

Dystrophie facio-scapulo-humérale

dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, myopathie de Landouzy-Dejerine, myopathie facio-scapulo-humérale

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 dystrophie facio-scapulo-humérale en bref

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels¹

- **Définition** : La dystrophie facio-scapulo-humérale (dystrophie FSH) est une **maladie neuromusculaire d'évolution lente** dans la majorité des cas, **parfois par poussées**, qui ne touche pas d'autres organes que le **muscle squelettique** où elle s'exprime de façon focale dans les muscles de la face, des épaules et des bras.
- **Épidémiologie** : C'est une maladie familiale rare ; sa prévalence est d'environ 1 personne sur 20 000, mais elle est sans doute sous-estimée car la maladie est souvent non détectée ; elle vient en 3^e position de fréquence parmi les myopathies.
- **Clinique** : L'âge de début se situe entre trois et 50 ans. Son extension sera d'autant plus importante qu'elle débute tôt. Le **début est facial (difficulté à siffler, à sourire et à fermer les yeux)** mais c'est l'**atteinte des épaules** qui amène à consulter pour une difficulté à l'élévation des bras accompagnée d'une saillie des omoplates avec attitude d'épaule tombante et en avant. La déficience se complète ensuite par une **faiblesse de l'extension du poignet, des muscles abdominaux et des muscles de l'extension du pied et du genou**. Il n'y a pas de présentation uniforme et d'autres combinaisons sont possibles. Très rarement, d'autres signes sensoriels, cardiaques ou neurologiques sont associés.
- **Étiologie** : La cause de la dystrophie FSH est **génétique** mais le mécanisme moléculaire reste hypothétique malgré des avancées constantes avec l'implication de plusieurs gènes (*FRG1*, *ANT1* et *DUX4*), qui conduisent à considérer une altération de la différenciation cellulaire. La **transmission est autosomique dominante**. L'anomalie génétique est située sur le bras court du chromosome 4 (4q35). La pénétrance n'est pas complète, environ 30 % des porteurs n'auraient pas d'expression clinique. Un mosaïsme est possible expliquant l'apparition de formes graves chez des enfants nés de parents sans atteinte visible.
- **Prise en charge et pronostic** : Le traitement est symptomatique et vise à **prévenir les enraidissements et douleurs articulaires à l'aide de mobilisations passives et antalgiques**. Dans les formes graves, une **suppléance ventilatoire** peut être nécessaire. Une technique chirurgicale consiste à fixer l'omoplate pour améliorer la fonction d'élévation du bras. Le **pronostic est lié aux incapacités fonctionnelles**. L'espérance de vie n'est pas modifiée.

Le handicap au cours de la dystrophie facio-scapulo-humérale

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public²

• Quels handicaps découlent des manifestations de la maladie ?

Chez la plupart des personnes atteintes, l'évolution est très lente avec des périodes, de durée variable, où la maladie ne progresse pas. Certaines personnes connaissent des **poussées** pendant lesquelles le **déficit musculaire** s'installe dans un nouveau muscle, alors que pour d'autres, la maladie progresse uniquement dans des muscles déjà touchés.

L'atteinte des muscles du visage évolue peu, voire pas du tout. En revanche, l'atteinte des muscles des membres (jambes, bras et avant-bras), des épaules et du bassin évolue à des degrés qui varient beaucoup d'une personne à l'autre. Les **troubles de la marche** peuvent, dans 15 à 20 % des cas, amener la personne à **utiliser une aide pour rester autonome dans ses déplacements** (cane à main, fauteuil roulant manuel, scooter électrique, fauteuil roulant électrique).

Moins de 5 % des personnes atteintes ont besoin d'une **aide pour améliorer leur état respiratoire** (ventilation au masque pendant le sommeil).

L'espérance de vie des personnes atteintes de dystrophie FSH est comparable à celle de la population générale, sauf en cas de complications respiratoires ou, plus rarement, cardiaques.

• Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?

La prise en charge médicale traite les symptômes (elle est symptomatique) et non leurs causes. Elle vise essentiellement à prévenir les complications. La prise en charge la mieux adaptée est **pluridisciplinaire**, avec au minimum l'aide et les compétences d'un **neurologue** ou d'un **myologue** (spécialiste des muscles), d'un médecin spécialisé en **médecine physique et rééducation**, d'un **kinésithérapeute** et d'un **ergothérapeute**. L'objectif de l'ergothérapie est de permettre à l'individu de récupérer ou d'acquérir une meilleure autonomie individuelle, sociale et professionnelle.

La prise en charge orthopédique

Elle consiste à surveiller les déficits musculaires et à prévenir les déformations articulaires.

Elle utilise différentes techniques complémentaires :

- la **kinésithérapie** fondée sur l'utilisation des massages, des mouvements et de la gymnastique médicale. Elle aide les personnes à garder l'amplitude des mouvements, à éviter l'enraidissement des articulations et des muscles.

- l'**appareillage** pour maintenir et soutenir le corps en bonne position (utilisation de **cane(s)** ou de **corsets** par exemple)

- la **chirurgie** en complément de la kinésithérapie et de l'appareillage pour corriger et arrêter l'évolution d'éventuelles déformations.

Une **kinésithérapie régulière, hebdomadaire** (une à deux séances par semaine, selon les besoins) et adaptée à la diminution et/ou aux rétractions des muscles entretient la souplesse des articulations et peut également contribuer à diminuer les douleurs (notamment au niveau du bas du dos, aux lombaires). Elle doit être passive (les mouvements sont faits par le kinésithérapeute, pas par le malade), ou dite en actif-aidé (le kinésithérapeute aide le malade à effectuer les mouvements qui lui sont demandés) afin de ne pas épuiser le muscle.

La balnéothérapie peut être utile. La kinésithérapie ne doit pas fatiguer la personne afin qu'elle puisse faire les mouvements dont elle a besoin pour les activités de la vie courante et celles qui concourent à son épanouissement.

Si les omoplates ressortent beaucoup dans le dos (**saillie des omoplates**), cela peut faire l'objet d'une **fixation chirurgicale** pour compenser la faiblesse des muscles qui fixent l'omoplate à la cage thoracique. Si cette chirurgie peut apporter une réelle amélioration chez certaines personnes, les critères pour juger si cette intervention sera bénéfique ou non ne sont pas encore très bien établis. L'intervention nécessite une rééducation longue, sur de nombreuses semaines, et n'est pas exempte de complications (infectieuses, lâchage du montage, douleurs résiduelles).

Le phénomène de **pied tombant** (en rapport avec la faiblesse des muscles releveurs de pied) peut être combattu par un **dispositif léger à glisser dans la chaussure** qui maintient le pied à angle droit (releveurs de pieds fixes ou dynamiques). Le port de **chaussures montantes** (légères) peut suffire à éviter le steppage par un bon maintien du pied. La chirurgie de fixation de l'articulation (arthrodèse) au niveau de la cheville n'est pas recommandée car bien souvent la fixation définitive de la cheville, le pied à angle droit, fait perdre une souplesse indispensable à la conservation de la marche.

La prise en charge d'une cambrure excessive (**hyperlordose**) est plus difficile. Cette cambrure, en compensant le déficit des muscles fessiers, est utile à l'individu pour conserver la marche. Les corsets sont, en règle générale, mal tolérés. Les **lombostats** (ceintures abdominales renforcées) sont parfois utiles. La prescription et l'ajustement de ces dispositifs sont délicats : un lombostat trop souple et/ou pas assez haut ne contient pas suffisamment l'hyperlordose, tandis que trop rigide et/ou trop haut, il bloque les mécanismes de compensation et gêne, voire empêche, la station debout et/ou la marche.

Une aide à la marche (cane) peut s'avérer utile en cas de déficit modéré et asymétrique des membres inférieurs.

Aide auditive

La prise en charge de la surdité passe par l'utilisation d'**appareillages spécifiques** qui permettent de compenser la perte de l'audition gênante.

L'appareillage (**audioprothèse**) est un dispositif placé derrière l'oreille qui amplifie électroniquement le volume du son. Il est systématiquement proposé à ces malades mais le gain auditif est limité.

L'**implant cochléaire** est de plus en plus souvent proposé. C'est un appareil électronique composé de fils très fins implantés dans l'oreille interne par une intervention chirurgicale.

Ils connectent le nerf auditif à un appareil qui convertit le son en impulsions électriques.

Cet appareil stimule le nerf auditif afin qu'il envoie ensuite les impulsions au cerveau.

De nombreuses personnes bénéficiant d'un implant cochléaire sont en mesure de comprendre des paroles sans avoir à lire sur les lèvres, y compris au téléphone. L'implant cochléaire permet ainsi aux malades de retrouver une perception auditive, mais il ne remplace pas l'ouïe et nécessite une rééducation auditive importante. Cette intervention précoce permet aux jeunes enfants d'être plus rapidement entourés d'un univers sonore, ce qui facilite aussi, ensuite, leur apprentissage de la parole et améliore leur qualité de vie.

D'autres outils aident les personnes atteintes d'une surdité sévère, comme les **systèmes d'alerte lumineux** (une lumière s'allume à chaque coup de sonnette) et les **appareils de communication téléphonique** pour malentendants.

Les autres prises en charge

Dans la très grande majorité des cas, l'aide visuelle n'est pas nécessaire étant donné que l'atteinte visuelle ne crée, au plus, qu'une gêne. Le traitement des irritations des yeux repose essentiellement sur l'utilisation de larmes artificielles ou d'un gel ophtalmique.

Dans les cas où l'atteinte des vaisseaux de la rétine provoquerait leur suintement (exsudats rétinien), le traitement se ferait par LASER afin de refermer les vaisseaux.

La **prise en charge de la douleur** utilise différents traitements : kinésithérapie, balnéothérapie ou médicaments qui combattent la douleur (antalgiques) en fonction des causes.

La dystrophie facio-scapulo-humérale – Encyclopédie Orphanet du Handicap

www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Handicap_DystrophieFSH-FrfrPub62v01.pdf | 27 novembre 2013

Comme dans toute myopathie, il est recommandé de lutter contre le surpoids et l'immobilisme excessif. Un peu d'exercice physique, à doses modérées, est même à encourager.

Les vaccinations anti-grippale et anti-pneumococcique ne sont pas obligatoires sauf en cas d'atteinte respiratoire.

Si une atteinte respiratoire est détectée, des traitements appropriés sont donnés. Il peut être nécessaire de mettre en place une **assistance respiratoire** en fournissant de l'oxygène soit grâce à un masque posé sur le nez, soit par un tube dans la trachée. Des séances de **kinésithérapie respiratoire**, véritable toilette des poumons destinée à « drainer » les sécrétions bronchiques, peuvent être mises en place. Elles sont réalisées au début par un kinésithérapeute, mais le malade et sa famille peuvent apprendre à les pratiquer.

- **« Vivre avec » : le handicap au quotidien**

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle et sociale ?

Selon la sévérité des manifestations et l'âge de début de la maladie, les conséquences sur la vie quotidienne varient considérablement.

Beaucoup de personnes atteintes de dystrophie FSH ne présentent des symptômes qu'en fin d'adolescence ou à l'âge adulte, alors même qu'ils ont vécu jusque là une existence normale, pratiquant pour certains un sport régulièrement, parfois à haut niveau.

Comme on l'a dit, il est conseillé à la personne de continuer à s'entretenir, si elle le souhaite dans le sport pratiqué précédemment, mais sans arriver au stade de l'épuisement.

Petit à petit, la personne atteinte de dystrophie FSH apprendra à connaître ses limites et à ne pas forcer.

Le handicap de la dystrophie FSH

Il est parfois nécessaire d'adapter le domicile et/ou le lieu de travail et d'utiliser des aides techniques pour se déplacer, communiquer ou prendre soin de soi. Cela requiert l'intervention d'un ergothérapeute qui évalue les besoins de la personne en situation de handicap et lui préconise les aides nécessaires pour conserver une meilleure autonomie dans sa vie personnelle, ses loisirs et ses activités professionnelles.

La vie professionnelle pouvant être compliquée par la maladie, la reconnaissance du statut de travailleur handicapé peut être utile (RQTH). La demande doit être faite auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) du département d'habitation de la personne.

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la scolarité et la pratique du sport ?

Pour les enfants ou adolescents atteints d'une forme précoce de dystrophie FSH, la scolarité peut être perturbée. A la demande des parents, le chef d'établissement peut mettre en place un **Projet d'accueil individualisé (PAI)** en concertation avec le médecin scolaire, l'équipe enseignante et le médecin de l'enfant. Il permet d'organiser l'accueil de l'enfant dans des bonnes conditions. Compte-tenu des besoins de l'enfant, certains aménagements sont nécessaires : adapter les horaires, prêter un deuxième jeu de manuels scolaires pour alléger le cartable... Pendant les activités sportives, certains exercices qui sollicitent particulièrement les bras (grimper à la corde ou lancer un ballon par exemple) sont déconseillés. L'enfant peut en être dispensé en fonction des avis du médecin scolaire et de l'enfant lui-même.

Pour les sorties scolaires, il peut être nécessaire de demander des moyens, matériels et humains, supplémentaires. Pour les enfants reconnus « handicapés » par la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes handicapées (CDAPH) qui relève de la Maison Départementale des personnes handicapées (MDPH), les parents peuvent faire une demande de Projet personnalisé de scolarisation (PPS). Les mesures supplémentaires nécessaires à la scolarisation de l'enfant (rendre les locaux accessibles, demander un accompagnement par un **auxiliaire de vie scolaire...**) sont alors définies par la MDPH.

En cas de retard scolaire, des tests neuropsychologiques permettent de juger de la répercussion de la maladie sur les capacités intellectuelles et, le cas échéant, de guider au mieux l'orientation scolaire et d'adapter les méthodes pédagogiques.

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la grossesse ?

Dans un quart des cas, l'état des femmes atteintes de dystrophie FSH s'aggrave au cours d'une grossesse. La faiblesse musculaire peut augmenter et des problèmes cardiaques peuvent apparaître. De plus, il semble que la maladie puisse, dans certains cas, avoir des conséquences sur l'état de santé du nouveau-né : son poids serait plus petit que la moyenne. Le suivi de ces grossesses comporte donc plus d'examen que la normale.

1. *Dystrophie facio-scapulo-humérale*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, juillet 2007. Pr Claude DESNUELLE, éditeur expert.

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=62&Disease.

2. *Dystrophie facio-scapulo-humérale*. Encyclopédie Orphanet Grand Public, juin 2011. Avec la collaboration de :
Dr J. Andoni URTIZBEREA, Centre de référence des maladies neuromusculaires, Hôpital Marin, APHP, Hendaye –
Dr Isabelle PÉNISSON-BESNIER, Centre de référence des maladies neuromusculaires, CHU Angers- Pr Nicolas LÉVY,
Département de génétique médicale, AP-HM, Marseille – Association AMIS FSH.

www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/DystrophieFSH-FRfrPub62v01.pdf

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, novembre 2013

