

La maladie de Kennedy

Amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X / Atrophie musculaire spinale et bulbaire liée à l'X / Maladie de Kennedy-Alter-Sung / ASX1 / SMAX 1 / SBMA

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

La maladie de Kennedy en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels*

- **Définition** : La maladie de Kennedy ou amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X est une **maladie rare génétique neuromusculaire** due à la dégénérescence des motoneurones périphériques (moelle épinière et tronc cérébral). Elle se manifeste par une **amyotrophie** et une **faiblesse musculaire progressive**, une **dysfonction de la fonction bulbaire (dysarthrie, dysphagie)** d'intensité variable ainsi que des **troubles hormonaux** liés à l'insensibilité aux androgènes. Elle concerne principalement les hommes du fait du mode de transmission lié à l'X, mais très exceptionnellement les femmes qui ont l'anomalie génétique peuvent avoir quelques manifestations de la maladie.
- **Épidémiologie** : La prévalence de la maladie est de 1/30 000 naissances masculines avec une incidence annuelle de 1/526 000. La maladie est présente dans toutes les populations du monde avec une fréquence élevée au Japon et dans les pays scandinaves.
- **Clinique** : La maladie se manifeste entre **20 et 40 ans** par un **déficit moteur** débutant généralement en proximal aux membres inférieurs, accompagné de **crampes musculaires**, de **fasciculations** et d'une **fatigabilité**. L'atteinte bulbaire survient en général plus tardivement et provoque notamment une **dysarthrie**, une **dysphonie**, une **atrophie de la langue**, des **difficultés de mastication** et de **déglutition**. Les manifestations endocriniennes associent **gynécomastie** et **hypogonadisme** (pouvant entraîner **infertilité** et **impuissance**). Il y n'a pas de déclin cognitif notable.
- **Étiologie** : La maladie est due à une **expansion de triplets de nucléotides CAG répétés instables** (de 40 à 62 répétitions) dans l'exon 1 du **gène AR (pour androgen-receptor) sur le chromosome Xq11-12** codant le récepteur des androgènes (RA). Du fait de l'anomalie, ce récepteur est insensible aux androgènes et provoque également la **dégénérescence des motoneurones**. En l'absence d'un capital suffisant en motoneurones, la contraction ne peut plus être initiée ni maintenue et le muscle s'atrophie. Récemment, un phénotype voisin a été décrit, avec une prédominance distale de la faiblesse musculaire et de l'amyotrophie : il est dû à des mutations du gène *DCTN1* de la dynactine 1.
La **transmission récessive liée à l'X** implique que les femmes qui ont un exemplaire du gène muté ne manifestent généralement pas la maladie, mais ont 50 % de risque de transmettre la mutation à leurs enfants, filles et garçons. Les hommes atteints ne transmettent pas la mutation à leurs fils, mais leurs filles ont 100 % de risque d'être porteuses.
- **Prise en charge et pronostic** : Il n'y a pas de traitement curatif actuellement. La prise en charge est symptomatique et multidisciplinaire. Elle repose sur la **kinésithérapie**, l'**orthophonie**, la

rééducation, le traitement de la douleur, des tremblements, des crampes musculaires, et le traitement hormonal ou chirurgical de la gynécomastie. Le traitement par antitestostérone (leuproréline) n'a pas démontré son efficacité dans les essais thérapeutiques et est susceptible d'entraîner des effets secondaires. **La progression de la maladie est lente** et après vingt ans d'évolution, le recours à un fauteuil roulant n'est nécessaire que dans un tiers des cas. L'alimentation par sonde et/ou une assistance ventilatoire sont très rarement nécessaires.

Le pronostic est en général bon et l'espérance de vie n'est pas impactée. La **complication** la plus fréquente pouvant nécessiter une hospitalisation est la survenue de **pneumopathies d'inhalation**. Plus récemment des troubles du rythme cardiaque ont été décrits et nécessitent d'être précisés quant à leur incidence réelle et leurs conséquences cliniques. Un **conseil génétique** doit être proposé pour la personne atteinte et les apparentés.

Le handicap au cours de la maladie de Kennedy

• Quelles situations de handicap découlent des manifestations de la maladie ?

Les manifestations de la maladie ainsi que leur sévérité sont variables au cours du temps. Toutes les personnes atteintes ne sont pas confrontées à l'ensemble des manifestations en même temps, ni à toutes les situations de handicap mentionnées ci-dessous.

Troubles de la motricité

L'atrophie progressive des muscles striés volontaires (**amyotrophie**) débute en général par une sensation de **faiblesse d'une partie d'un membre** (particulièrement les membres inférieurs), associée à une diminution des réflexes ostéo-tendineux et de **petites contractions ou secousses musculaires involontaires (fasciculations)**. Ces dernières s'accompagnent de **crampes**, de **contractures douloureuses**, d'une **sensation de raideur (ou ankylose) qui rendent les mouvements difficiles**.

Cette atteinte musculaire peut également concerner les membres supérieurs (mains).

L'**atteinte musculaire** est généralement **symétrique** mais de degrés variables et il se produit parfois une rupture dans l'équilibre de muscles travaillant en opposition (par exemple, équilibre flexion/extension). Ce déséquilibre entraîne **la rétraction du muscle le plus fort avec par conséquent une limitation de certains mouvements**.

Troubles de la déglutition (dysphagie)

L'atteinte bulbaire provoque des troubles de tous les stades de la déglutition avec des **difficultés de préhension buccale des aliments**, de **maintien**, de **manipulation du bol alimentaire en bouche** et de son **acheminement jusqu'à l'œsophage**. Ces troubles de la déglutition sont à l'origine de **fausses routes** susceptibles d'entraîner des **complications liées à l'inhalation d'aliments dans les voies respiratoires** (pneumopathies d'inhalation) et un **engorgement**.

Les **contractures involontaires des cordes vocales** (laryngospasmes) sont fréquentes et peuvent provoquer des difficultés pour respirer (épisodes de dyspnée paroxystique), particulièrement anxieuses.

Troubles de la parole (dysphonie –dysarthrie)

L'atteinte bulbaire provoque un dysfonctionnement des muscles nécessaires à la parole (mâchoire, lèvres, langue, voile du palais et cordes vocales) à l'origine d'une **modification de la voix (dysphonie** : voix nasonné et prononciation incorrecte des b, p, t, d, g, k) et à un moindre degré de **troubles de l'élocution (dysarthrie)** pouvant **perturber la communication**.

Troubles de l'alimentation et du transit, amaigrissement

La fonte musculaire et la dysphagie peuvent provoquer un **amaigrissement**.

La dénutrition ou la déshydratation doivent particulièrement être surveillées.

Troubles respiratoires

L'**atteinte des muscles respiratoires** peut entraîner des **difficultés respiratoires** à l'origine d'un **essoufflement et d'une hypoventilation (troubles ventilatoires restrictifs)**, de **troubles du sommeil**, d'une **somnolence**, de **maux de tête**, d'une **fatigue**, altérant particulièrement la qualité de vie.

Troubles hormonaux (endocriniens)

Les troubles hormonaux peuvent provoquer une **augmentation du volume de la poitrine (gynécomastie)** avec des conséquences esthétiques impactant sur l'image et l'estime de soi surtout si elle se produit chez l'adolescent ou le jeune adulte.

Des **troubles de l'érection**, une **impuissance** et une **diminution du volume des testicules** peuvent **perturber la vie affective**.

Troubles cardiaques

Le **syndrome de Brugada** (anomalie de l'activité électrique cardiaque) a été décrit chez quelques personnes. Il est important de le dépister lors du diagnostic pour éviter la prescription de médicaments qui pourraient favoriser la décompensation d'une arythmie cardiaque avec un risque de mort subite.

Fatigue / fatigabilité et douleurs

La **fatigue générale**, présente chez la majorité des personnes, nécessite d'être gérée au quotidien.

Lorsque les **douleurs** liées à l'immobilité, aux crampes et aux raideurs articulaires, s'y associent, **la qualité de vie**, les **activités** de tous les jours et la capacité de travailler sont **impactées**.

Autres troubles

L'hyperglycémie, l'hyperlipidémie, l'hypercholestérolémie et la déminéralisation osseuse doivent être surveillés.

Des troubles vasomoteurs (pieds et mains froids) et des troubles urinaires sont possibles.

Cas particulier des femmes ayant la mutation

Les femmes peuvent avoir dans de rares cas, les manifestations qui restent généralement plus légères que chez les hommes (fatigabilité, crampes, tremblements des extrémités, douleurs musculaires, neuropathies, faiblesse, etc.).

- **Vivre avec les situations de handicap au quotidien**

Conséquences de la maladie sur la vie quotidienne

Les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne varient considérablement selon la sévérité et l'âge de début des manifestations.

La maladie débute à l'âge adulte avec des crampes et des douleurs. L'évolution est généralement lente. En raison de la prédominance proximale du déficit, la personne a des **difficultés pour se lever d'un siège ou se relever du sol, pour utiliser les escaliers**, et plus tardivement **pour marcher sur de courtes et de longues distances, avec le risque de chutes**.

Elle peut également avoir des **tremblements légers des mains, sources de gêne pour écrire, pour s'habiller, pour manger et pour toutes autres activités manuelles minutieuses**.

Les difficultés d'alimentation avec le risque de fausses routes peuvent impacter la qualité de vie des aidants familiaux et des personnes atteintes au moment des prises alimentaires en générant du stress émotionnel et en altérant la dynamique familiale.

Des **aménagements du domicile** sont parfois nécessaires et les sorties demandent une organisation préalable.

Conséquences de la maladie sur la vie familiale

L'annonce du diagnostic de la maladie de Kennedy peut être vécue comme un **bouleversement pour la personne, sa famille et l'entourage proche**.

Le **caractère génétique** de la maladie est susceptible **d'impacter les relations familiales** avec la crainte pour les apparentés d'avoir la maladie ou de donner naissance à des enfants atteints. Une consultation de neurogénétique, avec un généticien et/ou un conseiller en génétique et un psychologue permet d'informer et de répondre aux interrogations.

La **perte d'autonomie en particulier pour les déplacements est extrêmement difficile à vivre** et peut contraindre à l'abandon de l'activité professionnelle avec le sentiment douloureux d'être une charge pour la société et l'entourage. Pour les proches, le sentiment d'impuissance est également pesant.

L'entourage familial (conjoint, parents, fratrie) doit s'organiser pour permettre le suivi médical et la prise en charge paramédicale. Il peut être nécessaire de faire reconnaître les heures passées par un proche à s'occuper de la personne atteinte afin de bien évaluer le besoin réel d'aide à domicile et d'avoir la possibilité de salarier ou dédommager l'aidant familial.

La famille doit parfois déménager pour se rapprocher des structures sanitaires et médico-sociales.

Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent alors survenir.

Conséquences de la maladie sur la vie sociale

La personne est confrontée à ses propres limites, à l'éventuel rejet ou la peur de son entourage familial ou amical face à ses difficultés.

Dans les formes évoluées ou sévères, le recours à des cannes et/ou au fauteuil roulant est souvent difficile à accepter psychologiquement mais il est important de comprendre que leur utilisation peut permettre « d'économiser » de l'énergie pour d'autres activités et de rester ainsi plus autonome.

La communication orale peut devenir difficile avec la personne, ce qui est source d'angoisse pour elle. Il est donc essentiel pour l'entourage d'en tenir compte et de s'adapter à ses capacités.

En cas de troubles de la déglutition, les repas en famille ou à l'extérieur peuvent devenir difficiles (les repas doivent être mixés et la personne doit manger lentement pour éviter les fausses routes).

La fatigue peut nécessiter de faire des pauses régulières et de limiter les activités.

Par ailleurs, la vie sociale de la famille peut être fortement impactée : les déplacements devenant difficiles, les sorties (musées, cinéma) et les vacances en famille peuvent devenir compliquées.

Ces **situations**, souvent **sources de colère**, de **honte** et de **tristesse**, peuvent amener la personne et son entourage à **s'isoler** de la famille, des amis.

Conséquences de la maladie sur l'activité physique

La **pratique d'une activité physique** (ou sportive) doit être **encouragée pour l'équilibre qu'elle procure** : elle sera choisie selon les possibilités physiques après avis médical et adaptée à l'évolution de la maladie. Elle ne doit pas être intense et peut être encadrée par des professionnels des activités physiques adaptées (APA). Des petites marches répétées, par exemple, sont préférables à une longue marche fatigante. La natation est recommandée.

Conséquences de la maladie sur la vie scolaire

La maladie se déclare habituellement à l'âge adulte et n'a pas d'impact sur la scolarité. Néanmoins les enfants dont un des parents est touché par la maladie de Kennedy peut avoir des difficultés liées à l'environnement familial. Un soutien peut être nécessaire.

Pour plus d'informations voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) et le site internet Tous à l'école (www.tousalecole.fr).

Conséquences de la maladie sur la vie professionnelle

La plupart des personnes peuvent continuer à travailler en milieu ordinaire.

Une atteinte musculaire et une fatigue importantes peuvent contraindre de **limiter ou d'adapter l'activité professionnelle**.

- **Quelles sont les aides mises en œuvre pour prévenir et limiter les situations de handicap ?**

Chaque situation est particulière et les aides / accompagnements mentionnés ci-dessous ne sont pas tous systématiquement indiqués, nécessaires ou accordés.

Le médecin traitant, les spécialistes du centre de référence (ou de compétence), et /ou l'équipe pluridisciplinaire de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) et la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH) décident du bien-fondé de l'attribution de chacun d'eux en fonction des besoins spécifiques de la personne.

Les aides et les accompagnements doivent être proposés le plus tôt possible après une évaluation spécifique de la situation car les conséquences de la maladie de Kennedy varient selon les personnes, leurs besoins, leurs attentes, leurs projets de vie et l'évolution de la maladie. Le suivi doit se faire de préférence en lien avec un **centre de référence ou de compétences des maladies neuromusculaires** (voir la liste des centres sur www.orphanet.fr).

La prise en charge fait intervenir **une équipe multidisciplinaire médicale** (neurologue, endocrinologue, généticien, ORL, pneumologue, nutritionniste, rhumatologue, médecin de médecine physique et réadaptation, cardiologue, sexologue, etc.). Le rôle du **neurologue** est essentiel pour aider à mieux cibler les difficultés et orienter les traitements, en particulier la rééducation tout au long de l'évolution de la maladie.

Les professionnels paramédicaux et sociaux (kinésithérapeute, ergothérapeute, psychomotricien, orthophoniste, diététicien, psychologue, etc.), les **aides à la personne** (auxiliaire de vie sociale, etc.) et les **aides techniques** (aides pour les déplacements, etc.) complètent la prise en charge.

L'accompagnement des familles et de l'entourage (aidants familiaux) est important pour améliorer l'environnement des personnes atteintes, maintenir leur autonomie et leur offrir la meilleure qualité de vie possible.

Les professionnels paramédicaux, médico-sociaux, les aides à la personne et les aides techniques mentionnés ci-dessous permettent la prise en charge optimale des personnes atteintes de la maladie de Kennedy. Tous ne sont pas nécessaires au même moment.
Les besoins évoluent et la prise en charge doit être adaptée à chaque personne, à chaque âge et chaque situation.

Professionnels paramédicaux

- **Kinésithérapeute**

L'intervention précoce du kinésithérapeute est essentielle pour le **maintien d'un bon état musculaire, de la mobilité et la souplesse des articulations** ainsi que pour le **soulagement des crampes et des douleurs**. Elle consiste en une mobilisation passive ou active aidée selon les besoins à raison en moyenne d'une à deux séances hebdomadaires à domicile, en cabinet libéral ou en centre spécialisé et constamment ajustées en fonction de l'évolution de la maladie. Des exercices préconisés par le kinésithérapeute peuvent être poursuivis à domicile pour aider à maintenir la capacité musculaire.

La **kinésithérapie respiratoire** est **souvent nécessaire** pour évacuer les sécrétions bronchiques. Parfois, des appareils « d'aide à la toux » sont utilisés.

- **Ergothérapeute**

L'ergothérapie tient une place importante pour **préserver au maximum l'autonomie dans les activités de la vie quotidienne**. L'ergothérapeute conseille des aides techniques, des matériels

permettant lutter contre l'apparition de douleurs et de compenser les difficultés rencontrées lors des déplacements, de la toilette, des repas, etc. Des visites à domicile peuvent être réalisées pour conseiller sur un aménagement du lieu de vie notamment pour permettre l'utilisation de canne (s), d'un déambulateur, d'un fauteuil roulant, de barres d'appui murales, de rehausseurs, de chaises adaptées, etc.

- **Orthésiste, podo-orthésiste ou orthoprothésiste**

Ils travaillent en collaboration avec le médecin rééducateur, le kinésithérapeute, l'ergothérapeute pour **confectionner du matériel orthopédique sur mesure : orthèses plantaires, releveur de pied, chaussures, etc.**

- **Orthophoniste**

Les séances d'orthophonie sont nécessaires **dès l'apparition de signes fonctionnels d'origine bulbaire**. Elles visent dans un premier temps à fournir des **stratégies de compensation pour maintenir au mieux la parole et la déglutition** avec efficacité et économie (exercices ciblés de parole, de voix, de coordination entre le souffle et la parole ainsi que le souffle et la déglutition, prévention de la survenue des fausses routes par un apprentissage de postures ad hoc et d'adaptation des textures alimentaires, également sur les **gestes d'urgence en cas de fausse route (manœuvre de Heimlich)**). Des massages faciaux peuvent apporter une détente en cas de spasticité de l'articulation oro-mandibulaire.

- **Psychomotricien**

Le psychomotricien vise à **accompagner le développement moteur tout en travaillant l'aspect psychologique**. Il travaille sur les troubles du schéma corporel en aidant à **développer la conscience corporelle, sensorielle et la connaissance du corps**.

Il **favorise l'apaisement psychique et corporel** par différents moyens : toucher thérapeutique, relaxation, gymnastique douce, etc. La fréquence des séances varie d'une à deux par semaine.

- **Diététicien**

Le diététicien, si possible expérimenté dans la prise en charge des maladies neurologiques, intervient en complément d'un médecin nutritionniste et de l'orthophoniste pour **prévenir la perte de poids liée à la dysphagie et aux difficultés respiratoires, pour prendre en charge une vraie dénutrition, pour donner des conseils afin d'éviter les fausses routes** (mixer les repas, épaissir les boissons, manger dans un environnement calme, positionner correctement la tête, la cuillère, la tasse, etc.). Il participe à la décision de la **mise en place d'une gastrostomie** en maintenant en parallèle une alimentation normale pour stimuler le sens gustatif.

- **Psychologue**

La place du psychologue dans le suivi des personnes atteintes de maladie de Kennedy est essentielle dès l'annonce du diagnostic qui correspond à une véritable **rupture avec la vie antérieure**. La possibilité de rencontrer la personne atteinte et sa famille au cours d'une **consultation de retour d'annonce** permet de mettre en place la base du suivi multidisciplinaire en accompagnant la personne dans son élaboration psychique de la situation et en l'aidant à **gérer l'incertitude autour de la maladie et son évolution**, l'hétérogénéité parmi les malades et l'absence de facteurs pronostiques. Tout au long du suivi, le psychologue **aide la personne à mobiliser ses ressources internes et soutient son entourage familial** afin de faire face le mieux possible aux différentes étapes de la maladie, dans un objectif de **maintien d'une qualité de vie agréable**, malgré les limitations fonctionnelles.

- **Infirmier (ère) diplômé (e) d'État (IDE)**

L'IDE peut, suivant les besoins, passer à domicile sur prescription médicale pour réaliser des soins, aider à la délivrance des médicaments, pour l'accompagnement, l'information et l'éducation thérapeutique de la personne et son entourage.

Professionnels sociaux

○ **Assistant de service social (« assistant social »)**

Il conseille et oriente sur l'accès aux droits sociaux et administratifs y compris en favorisant le maintien dans l'emploi. Il informe sur les moyens de financement des aides humaines, techniques ou l'aménagement du domicile. Il aide à déposer un dossier de demande d'aides ou de prestations auprès d'organismes comme la maison départementale des personnes handicapées (MDPH).

○ **Auxiliaire de vie sociale (AVS) / aide à domicile / aide-ménagère / auxiliaire familiale**

Elle accompagne les personnes dans les actes de la vie quotidienne. Par exemple, pour la toilette, les repas, etc. Cette aide peut être financée par la prestation de compensation du handicap (PCH) pour les moins de 60 ans et être effectués par des services d'aide et de soins à domicile (SAAD : service d'Aide et d'Accompagnement à domicile, Spasad : service polyvalent d'Aide et de Soins à domicile).

○ **Autres professionnels**

Des séances de relaxation (respiration profonde, étirement) pour diminuer les tensions corporelles et psychiques peuvent être bénéfiques (yoga, tai-chi, qi gong, massages profonds et doux, méditation, etc.).

Structures spécialisées

○ **Séjour en service de Soins de suite et de Réadaptation (SSR)**

Pour initier une prise en charge rééducative ou pour éviter une rupture de la prise en charge à domicile (par exemple : répit familial), la personne peut bénéficier, sur prescription médicale, d'un séjour dans un service de Soins de suite et de Réadaptation neurologique avec une équipe pluridisciplinaire (professionnels médicaux, paramédicaux, médico-sociaux, etc.).

○ **Éducation thérapeutique du patient (ETP)**

L'éducation thérapeutique réalisée par une équipe multidisciplinaire (médecin, infirmière, assistante sociale, etc.) doit être proposée aux personnes atteintes et à leurs familles pour comprendre la maladie, sensibiliser à l'importance d'un suivi médical /paramédical, appréhender la gestion de la fatigue, l'auto entretien musculaire, les règles hygiéno-diététiques, etc.

○ **Associations de malades**

Elles jouent **un rôle important dans l'orientation et l'information** sur la maladie, sur les aides existantes, les adaptations au quotidien, etc. Au travers de ces associations, les personnes peuvent partager leurs expériences, nouer des liens permettant de mieux évoluer dans la vie et de rompre l'isolement des familles.

○ **Service d'Accompagnement Médico-Social des Adultes Handicapés (Samsah)**

Il permet une prise en charge médico-sociale avec un accompagnement à la vie sociale ainsi qu'un accompagnement médical et paramédical en milieu ouvert.

○ **Service d'Accompagnement à la Vie Sociale (SAVS)**

Il permet le maintien de la personne en milieu ouvert en lui apportant des conseils et des aides pratiques pour la gestion de sa vie quotidienne (assistance, suivi éducatif et psychologique, aide dans la réalisation des actes quotidiens, accomplissement des activités de la vie domestique et sociale).

SAVS et Samsah en participant activement au lien ville-hôpital, ont pour but d'apporter un soutien personnalisé pour favoriser l'autonomie des adultes et leur inclusion dans la vie sociale et professionnelle. Ces services sont attribués sur décision de la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH), après demande auprès de la MDPH.

Aides techniques et animalières

○ **Aides pour les déplacements, la mobilité**

Cannes, déambulateurs, fauteuil roulant manuel ou électrique, scooter électrique, transport du fauteuil roulant électrique, aménagement des lieux de vie pour permettre l'utilisation d'un fauteuil roulant, barres d'appui murales

Chien d'accompagnement pour rompre la solitude et aider les personnes à mobilité réduite (prévenir les chutes, apporter des objets, etc.).

○ **Aides pour la respiration et l'alimentation**

En cas d'atteinte sévère, une assistance respiratoire (ventilation non invasive : appareil envoyant de l'air dans les voies respiratoires via des embouts ou un masque nasal/naso-buccal de durée variable selon la sévérité de l'atteinte respiratoire la nuit ou quelques heures dans la journée ou 24h/24) peut être nécessaire.

La lutte contre l'encombrement est essentielle et relève de la kinésithérapie et, si nécessaire, d'appareils de type « insufflateur-exsufflateur ».

Les antibiotiques sont utilisés en cas de suspicion de surinfection bactérienne. La vaccination antigrippale est indispensable en cas d'atteinte respiratoire et la vaccination antipneumococcique peut prévenir le risque d'infection bactérienne.

Une prise en charge par **gastrostomie (gastrostomie par voie endoscopique ou radiologique)** peut être nécessaire pour mieux s'alimenter, éviter le stress des repas interminables, la dénutrition et ne plus craindre les fausses routes.

Aides pour la vie familiale

Il est important de tenir compte du degré d'épuisement des aidants familiaux. Ils doivent pouvoir bénéficier de l'organisation pour leurs proches malades de séjours de répit (séjours temporaires en milieu médical ou lieu de vie), d'aides humaines externes (aidants professionnels), de soutien psychothérapeutique, de groupes de paroles pour éviter leur isolement.

Un accompagnement familial peut être apporté par différentes structures et réseaux de professionnels tels que les services de la protection maternelle et infantile (PMI), l'action sociale enfance, jeunesse et parentalité de la Caisse d'allocations familiales (CAF), le service d'Accompagnement à la parentalité des personnes handicapée (SAPPH).

Les associations de malades sont également des soutiens précieux.

Cette prise en charge globale permet d'améliorer la qualité de vie de la personne atteinte et de ses proches.

Aides pour la vie professionnelle

○ **Reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH)**

Dans certains cas, la maladie peut provoquer des difficultés pour obtenir et se maintenir dans un emploi. Il est possible de demander une reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH) auprès de la MDPH : le statut RQTH est attribué par la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH). Il permet d'obtenir des aménagements du poste de travail avec, par exemple, des mesures d'accompagnement, un temps partiel, un reclassement, du télétravail, un aménagement du véhicule, etc.

- **Services pour l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap**
En France, dans chaque département, des services sont prévus pour l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap : **l'Association de gestion du fonds pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées (Agefiph)** est un organisme spécialisé qui aide les personnes handicapées dans les entreprises du secteur privé et le **Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la fonction publique (Fiphfp)** réalise les mêmes actions dans le secteur public.

Pour l'adaptation du poste de travail, le **médecin du travail et le service des ressources humaines restent les interlocuteurs privilégiés** : ils travaillent en collaboration avec des ergothérapeutes, des ergonomes, Cap emploi (organisme de placement spécialisé pour l'insertion des personnes en situation de handicap), le Service d'appui au maintien dans l'emploi des travailleurs handicapés (Sameth), financé par l'Agefiph.

- **Pension d'invalidité**
Une personne adulte de moins de 60 ans dont la capacité de travail ou de revenus est réduite d'au moins deux tiers du fait de la maladie peut bénéficier d'une pension d'invalidité versée par la Caisse primaire d'assurance maladie (CPAM).

Pour plus d'informations sur l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap, voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#).

Aides pour la vie sociale, culturelle, les loisirs

Il existe des dispositifs de vacances accompagnées, vacances pour couple aidant-aidé, etc.

Pour plus d'informations, voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#)

Les aides paramédicales / médico-sociales, humaines et techniques peuvent être proposées :

- Dans le cadre d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité sociale avec un protocole d'affection longue durée (ALD) hors liste sur **prescription du médecin traitant, du médecin du centre de référence ou de compétence**.
- Après avoir sollicité la **maison départementale des personnes handicapées (MDPH)** : une évaluation de la situation et des besoins est alors effectuée par l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH afin de déterminer si une aide est nécessaire ou pas et quels types d'aides (humaines, techniques, financières, relatives au travail...) peuvent être mises en place en fonction du projet de vie de la personne, de ses besoins et de la réglementation en vigueur.

L'équipe pluridisciplinaire (EP) de la MDPH évalue les besoins des personnes en situation de handicap et propose un **plan personnalisé de compensation** sur la base notamment d'un **projet de vie** complété par la personne atteinte et/ou sa famille et d'un **certificat médical** (du médecin du centre de référence ou de compétence, du médecin traitant). C'est la **commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH)** qui décide de l'orientation des personnes en situation de handicap et de l'attribution de l'ensemble des aides et prestations. Celles-ci peuvent comprendre entre autres :

- Des aides humaines, des aides techniques, des aménagements du logement ou du véhicule, la prise en charge des surcoûts liés aux transports, à des charges spécifiques ou exceptionnelles, des aides animalières, via la **prestation de compensation du handicap (PCH)**.
- D'autres aides financières : **l'allocation adulte handicapé (AAH)**, **l'allocation d'éducation pour l'enfant handicapé (AEEH)** et éventuellement l'un de ses compléments.
L'AEEH est versée par la Caisse d'allocations familiales (CAF). Elle s'ajoute aux prestations familiales de droit commun pour compenser les dépenses liées au handicap de l'enfant jusqu'à 20 ans comme **l'allocation journalière de présence parentale (AJPP)** versée par la CAF aux salariés ayant la charge d'un enfant de moins de 20 ans en situation de handicap, qui doivent cesser leur activité professionnelle de manière continue ou ponctuelle pour rester à ses côtés. L'AJPP est cumulable avec la PCH sauf l'élément aide humaine. Le complément de l'AEEH n'est pas cumulable avec l'AJPP.
Le financement des aides techniques pour les enfants peut être pris en charge sous conditions soit par le complément de l'AEEH, soit par la PCH.
- Des aides à la scolarité inscrites dans un **plan personnalisé de scolarisation (PPS)**.
- Des aides pour l'insertion professionnelle.

Les personnes en situation de handicap peuvent bénéficier, dans certains cas, des cartes suivantes :

- **Carte d'invalidité** : délivrée sur demande auprès de la MDPH, à toute personne dont le taux de capacité permanente est au moins de 80 % ou bénéficiant d'une pension d'invalidité classée en 3^e catégorie par l'assurance maladie. Elle donne droit à une priorité d'accès notamment dans les transports en commun, des avantages fiscaux, etc. La mention « besoin d'accompagnement » attestant de la nécessité pour la personne d'être accompagnée dans ses déplacements peut être apposée sur la carte d'invalidité.
- **Carte européenne de stationnement** : délivrée sur demande auprès de la MDPH et attribuée par le préfet. Elle permet de bénéficier des places de stationnement réservées aux personnes handicapées, de bénéficier d'une certaine tolérance en matière de stationnement urbain.
- **Carte de priorité pour personne handicapée** : délivrée sur demande auprès de la MDPH à toute personne dont le handicap rend la station debout pénible mais dont le taux d'incapacité est inférieur à 80 %. Elle permet d'obtenir une priorité d'accès aux places assises dans les transports en commun, dans les espaces et salles d'attente, dans les établissements et manifestations accueillant du public, et dans les files d'attente.

Ces cartes seront prochainement remplacées par une carte unique CMI (carte mobilité inclusion) avec des mentions : invalidité, stationnement, priorité.

Les **mutuelles de santé, les communes, les conseils généraux, les caisses nationales d'assurance vieillesse, les autres caisses de retraite** peuvent également aider pour la prise en charge de certaines aides et prestations.

Vous pouvez retrouver toutes les informations relatives à ces aides et prestations dans le cahier Orphanet *Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux/ proches aidants)*, mis à jour annuellement.

***Maladie de Kennedy.** Encyclopédie Orphanet pour professionnels, juillet 2011. Pr Joseph Finsterer, éditeur expert.

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=169&Disease

Note : Pour guider les médecins dans les soins à apporter aux personnes atteintes de la maladie de Kennedy, un protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) daté de juin 2017 est disponible sur le site de la Haute Autorité de santé.

https://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_2776015/fr/pnds-maladie-de-kennedy

Avec la collaboration de :

- **Dr Pierre-François Pradat, Centre Sclérose latérale amyotrophique Île-de-France, AP-HP hôpital de la Pitié-Salpêtrière, Paris**
- **ARMK (Association pour le soutien à la recherche et aux personnes concernées par la maladie de Kennedy).**

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, 10 novembre 2017

