

« Bonnes pratiques en cas d'urgence »

:: Dystrophie musculaire de Duchenne

Synonymes

DMD

Dystrophinopathie de Duchenne

Définition

La dystrophie musculaire (DMD), récessive lié à l'X, touchant les garçons, est lentement progressive, débutant dans l'enfance et aboutissant à une perte de la fonction motrice (perte de la marche vers 10 ans), associée à une atteinte cardiaque (insuffisance cardiaque) et respiratoire [nécessité de ventilation non invasive (VNI), voire invasive au long cours].

Pour en savoir plus

- ▶ **Orphanet**
[Fiche Maladie](#)

- ▶ **[PNDS 2019](#)**

- ▶ **Centres de référence**
[Centres de référence des maladies neuromusculaires](#)

Sommaire

<u>Fiche de régulation pour le SAMU</u>	<u>Fiche pour les urgences hospitalières</u>
<u>Synonymes</u>	<u>Problématiques en urgence</u>
<u>Mécanismes</u>	<u>Recommandations en urgence</u>
<u>Risques particuliers en urgence</u>	<u>Orientation</u>
<u>Traitements fréquemment prescrits au long cours</u>	<u>Précautions médicamenteuses</u>
<u>Pièges</u>	<u>Précautions anesthésiques</u>
<u>Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière</u>	<u>Mesures préventives</u>
<u>En savoir plus</u>	<u>Mesures complémentaires en hospitalisation</u>
	<u>Don d'organes</u>
	<u>Numéros en cas d'urgence</u>
	<u>Ressources documentaires</u>

Fiche de régulation pour le SAMU

Synonymes

DMD, dystrophinopathie de Duchenne.

Mécanismes

Myopathie récessive liée au chromosome X, touchant les fibres musculaires lisses ou striées, lentement progressive, aboutissant à une perte de la fonction motrice (perte de la marche vers 10 ans), une insuffisance cardiaque et une insuffisance respiratoire.

Risques particuliers en urgence

Insuffisance cardiaque (myocardiopathie dilatée) mais peu ressentie par le patient (atteinte motrice périphérique) ;

Insuffisance respiratoire aiguë favorisée par la difficulté à la toux ;

Métabolique : déshydratation hyponatrémique (effort ou forte chaleur) ;

Intubation difficile : déformations squelettiques (scoliose...), macroglossie, petite ouverture buccale.

Traitements fréquemment prescrits au long cours

- Traitement de l'insuffisance cardiaque ;
- Corticothérapie au long cours ;
- Kinésithérapie ;
- Ventilation non invasive ;
- Trachéotomie.

Pièges

- Se méfier des dépresseurs respiratoires ;
- Penser à l'obstruction de canule de trachéotomie ;
- Ne jamais gonfler le ballonnet d'une canule phonatoire ;
- Risque d'intubation difficile (recours aux techniques particulières) ;
- Anomalies ECG fréquentes : troubles du rythme ou de la conduction (ACFA, BAV de haut degré), PR court, onde Q en latéral, ST sus-décalé ;
- En cas de sub-occlusion (ou d'occlusion), l'abdomen peut rester souple.

Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière

- Ne pas allonger un patient orthopnéique ;
- Ventilation de préférence non invasive (VNI) ;
- Contre-indication à la succinyl-choline ; besoins réduits en curares non dépolarisants ;
- Intubation sous sédation avec propofol ;
- Douleurs chroniques fréquentes ;
- Difficultés à la mobilisation et au positionnement (déformations squelettiques - risque de fractures) ;
- Hospitalisation en soins intensifs ou réanimation.

En savoir plus

Fiches Orphanet urgences : www.orphanet-urgences.fr

AFM (association française contre les myopathies) : 0810 811 088

www.afm-telethon.fr

Fiche pour les urgences hospitalières

Problématiques en urgence

- Épisodes de décompensation respiratoire ou cardiaque : risque de décompensation respiratoire aiguë, même pour un simple rhume ou une rhinopharyngite ;
Tableau clinique parfois frustré, minoré par la faible capacité d'effort ;
- Insuffisance respiratoire aggravée par une toux inefficace, notamment en cas de troubles de déglutition associés ;
- Exposition au risque d'une ventilation invasive, d'une intubation difficile et donc de complications chez des patients ayant des déformations orthopédiques importantes, une ouverture de bouche limitée ou une macroglossie ;
- Complications parfois graves si patients trachéotomisés (obstruction de la canule ou saignement trachéaux) ;
- Ne jamais gonfler le ballonnet d'une canule phonatoire ;
- Cardiopathie de la DMD : pas de spécificité, peu de plaintes fonctionnelles cardiaques en raison du peu d'activité motrice, même en cas de CMD évoluée ; risques :
 - insuffisance cardiaque (syndrome œdémateux périphérique) ;
 - troubles rythmiques ou conductifs ;
- Troubles de la déglutition : rares mais responsables d'inhalations (prise en charge : idem encombrement bronchique) ;
Difficultés voire impossibilité à déglutir : hospitalisation pour une nutrition entérale voire parentérale ;
- Douleurs abdominales - voir tableau subocclusif traduisant une parésie ischémique intestinale et/ou une atteinte de la musculature lisse.

Les principales situations d'urgence observées sont :

► Situation d'urgence 1 : Décompensation respiratoire (détresse respiratoire aiguë)

- Cette détresse respiratoire aiguë se traduit par une hypercapnie, une somnolence, une hypersudation plus que par des signes extérieurs de détresse respiratoire (peu de dyspnée, de tirage ou des polypnée), d'où l'importance de pratiquer une gazométrie d'urgence ;
- Pneumopathie infectieuse ou d'inhalation avec risque d'atélectasie.

► **Situation d'urgence 2 : Décompensation cardiaque**

- Troubles conductifs (auriculoventriculaires +/- intraventriculaires) généralement proportionnels à la durée de la maladie ;
- Troubles rythmiques (fibrillation auriculaire, troubles du rythme ventriculaire) dès l'adolescence, favorisés par l'effort physique (repas, effort de défécation) ;
- Insuffisance cardiaque aiguë dès l'âge de 15 ans (traitement symptomatique selon les modalités classiques) ;
- Risque de mort subite si association de troubles francs de la conduction AV (PR > 200 ms) et ventriculaire (QRS > 100ms) ;
- Mort subite sous pace-maker, implanté pour des troubles de conduction (survenue de troubles du rythme ventriculaire, d'une embolie pulmonaire et reste parfois inexplicée).

S'assurer de l'existence ou non d'une dysfonction myocardique antérieure (mesure de la fraction d'éjection à l'échographie).

► **Situation d'urgence 3 : Complications digestives (gastroparésie, occlusion ou pseudo-occlusion digestive, ischémie mésentérique...)**

Ces complications sont rares, mais redoutables et souvent mésestimées, ou de diagnostic retardé. Il faut y penser, même devant des signes peu évocateurs comme une acidose ou une détresse respiratoire d'apparence isolée. La fièvre est rare, et l'abdomen n'est pas toujours chirurgical (même en cas de perforation) chez un patient dénutri.

- Gastroparésie aiguë ;
- Pseudo-occlusion intestinale chronique (POIC) ou colique aiguë (syndrome d'Ogilvie) ;
- Volvulus du sigmoïde (risque de perforation) ;
- Ischémie mésentérique, syndrome de la pince mésentérique ...

Ces complications peuvent être favorisées par des troubles hydroélectrolytiques (hypokaliémie), une phase postopératoire, une constipation chronique, une dénutrition, un alitement...

D'autres complications digestives non spécifiques (appendicite, hernie étranglée, occlusion sur bride...) peuvent faire l'objet d'une venue aux urgences. Prendre contact avec le centre de référence (CRMR) pour un avis.

D'autres situations peuvent se rencontrer aux urgences :

- **Troubles de la conscience** traduisant une hypercapnie ;
- **Saignement sur trachéotomie** avec risque d'hémorragie spontanée ou secondaire à une aspiration ;
- **Risque de déshydratation avec hyponatrémie** ;
- **Complications dues à l'utilisation de corticostéroïdes** (fractures : l'immobilisation, en particulier plâtrée, doit être la plus limitée possible dans le temps).

Recommandations en urgence

► Recommandations générales

- Demander la « Carte de soins et d'urgence Maladies neuromusculaires » délivrée par un des centres de référence ou de compétence de la filière et qui permet de prendre contact avec le médecin référent spécialiste.



- La majorité des situations d'urgence surviennent à un stade évolué de la maladie, après l'âge de 15 ans, chez des patients fragiles, dépendants physiquement avec risque d'insuffisance respiratoire et cardiaque, nécessitant une prise en charge souvent réanimatoire en milieu spécialisé.
- Les complications digestives sont rares, mais redoutables et souvent mésestimées, ou de diagnostic retardé, car trompeuses. Il faut y penser, même devant signes peu évocateurs ;
- Faire appel à l'aidant familial/proche aidant pour apporter un éventuel matériel de ventilation.
- S'assurer dans tous les cas d'un certificat de « patient remarquable » prenant en compte les [directives anticipées](#) par le patient et sa famille/proche aidant. En parallèle, l'ouverture d'un [dossier de liaison d'urgence \(DLU\)](#) permet de faciliter le transfert des informations nécessaires au médecin intervenant en urgence auprès du patient.

► Situation d'urgence 1 : Décompensation respiratoire (détresse respiratoire aiguë)

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ Éléments cliniques du diagnostic

Les plus fréquents qui doivent alerter :

- Cyanose ;
- Dyspnée à type de polypnée : tachypnée > 35 cpm (cycles par min) ;
- Tachycardie ou bradycardie ;
- Hypertension artérielle ;
- Agitation ;
- Sueurs profuses ;
- Encombrement par hypersécrétion bronchique et salivaire (hypercrinie) ;
- Incapacité de tousser pour se dégager.

Les moins fréquents dans cette pathologie :

- Tirage sus-sternal souvent absent ;
- Tirage intercostal ;
- Balancement thoraco-abdominal par épuisement diaphragmatique (respiration paradoxale ou asynchrone) : soulèvement de l'abdomen et enfoncement du thorax à l'inspiration ;
- Battement des ailes du nez chez l'enfant : dilatation inspiratoire des orifices nasaux.

Signes témoignant d'une insuffisance respiratoire chronique très évoluée :

- Voix faible, stridor, ampliation thoracique faible avec mise en jeu des muscles respiratoires accessoires ;
- Astérisis (flapping tremor) : abolition transitoire du tonus de posture de la main entraînant des battements irréguliers de grande amplitude et de basse fréquence.

▪ Évaluer la gravité

- Tolérance respiratoire et hémodynamique ;
- Signes d'alerte de mauvaise tolérance hémodynamique, état de choc :
 - Hypotension artérielle ;
 - Tachycardie ;
 - Marbrures cutanées ;
 - Froideur des téguments ;
 - Cyanose ;
 - Oligurie ;
 - Polypnée ;
 - Sueurs ;
 - Trouble de la conscience.
- Signes d'ischémie digestive.

■ Explorations en urgence

- Gazométrie artérielle (parfois capillaires, ou sous échographie, chez certains patients difficilement prélevables) : **hypercapnie**, hypoxémie au second plan, acidose respiratoire ;
- Radiographie de thorax, échographie pleurale : causes parenchymateuses (pneumopathie, atélectasie, œdème pulmonaire...) ou pleurales (pneumothorax, épanchement pleural...) ;
- ECG : ondes Q en territoire latéral (D1, aVL et V5, V6) et parfois inférieur, PR court, troubles du rythme et de la conduction avec épisodes d'AC/FA, de dysfonction sinusale ou blocs auriculo-ventriculaires de haut degré, troubles de la repolarisation avec sus-décalage fixe du segment ST ; élargissement du QRS fréquent ;
- Ionogramme sanguin, fonction rénale, numération formule sanguine.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

S'assurer dans tous les cas d'un certificat de patient remarquable prenant en compte les [directives anticipées](#) par le patient et sa famille/ proche aidant.

■ Monitoring

- PA, FC, FR, Température, conscience, SpO₂ ;
- Gazométrie.

■ Mesures symptomatiques

- Oxygénothérapie prudente en cas de désaturation ou d'hypoxémie ;
- Ventilation mécanique prioritaire, en premier lieu non invasive [(VNI) (patient non ventilé ou déjà ventilé au masque)] s'il existe des signes cliniques ou gazométriques d'insuffisance respiratoire ;
- Désencombrement bronchique soit manuel (kiné), soit avec l'aide de technique instrumentale (Cough assist) ;
- Intubation endotrachéale : l'intubation sous fibroscopie est la technique à privilégier en contexte anesthésique.

Néanmoins, aux urgences (notamment hors CHU) et en préhospitalier, ces outils sont difficilement accessibles.

Deux solutions seraient envisageables (risque d'intubation difficile) :

- l'utilisation d'emblée du long mandrin béquillé ;
- la vidéo-laryngoscopie (mais la présence d'une macroglossie est signalée comme facteur d'échec potentiel) ;

- Ventilation invasive, si troubles de conscience, état de choc, arrêt respiratoire ou cardiaque, ainsi qu'en cas d'échec ou l'intolérance à une VNI optimale associée à un désencombrement bronchique (indications formelles) ;

- Évaluation ORL ou pneumologique rapide si saignement trachéal ;

- Si encombrement bronchique (en dehors d'une pneumopathie avérée), le bénéfice d'une antibiothérapie systématique n'est pas démontré ;

- Penser à une atteinte cardiaque associée.

▪ **Traitements spécifiques**

Les fluidifiants bronchiques sont strictement contre-indiqués

- Patient trachéotomisé : changement de canule si obstruction ou canule à ballonnet si hypoventilation alvéolaire ; ne jamais gonfler le ballonnet d'une canule phonatoire ;

- Diurétique si œdème pulmonaire ;

- Les hypnotiques type propofol associés à des morphiniques d'action courte ont été proposés.

► Situation d'urgence 2 : Décompensation cardiaque

S'assurer de l'existence (ou non) d'une dysfonction myocardique antérieure (mesure de la fraction d'éjection à l'échographie).

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ Éléments cliniques du diagnostic

- Toute défaillance respiratoire ou hémodynamique doit conduire à évoquer le diagnostic d'insuffisance cardiaque aiguë ;
- Diagnostic souvent difficile, car beaucoup de formes cardiaques et respiratoires intriquées et présentation clinique souvent atypique.

▪ Évaluer la gravité

- Collapsus cardiovasculaire ;
- Signes d'hypoperfusion périphérique ;
- Tachy/bradypnée ;
- Troubles de la conscience.

▪ Explorations en urgence

- ECG à la recherche de troubles rythmiques responsables de la décompensation (fibrillation auriculaire, troubles du rythme ventriculaire) ;
- Radiographie thoracique, échographie pleurale ;
- Échographie cardiaque (la plus précoce possible car les présentations cliniques de la surcharge pulmonaire ou de l'état de choc/bas débit sont souvent atypiques ou intriquées avec les complications respiratoires) ;
- Biomarqueurs d'insuffisance cardiaque : facteur natriurétique de type B (BNP), N-terminal pro-B-type natriuretic peptide (NT-proBNP) ;
- Les élévations de troponine T ne sont pas spécifiques d'un problème myocardique/coronarien.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ Monitoring

- PA, FC, FR, Température, SpO₂ ;
- Niveau de vigilance ;
- Diurèse.

▪ Mesures symptomatiques

Oxygénothérapie pour corriger une hypoxémie.

▪ Traitements spécifiques

Traitement suivant les pratiques habituelles, selon le niveau de congestion, la pression artérielle, les signes de bas débit :

- diurétiques de l'anse ;
- dérivés nitrés ;
- inotropes positifs.

▶ Situation d'urgence 3 : Complications digestives (gastroparésie, occlusion ou pseudo-occlusion digestive, ischémie mésentérique...)

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ Éléments cliniques du diagnostic

- Douleurs abdominales, ballonnement, vomissements alimentaires, mauvaise haleine ;
- Pseudo-occlusion ; l'abdomen peut rester souple ;
- Dyspnée, malaise avec hypotension artérielle : ces signes extrêmement trompeurs peuvent faire errer le diagnostic.

▪ Évaluer la gravité

- Signes de choc et de déshydratation ;
- Détresse respiratoire, perforation gastrique, inhalation.

▪ Explorations en urgence

- Échographie abdominale ;
- Bilan ionique et gazométrie avec lactatémie et échographie cardiaque.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ Mesures symptomatiques

- Arrêt de l'alimentation ;
- Vérification de l'absence de fécalome ;
- Hydratation, correction de l'hypoglycémie et des troubles hydroélectrolytiques ;
- Aspiration digestive ;
- Traitement d'une insuffisance cardiaque ; pacemaker si nécessaire.

▪ Traitements spécifiques

- Traitement d'un facteur favorisant éventuel ;
- Aspiration digestive, gastrostomie d'exsufflation/nutrition jéjunale ;
- Colo-exsufflation, exceptionnellement chirurgie dans certains cas ;
- Assistance nutritive : mesures hygiéno-diététiques, compléments nutritionnels oraux, nutrition artificielle (entérale ou parentérale).

Orientation

▶ Transport du domicile vers le service d'accueil des urgences

▪ Où transporter ?

Consulter la carte d'urgence du patient et sa fiche « patient remarquable »

- La régulation préhospitalière (SAMU, centre 15) est parfois nécessaire et permet d'orienter la destination hospitalière selon la gravité et/ou la pathologie décompensée (unité de soins intensifs, de réanimation, soins intensifs de cardiologie, de pneumologie, service d'urgence), pour une prise en charge optimale sans transfert secondaire, si possible connaissant la pathologie.
- Aux urgences du centre hospitalier du centre de référence maladies rares ou centre de compétence par admission directe après accord préalable entre praticiens.
- Pour les urgences potentiellement vitales, l'orientation vers le centre hospitalier de proximité est possible lorsque celui-ci dispose d'un service de réanimation et des compétences et plateaux techniques nécessaires.
- Contacter un médecin du centre de référence ou compétence mentionné sur la carte.

▪ Comment transporter ?

- En vecteur médicalisé (SMUR) car malade difficile (abord veineux, intubation à risque) ;
- Respecter la position du patient : ne pas allonger un patient orthopnéique (risque d'arrêt respiratoire) ;
- Prudence lors des mobilisations (risque de fracture).

▪ Quand transporter ?

Immédiatement si urgence vitale ou fonctionnelle.

▶ Orientation au décours des urgences hospitalières

▪ Où transporter ?

Médecine, chirurgie, soins continus ou réanimation selon l'atteinte.

▪ Comment transporter ?

- En ambulance non médicalisée ou vecteur médicalisé (SMUR) selon la gravité.
- Au sein de la structure hospitalière : transfert simple, paramédicalisé ou médicalisé.

▪ Quand transporter ?

- Une fois la situation clinique stabilisée.
- Le patient ne doit pas quitter une structure d'urgence sans un avis au moins téléphonique auprès d'un médecin senior expert pour cette maladie.

Précautions médicamenteuses (interactions possibles, contre-indications, précautions d'emploi...)

- Les **fluidifiants** bronchiques sont strictement contre-indiqués en cas d'encombrement ;
- Les **sédatifs** sont à éviter en raison du risque respiratoire ;
- Les **morphiniques** sont à manier avec précaution en raison du risque respiratoire et d'occlusion intestinale ;
- Les **médicaments à effet anticholinergique** peuvent entraîner une rétention d'urine.

Précautions anesthésiques

Les risques anesthésiques sont accrus, notamment de décompensation cardiaque et/ou respiratoire, et de rhabdomyolyse.

L'optimisation et l'évaluation de la fonction respiratoire et de la fonction cardiaque (ECG et échographie cardiaque) avant l'intervention sont essentielles, en envisageant une VNI et une assistance à la toux si nécessaire.

► Induction

- Contrôle satisfaisant des voies aériennes (difficultés anatomiques fréquentes), éviter le risque d'inhalation (retard à la vidange gastrique) et les complications cardio-vasculaires ;
- **Contre-indication aux curares dépolarisants (succinylcholine)** : risque d'hyperkaliémie ;
- La technique de choix semble l'intubation au fibroscope souple sous sédation par propofol.

► Entretien de l'anesthésie

- **Contre-indication des halogénés ([hyperthermie maligne](#))** ;
- Les hypnotiques intraveineux type propofol semblent être les produits de choix en association aux morphiniques d'action courte de type remifentanyl et éventuellement en association à des techniques d'anesthésie loco-régionale de façon à minimiser au maximum le risque de dépression respiratoire post-opératoire ;
- Le monitoring per anesthésique respiratoire et cardiovasculaire est systématique et doit être adapté au geste chirurgical et au niveau de l'atteinte cardiaque du patient ainsi qu'un monitoring de la température avec prévention de l'hypothermie et détection d'une [hyperthermie maligne](#).

Pour en savoir plus : [Orphanaesthesia](#)

Mesures préventives

Kinésithérapie respiratoire précoce ;
Vaccinations : antigrippale et antipneumococcique.

Mesures complémentaires en hospitalisation

- Permettre aux proches aidants/aidants familiaux du patient de l'accompagner, y compris en urgence et dans la mesure du possible, dans l'ambulance. L'entourage est en effet, en général, celui qui connaît le mieux le malade, les signes de la maladie et les risques évolutifs propres au patient.
- Tenir compte des difficultés de mobilisation et de positionnement (changements fréquents de posture), des douleurs (matelas adapté).
- Les prélèvements sanguins sont souvent difficiles à réaliser (veines peu apparentes), un patch anesthésiant peut être utile au préalable, le recours à un senior ou un anesthésiste peut être utile.
- Alimentation souvent possible uniquement en position assise, si la position allongée est nécessaire de façon prolongée, mettre une sonde gastrique (risque de cétose de jeûne).
- Les malades peuvent transporter leur ventilateur avec eux (l'appareil de ventilation peut être embarqué dans l'ambulance).
- Ne pas oublier la kinésithérapie mobilisatrice (rétractions).

Les associations de patients sont utiles pour aider le patient et ses proches aidants à ne pas s'isoler en proposant une écoute et un soutien moral. Elles permettent de créer des liens entre les patients qui peuvent échanger leurs expériences. Elles peuvent améliorer le parcours de santé du patient : informations sur la pathologie, accès au réseau de soins (centre de compétence, centre de référence, filière de santé maladies rares) et aux services sociaux notamment pour le retour au domicile.

Proposer au décours de l'hospitalisation : un soutien psychologique et une éducation thérapeutique du patient et de son aidant familial.

Don d'organes et de tissus

Dans l'état actuel des connaissances, le don du foie, du pancréas et des reins sont possibles, le cœur est contre-indiqué et une évaluation est nécessaire pour les poumons en fonction de l'évaluation de chaque cas (évaluation individuelle, clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis).

Pour une réponse adaptée, contactez le centre de référence ou les services régionaux de l'Agence de la biomédecine (SRA) 24h/24h (cf. [numéros](#)).

De manière générale et dans l'état actuel des connaissances :

▶ **Risque de transmission de la maladie**

Il n'y a pas de risque de transmission de la maladie par le don d'organes ou de tissus.

▶ **Risque particulier lié à la maladie ou au traitement**

La maladie entraîne une cardiomyopathie, une ischémie digestive ou rénale qui doivent être recherchées.

▶ **Don d'organes**

La décision de greffe repose sur l'estimation par l'équipe du risque encouru par le receveur par rapport au bénéfice attendu de la greffe (bénéfices/risques).

Les dons du foie, du pancréas et du rein ne sont, en théorie, pas contre-indiqués.

Vérifier l'existence d'une ischémie digestive et rénale.

Les poumons sont proposés sous réserve d'une évaluation soigneuse (insuffisance respiratoire restrictive avec risque infectieux).

En revanche, le don du cœur est contre-indiqué (maladie à tropisme musculaire cardiaque).

▶ **Don de tissus**

Sous réserve d'une évaluation individuelle, les dons de tissus (cornée, vaisseaux, valves, peau, os...) sont possibles.

NB : concernant le prélèvement de cornées, vérifier l'absence de cataracte secondaire à une corticothérapie au long cours.

Numéros en cas d'urgence

Centre de référence des maladies neuromusculaires Site constitutif

Professeur Isabelle Desguerre
Hôpital Necker AP-HP - Paris

Tél. : 01 44 49 41 42
Médecin d'astreinte la nuit et le week-end
Tél. : 01 44 49 48 58 ou service de neurologie

Centre de référence des maladies neuromusculaires de l'Enfant Site constitutif

Professeur Brigitte Chabrol
Hôpital La Timone AP-HM - Marseille

Tél. : 04 91 38 68 08

Autres centres de référence ou de compétence

Et coordonnées pour les adultes

www.filnemus.fr/menu-filiere/acteurs/nos-centres/

www.orpha.net

Filière de santé maladies rares : [Filnemus](http://www.filnemus.fr), filière neuromusculaire



Uniquement pour le don d'organes et de tissus

Services régionaux de l'ABM (SRA) : numéros des quatre territoires de régulation (24h/24h)

SRA Nord-Est	09 69 32 50 20
SRA Sud-Est / Océan Indien	09 69 32 50 30
SRA Grand-Ouest	09 69 32 50 80
SRA Île-de-France / Les Antilles / Guyane	09 69 32 50 90

Ressources documentaires

- [Prise en charge de l'insuffisance respiratoire aiguë d'origine neuromusculaire.](#)
[D. Orlikowski , H. Prigent , T. Sharshar, J.-C. Raphael. Journal européen des Urgences 21 \(2008\) 94–98.](#)

- [Intubation endotrachéale des patients atteints d'une maladie neuromusculaire.](#)
[A. Polito, D. Orlikowski. Journal européen des Urgences 21 \(2008\) 102–104.](#)

- [PNDS 2019](#)

Ces recommandations ont été élaborées par :

Professeur Isabelle Desguerre

Neuropédiatre - Consultation neurologie

Groupe hospitalier Necker-Enfants Malades - AP-HP, 149, rue-de-Sèvres - 75015 Paris
Centre de référence des maladies neuromusculaires

Professeur Brigitte Chabrol

Neuropédiatre - Consultation neurologie

Hôpital d'enfants, CHU Timone - AP-HM, 264, rue St-Pierre - 13005 Marseille
Centre de référence des maladies neuromusculaires de l'Enfant

La version 2009 de ces recommandations a été réalisée avec la collaboration du :

Docteur David Orlikowski - Centre de référence des maladies neuromusculaires
Hôpital Raymond Poincaré, Garches.

En collaboration avec :

- La Société française de médecine d'urgence (SFMU)

- **Docteur Gilles Bagou** : anesthésiste-réanimateur urgentiste - SAMU-SMUR de Lyon
- hôpital Edouard-Herriot - 69437 Lyon Cedex 03

- **Docteur Antony Chauvin** : commission des référentiels de la SFMU (CREF)
Chef de Service adjoint - Service d'Accueil des Urgences/SMUR, CHU Lariboisière - université de Paris

- **Docteur Pierre Catoire** : commission des référentiels de la SFMU (CREF)
Chef de clinique - Pôle Urgences - SAMU et SMUR - Hôpital Pellegrin - CHU Bordeaux

- **Docteur Christophe Leroy** : médecin urgentiste - service de gestion des crises sanitaires - département qualité gestion des risques - assistance publique-hôpitaux de Paris

- L'Agence de biomédecine (ABM)

Professeur François Kerboul, Docteurs Régis Bronchard, Francine Meckert : direction opérationnelle du prélèvement et de la greffe de l'ABM

- L'association de patients

Association française contre les myopathies (AFM Téléthon)

1, rue de l'Internationale - BP 59 - 91002 Evry

Docteurs Elhadi Hammouda, Sandrine Segovia-Kueny, Jeanne Malaterre, et Françoise Salama

<https://www.afm-telethon.fr/>

Date de réalisation : 03/07/2009

Date de révision 12/11/2020

« Toute représentation ou reproduction intégrale ou partielle faite sans le consentement de l'auteur ou de ses ayants droit ou ayant cause est illicite. Il en est de même pour la traduction, l'adaptation ou la transformation, l'arrangement ou la reproduction par un art ou un procédé quelconque », selon le code de la propriété intellectuelle, article L-122-4