

**Enseignement complémentaire optionnel
Maladies neuro-musculaires**

**Conséquences des maladies
neuro-musculaires sur le
développement de l'enfant**

Dr Ch. RICHELME
Fédération des maladies neuro-musculaires
Groupe hospitalier Archet

U.N.S.A. UFR médecine – CHU de NICE

Contrairement à l'adulte, l'enfant est un être en développement sur lequel la maladie va retentir de manière d'autant plus importante qu'elle sera à début précoce et d'évolutivité rapide

Chez l'enfant, les maladies neuro-musculaires auront donc une influence particulièrement importante sur :

- L'appareil respiratoire
- L'appareil ostéoarticulaire et la croissance
- La croissance pondérale
- Le transit intestinal et l'équilibre nutritionnel

Retentissement des maladies neuro-musculaires chez l'enfant

Pour limiter le retentissement des maladies neuro-musculaires chez un enfant, la lutte est quotidienne, fastidieuse, mais **indispensable** en attendant des thérapeutiques efficaces

- Les aspects respiratoires
- Les aspects orthopédiques
- Les aspects cardiaques
- Les aspects digestifs et nutritionnels
- Prise en charge de la douleur
- Soutien psychologique et autres aides

Les aspects respiratoires

- **Physiopathologie**
- **Surveillance**
- **Prise en charge**

Retentissement des mal neuro-musc sur la fonction respiratoire

- **Diminution variable de la force des muscles respiratoires (diaphragme, intercostaux, muscles accessoires, abdominaux)**
- **Réduction des volumes pulmonaires (CV, CRF)**
- **Réduction des débits expiratoires (VEMS, DEMM^{25/75})**
- **Réduction des compliances thoracique et pulmonaire**
- **Diminution de la croissance pulmonaire**
- **Fatigabilités des muscles respiratoires**
- **Retentissement sur les échanges gazeux**
- **Inefficacité de la toux**

Spécificité de la fonction respiratoire de l'enfant et du NRS

- Muscles fatigables : peu de fibres de type II
- Immaturité du contrôle ventilatoire, de la déglutition et de la motricité oesophagienne (SIO)
- Abondance du sommeil REM (hypotonie+++)
- Obstruction respiratoire fréquente : étroitesse des VAS, inefficacité de la toux, hypersécrétion bronchique.
- Croissance pulmonaire liée à la multiplication alvéolaire jusqu'à l'âge de 4 ans

Fonction respiratoire de l'enfant : facteurs aggravants

Scoliose (puberté) :

- Relation linéaire entre l'importance et l'évolutivité de la scoliose et la diminution de la CV.
- Limitation de l'évolutivité de la scoliose en position debout

Port du corset : ajustement à contrôler

Reflux gastro oesophagien, troubles de la déglutition et de la motricité oesophagienne, malnutrition.

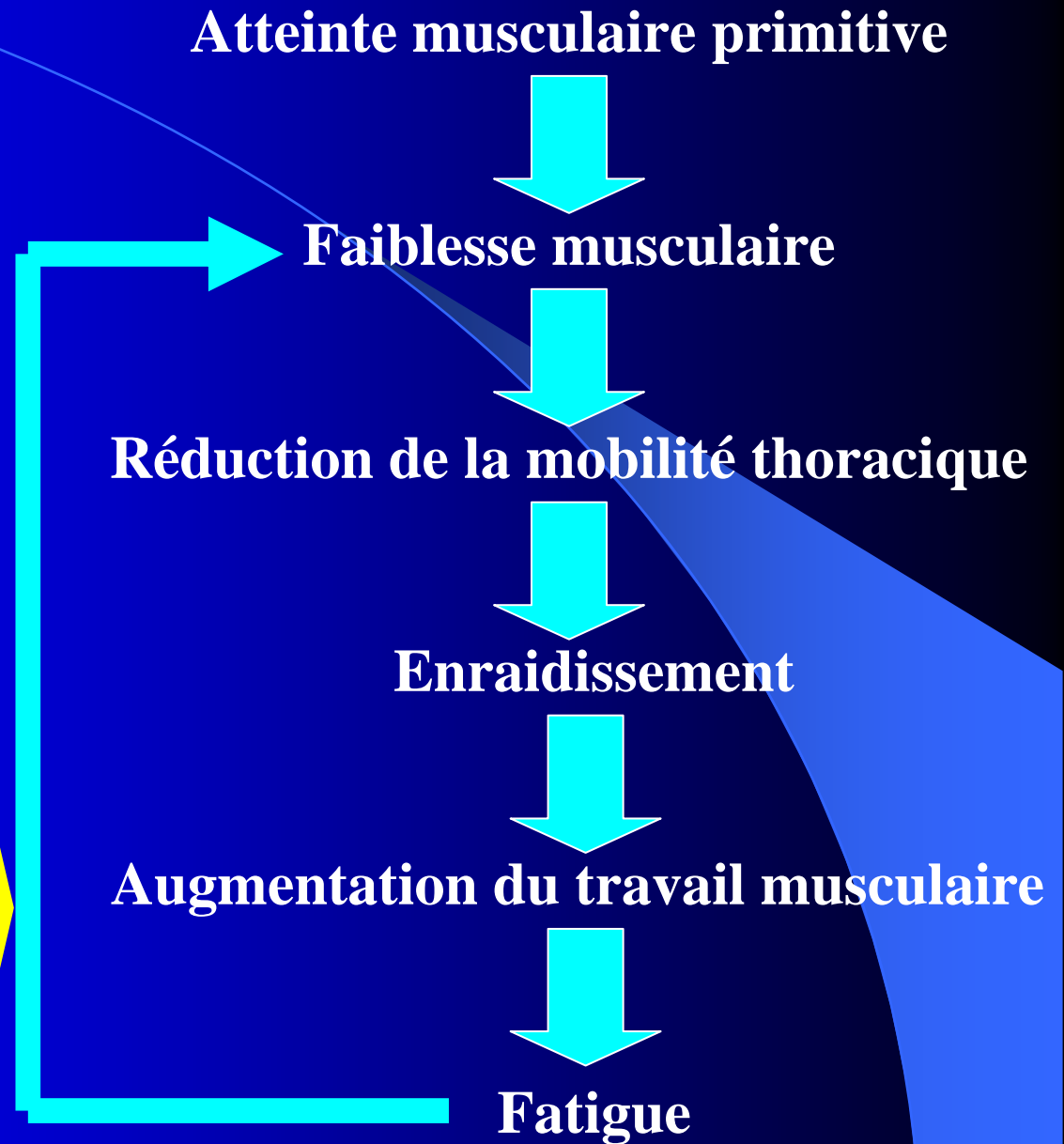
Infections respiratoires récidivantes

Cardiomyopathies

Apnées du sommeil centrales et ou obstructives

Auto- aggravation respiratoire dans les maladies neuro-musc

Évolution spontanée
en l'absence
d'aggravation du
déficit musculaire si
pas de prise en charge



Fatigue des muscles respiratoires

Primitive et majorée par :

- Augmentation du travail respiratoire par altération de la compliance thoraco-pulmonaire
- Hypoxémie
- Malnutrition
- Atteinte myocardique

Diagnostic et surveillance de l'IR

Variable selon le type de maladie neuro-musc

Spirométrie (couché et assis avec et sans corset) :

Intérêt des mesures statiques et des courbes débit volume.

Gazométrie artérielle ou capillaire

Enregistrements polygraphiques nocturnes :

SaO₂, ECG, EEG, mouvements thoraciques et abdominaux, mouvements oculaires, EMG, flux buccal et nasal.

Examen à la recherche d'un RGO

Intérêts d'une surveillance régulière de l'insuffisance respiratoire

Prévenir les accidents aigus

Infections respiratoires

Atélectasies

Programmer les traitements invasifs

Arthrodèse rachidienne

Étudier le retentissement des orthèses

Tolérance du corset

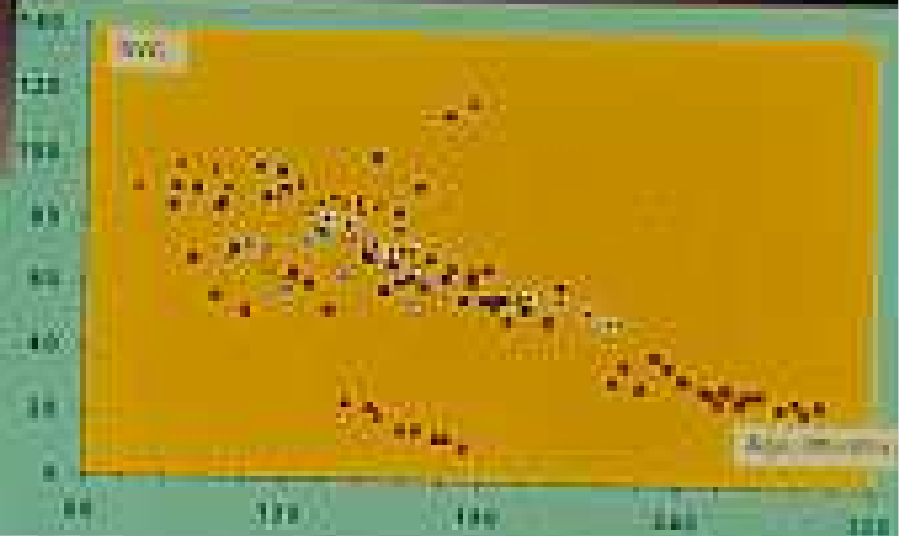
Mettre en place une assistance ventilatoire

Rééducation par relaxateur de pression

Ventilation mécanique par masque nasal ou trachéotomie₁₁

Évolution de la capacité vitale selon le type de pathologie

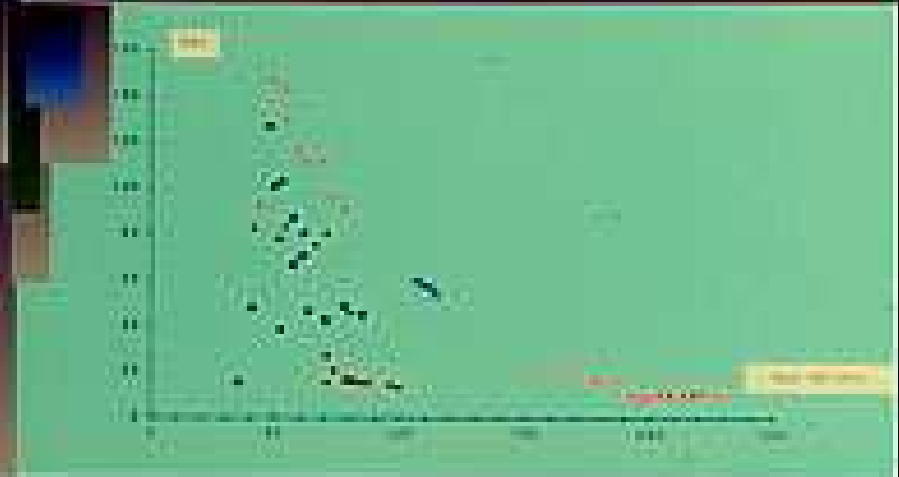
Evolution of the SLOW VITAL CAPACITY
DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY



Evolution of the SLOW VITAL CAPACITY
Severe Childhood Autosomal Recessive Muscular Dystrophy



SLOW VITAL CAPACITY in SPINAL MUSCULAR ATROPHY



Altération des échanges gazeux

Évolution spontanée

- **Gazométrie normale de jour et de nuit**
- **Épisodes de désaturation nocturne**
- **Hypoxémie associée à une hypo ou normocapnie**
Effets shunt par anomalies du rapport ventilation/perfusion
- **Hypoxémie hypercapnie**
Stade d'hypoventilation alvéolaire

Prise en charge thérapeutique (1)

Kinésithérapie de mobilisation thoracique et de désencombrement ++++

Manuelle (drainage bronchique, toux assistée) ou mécanique (cough assist, percussionnaire)

Importante dans les formes évolutives,

Permet de lutter contre les atélectasies et contre l'altération de la compliance thoraco-pulmonaire.

Rééducation quotidienne par relaxateur de pression

15 à 30 minutes par jour, mobilise la cage thoracique et les sécrétions pulmonaires, lutte contre les atélectasies.

Fonction d'aérosolisation si besoin.

Porta bird



Rééducation par relaxateur de pression

*Mettre
des
photos
de
l'alpha
200*



Prise en charge thérapeutique (2)

- **Lutte contre les infections virales et les surinfections respiratoires (vaccination, antibiothérapie)**
- **Traitement symptomatique des troubles de la déglutition et du reflux gastro oesophagien,...**
- **Assistance respiratoire pré et post chirurgicale**
- **Surveillance et prise en charge des pauses respiratoires d'origine centrale et/ou obstructives :**

Ventilation au masque nasal ou théophylline 5mg/kg/j

Libération des VAS : amygdalectomie, adénoïdectomie

Assistance respiratoire

Indiquée en cas d'anomalie des échanges gazeux retentissant sur l'hématose

Ventilation non invasive :

Choix de l'appareil de ventilation

- Appareil volumétriques, barométriques ou mixtes
- Type de ventilation : assistée ou contrôlée

Importance de l'interface : masque nasal ou bucco-nasal, pipette, embout narinaires

Les difficultés : fuites, aérophagie et problèmes digestifs.

Ventilation invasive par trachéotomie

Ventilation nocturne par masque nasal



Aspects orthopédiques

**Le retentissement sur la croissance et
l'appareil ostéo-articulaire**

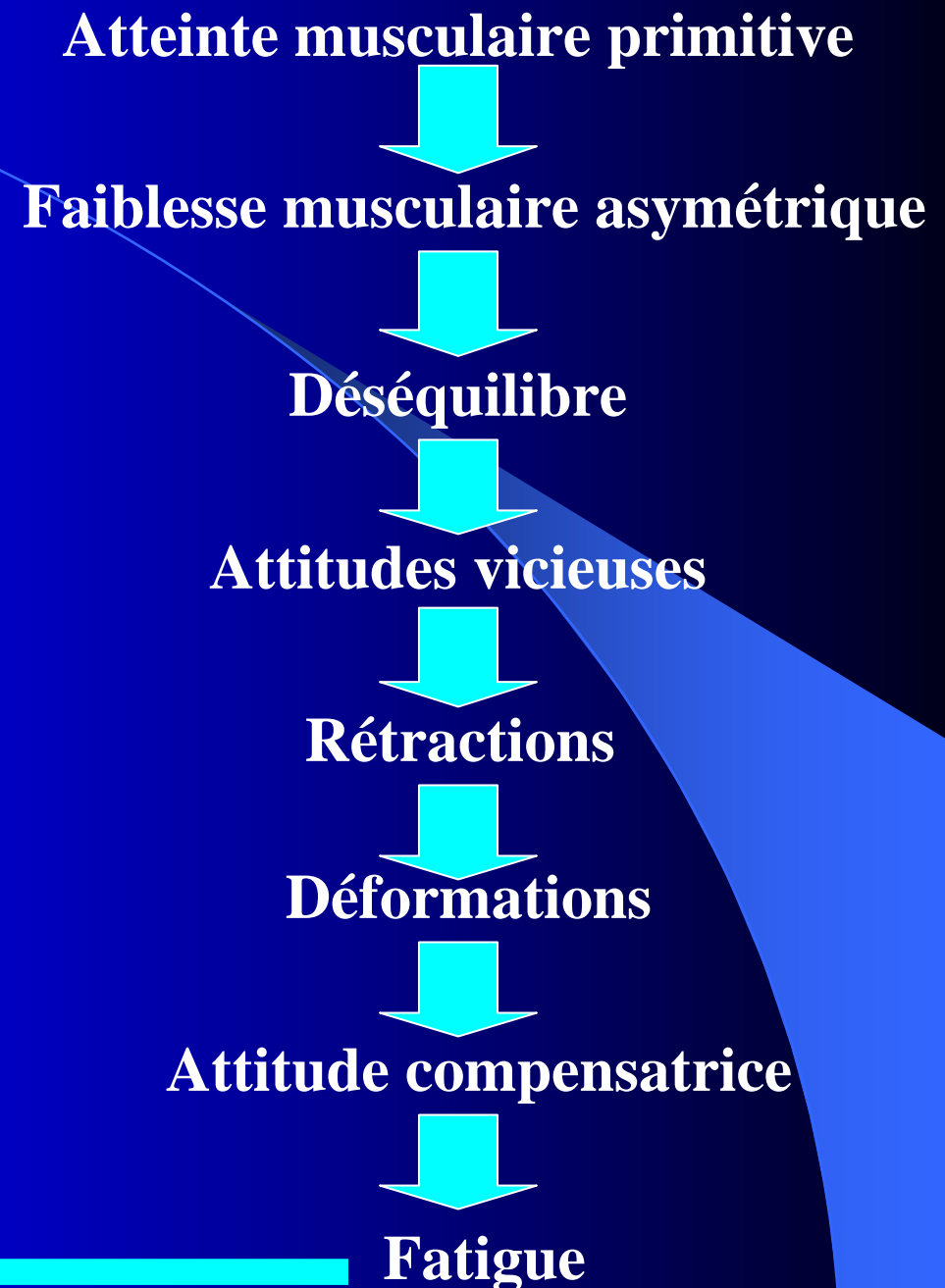
La rééducation

L'appareillage

La chirurgie

Auto- aggravation orthopédique dans les maladies neuro-musc

Évolution spontanée
en l'absence
d'aggravation du
déficit musculaire si
pas de prise en charge



Buts et techniques de la rééducation

Lutte contre la dégradation de l'état orthopédique :

Rétractions musculaires, déformations articulaires, douleur

Kinésithérapie passive :

Massages, mobilisations, étirements, posture

Balnéothérapie :

A éviter

Stimulation musculaire excessive

Renforcement musculaire actif : **fatigue**

Kinésithérapie agressive : **douleur**

Étirements



Balnéothérapie

Postures



Appareillage

- **Attelles de posture**
- **Appareillage de marche**
 - **Corset**
 - **Verticalisateur**
- **Fauteuil roulant électrique**

Attelles de maintien



Attelle suropédieuse

Attelle de main



Attelle cruropédieuse

Appareillage de marche



Corset de maintien dit « corset garchois »

**Appui au niveau des
épaules et des ailes
iliaques. Thorax et
abdomen libres.**

**Port de la têtère
impératif**



Verticalisation



Chirurgie

Membres inférieurs

Vers la période de la perte de la marche

Rachis

Ostéosynthèse rachidienne par CD à envisager en fonction de l'atteinte cardio-respiratoire

Chirurgie des membres inférieurs

Luxation de hanche pré et post op



Ostéosynthèse rachidienne



Prise en charge cardiaque

Surveillance

Non invasive : examen clinique, ECG et ECG à haute amplification, échocardiographie, enregistrement holter

A la demande : fraction d'éjection ventriculaire isotopique, enregistrement de la conduction du faisceau de His

Régulière (ne pas laisser passer l'heure de la chirurgie)

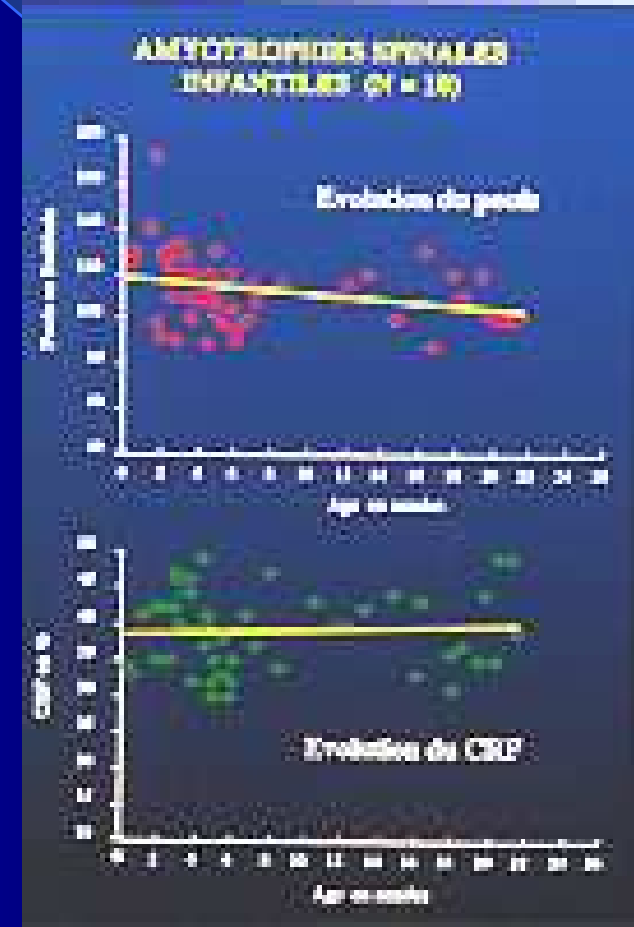
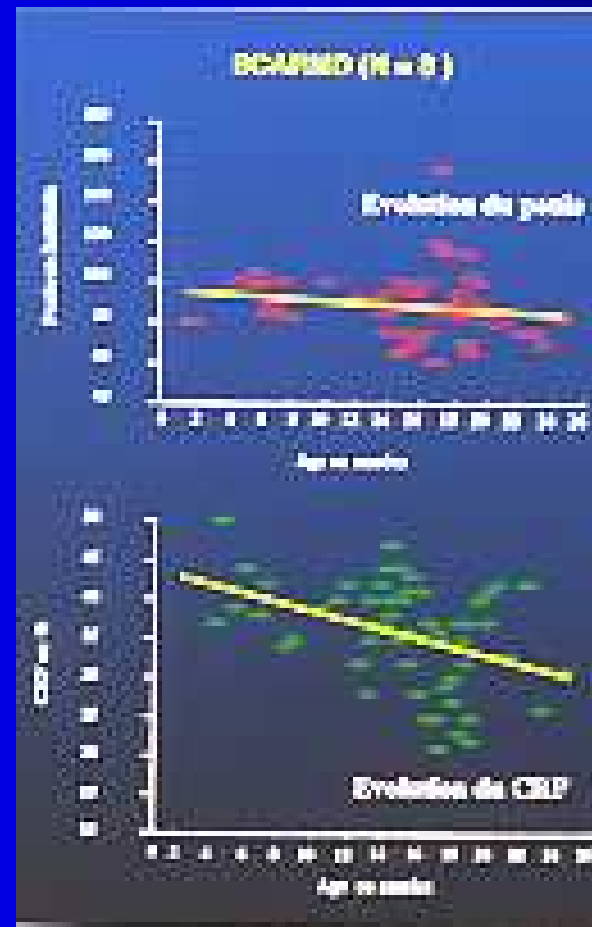
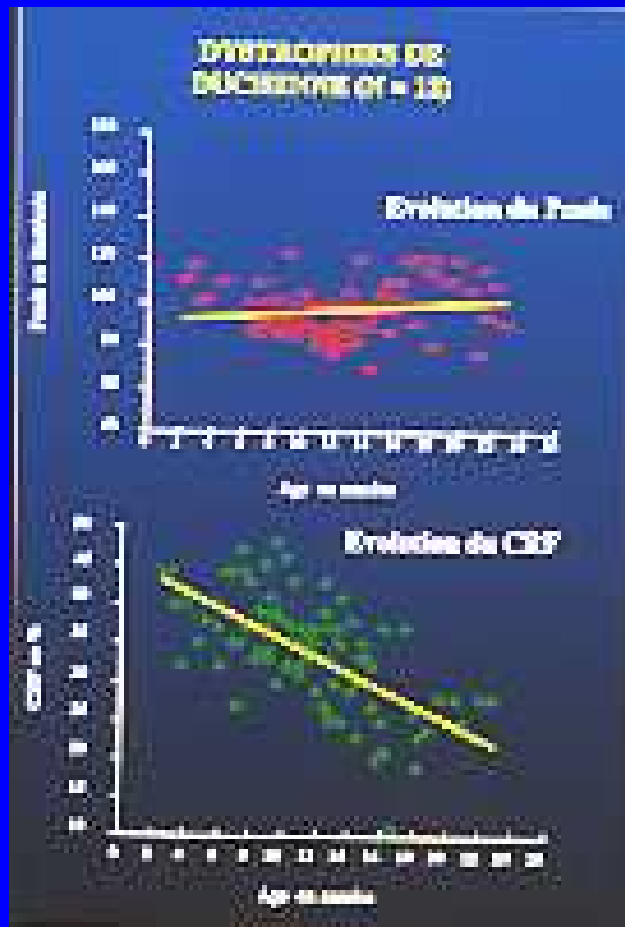
Prise en charge thérapeutique

Médicamenteuse : IEC précocement, Digitalo diurétique,

Stimulation cardiaque

Greffe cardiaque

Maladies neuro-musculaire et atteinte cardiaque



Aspects digestifs et nutritionnels

Les maladies neuro-musculaires retentissent sur la croissance pondérale de manière variable selon le type et le stade d'évolution. Tenir compte aussi des facteurs individuels

Risque de dénutrition fréquente par insuffisance de la prise alimentaire de part :

- Problèmes d'articulé dentaire et de mastication
- Difficultés de déglutition et survenue de blocages alimentaires
- Fréquence du RGO source de douleurs
- Douleurs abdominales et troubles du transit digestif

Risque de prise de poids excessive ;

courbes de croissance spécifiques aux patients Duchenne)

Risque de constipation (Attention aux fausses diarrhées) :

Secondaire à l'insuffisance d'hydratation, à la limitation de la mobilité et de la verticalisation, aux difficultés pour aller à la selle, aux erreurs diététiques, ...

Prise en charge digestive et nutritionnelle

Surveillance :

Évolution de la croissance staturo-pondérale

Mesure de paramètres morphométriques (pli cutané, périmètre brachial), impédancemétrie

Évaluation quantitative et qualitative de la prise calorique

Explorations complémentaires :

TOGD, PH métrie, manométrie oesophagienne, fibroscopie

Possibilités thérapeutiques :

Conseils et guidance diététiques

Bonne hygiène de vie : boissons abondantes, exonération régulière

Aide à la verticalisation pour les patients en fauteuil

Apports de suppléments caloriques

Nutrition entérale par gastrostomie

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

Prise en charge de la douleur

Souvent mieux organisée en milieu hospitalier dans des périodes aiguës. Intérêt d'associer les stratégies

Traitements médicamenteux :

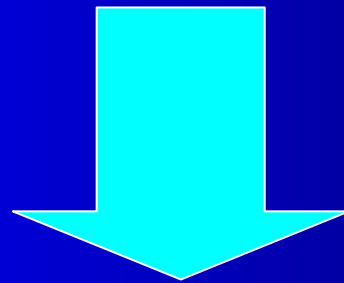
- Depuis les antalgiques de niveau 1 jusqu'à la morphine
- Ne pas hésiter à l'utilisation préventive
- **Physiothérapie** : balnéothérapie, massages,
- **Adaptation des appareillages**
- **Chirurgie**
- **Soutien psychologique**
- **Autres** : cure thermale, hypnose, acupuncture,

Autres aspects de la prise en charge

Soutien psychologique

Adaptation et intégration scolaire

Obtention des aides sociales nécessaires



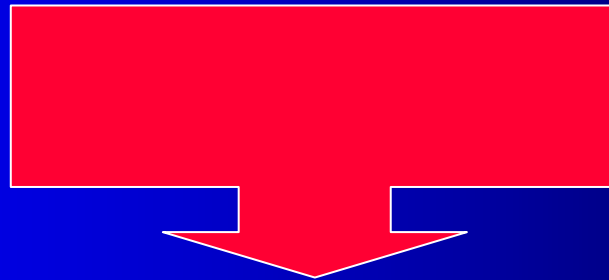
S.R.A.I. de l'AFM

En conclusion

La lutte contre le retentissement des maladies neuro-musculaires chez l'enfant c'est :

Une prise en charge complexe

Une approche pluridisciplinaire



Notion de réseaux de soins

