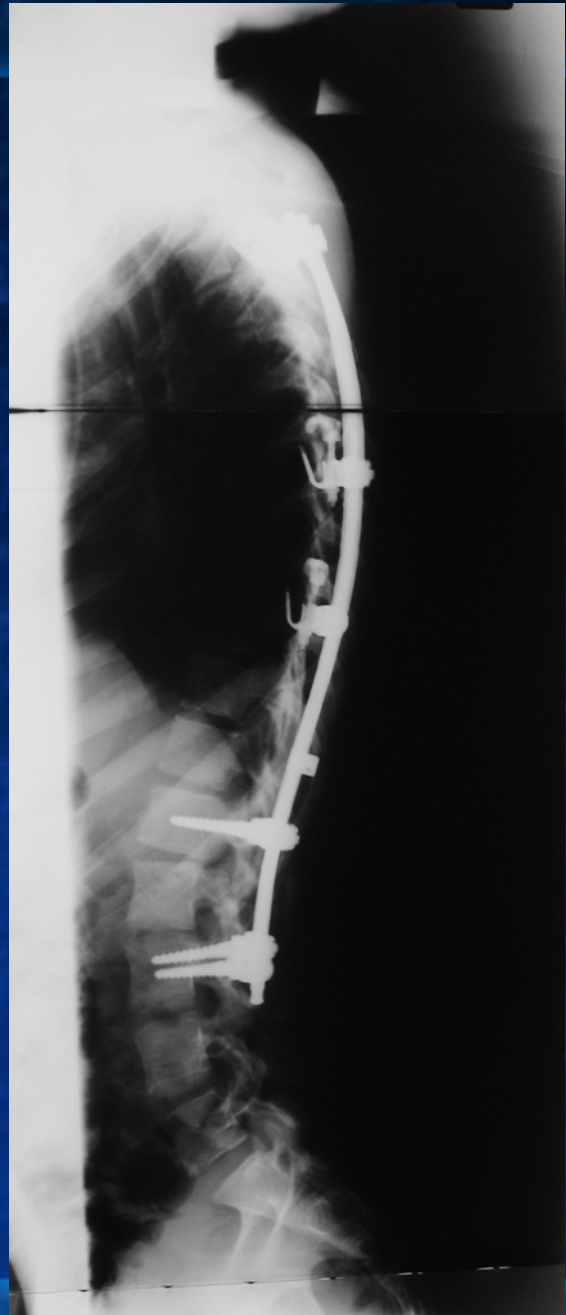
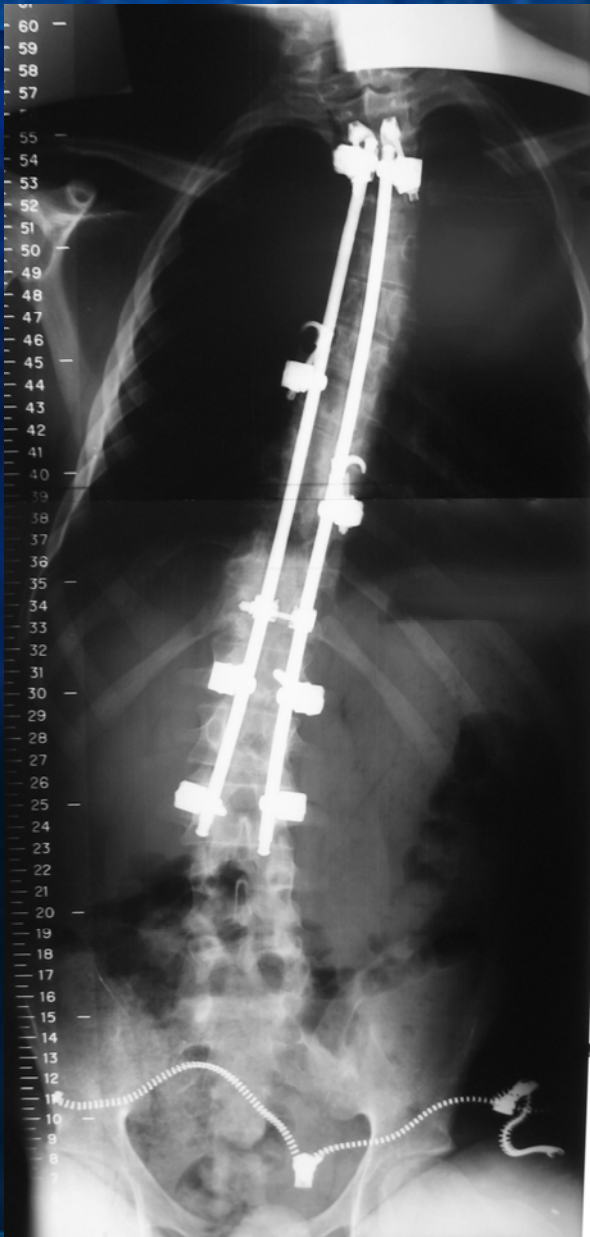
# Fixation sacrée











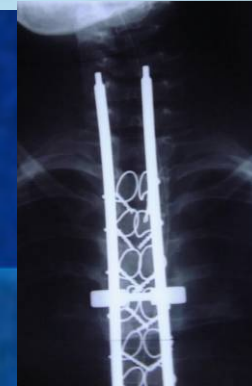
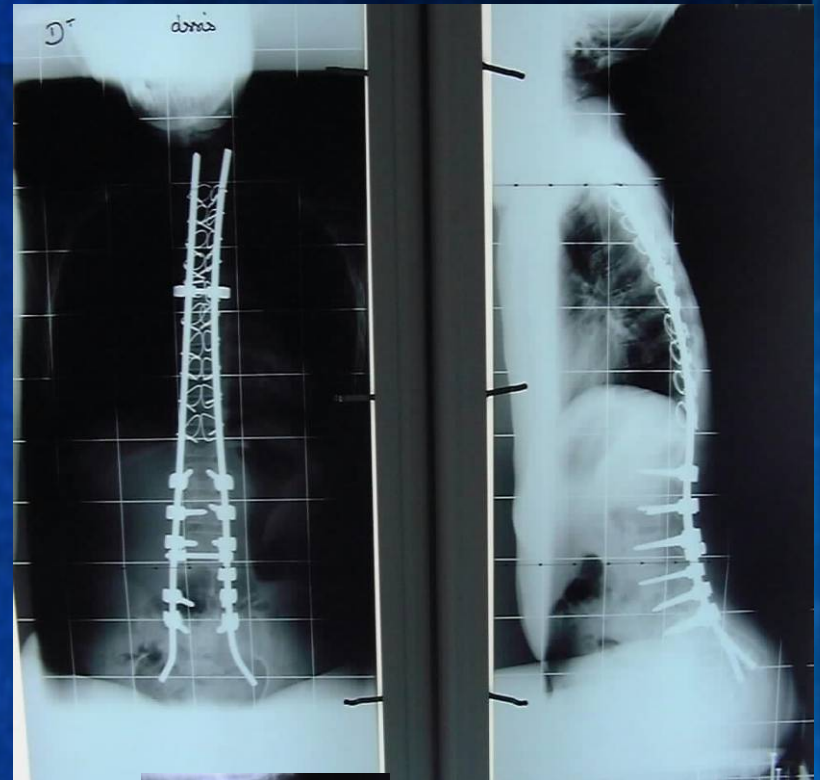
**MYOPATHIE DE DUCHENNE :  
VECU A LONG TERME  
DE L'ARTHRODESE  
VERTEBRALE**

**B de COURTIVRON, C BONNARD, B GLORION.  
CHU TOURS FRANCE**



# Evolution actuelle

- Arthrodèse limitée à la jonction lombo-sacrée
- Prise pelvienne de type Jackson
- Vis lombaires
- Luque en thoracique
- Croissance supérieure préservée



# Conclusions

---

- **Le bénéfice de l'intervention est confirmé et se maintient à long terme**



# Conclusions

- **L'absence d'arthrodèse complète n'a pas d'inconvénient, permet d'opérer tôt et de limiter les complications per-opératoires**
- **La fixation pelvienne est nécessaire, sa technique est maintenant au point :**
  - **Galveston, vis ilio-sacrée, Jackson**



# Conclusions

- L'arthrodèse rachidienne a participé à gagner le pari de la troisième décennie

# **Douleur et maladies neuro-musculaires**

- **Fréquente** : sous évaluée par le corps médical en partie de part une tolérance excessive par le patient.
- **Douleur aigue** :
  - Post opératoire
  - Lors des séances de kinésithérapie ou de verticalisation
  - Signes d'appel de complications (fractures, escarres,...)
- **Douleur chronique** :
  - Mauvais positionnement
  - Orthèses mal adaptées
  - Rétractions musculo-articulaires
  - Ostéoporose

- [www.afm.France.org](http://www.afm.France.org)
- [www.moteurline.apf.asso.fr](http://www.moteurline.apf.asso.fr)
- [www.ataxie.com](http://www.ataxie.com)
- [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

