

Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins



:::Myopathie de Duchenne de Boulogne

Synonymes :

Dystrophie musculaire de Duchenne de Boulogne, DMD

Définition : **Myopathie** récessive lié à l'**X 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 voire invasive au long cours). Survie au delà de 30 ans si prise en charge cardiorespiratoire adaptée.

Pour en savoir plus :

[Consultez la fiche sur Orphanet](#)

Menu
Fiche de régulation SAMU
Recommandations pour les urgences hospitalières
problématique et recommandations en urgence
orientation
interactions médicamenteuses
anesthésie
mesures préventives à prendre
mesures complémentaires et hospitalisation
don d'organes
numéros en cas d'urgence
ressources documentaires

Fiche de régulation SAMU

Appel pour un patient atteint d'une myopathie de Duchenne

[Télécharger la fiche de régulation au format PDF \(clic-droit\)](#)

Synonymes

- Maladie de Duchenne, dystrophie musculaire de Duchenne de Boulogne, DMD

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 avec peu de plaintes en raison de l'atteinte motrice périphérique
- insuffisance respiratoire aiguë favorisée par la difficulté à la toux
- métabolique : déshydratation hyponatrémique notamment en cas d'effort ou de forte chaleur
- intubation difficile : déformations orthopédiques (scoliose...), macroglossie, petite ouverture buccale

Traitements fréquemment prescrits au long cours

- traitement de l'insuffisance cardiaque
- kinésithérapie
- ventilation non invasive
- trachéotomie

Pièges

- se méfier des dépresseurs respiratoires
- obstruction de canule de trachéotomie
- risque d'intubation difficile (recours à la fibroscopie)
- anomalies ECG fréquentes : troubles du rythme ou de la conduction (ACFA, BAV de haut degré), PR court, onde Q en latéral, ST sus-décalé

Particularités de la prise en charge médicale pré-hospitalière

- ne pas allonger un patient orthopnéique
- ventilation de préférence non invasive
- contre-indication à la succinyl-choline (hyperkaliémie)
- intubation sous sédation avec propofol
- douleurs chroniques fréquentes
- difficultés à la mobilisation et au positionnement (déformations orthopédiques)
- hospitalisation en soins intensifs ou réanimation

En savoir plus

- AFM (association française contre les myopathies) : 0810 811 088
- www.afm-france.org

- www.orphanet-urgences.fr

Fiche pour les urgences hospitalières

Problématique en urgence

- Survenue d'**épisodes de décompensation respiratoire ou cardiaque** : patients exposés au risque de décompensation respiratoire aiguë même pour un simple rhume ou rhinopharyngite.
- Insuffisance respiratoire aggravée par la **difficulté à la toux**, notamment en cas de troubles de déglutition associés.
- Exposition au **risque d'une ventilation par voie invasive**, d'une **intubation difficile** et donc de complications chez des patients porteurs de déformations orthopédiques importantes, d'une ouverture de bouche limitée ou d'une macroglossie.
- Des **complications parfois graves** peuvent être observées **chez les patients trachéotomisés** à type d'obstruction de la canule ou de saignement trachéaux importants.
- **La cardiopathie de la DMD ne présente pas de spécificité** et évolue sur le mode d'une **cardiomyopathie dilatée (CMD)** : peu de plainte fonctionnelle cardiaque sont observées en raison du peu d'activité motrice, même en cas de CMD évoluée. L'insuffisance cardiaque sera surtout évoquée devant le syndrome œdémateux périphérique. Des troubles rythmiques ou conductifs sont possibles comme dans les autres CMD.
- Les **troubles de la déglutition** en eux-mêmes sont **rarement une problématique en urgence** mais peuvent être responsable d'inhalations dont la prise en charge rejoint celle de l'encombrement bronchique. Parfois une difficulté voire une impossibilité à déglutir sont observées obligeant à une hospitalisation pour une nutrition entérique voire parentérale.

Recommandations en urgence

- **Mesures diagnostiques en urgence :**
 - Evaluer la gravité : Les critères d'évaluation vont porter sur la tolérance respiratoire et hémodynamique
 - Les **signes d'alerte respiratoire** sont :
 - Dyspnée
 - Orthopnée
 - Tirage
 - Respiration paradoxale
 - Encombrement bronchique
 - Désaturation en air ambiant ou nécessité d'oxygénothérapie
 - Patient déjà ventilé : augmentation du temps de ventilation
 - Patient trachéotomisé : impossibilité d'aspiration intratrachéale ou saignement abondant

- Les **signes d'alerte de mauvaise tolérance hémodynamique** sont :
 - Hypotension artérielle (à nuancer en fonction des chiffres antérieurs de TA souvent faibles)
 - Bas débit cardiaque : confusion mentale, foie cardiaque
- Explorer en urgence
 - **Gaz du sang artériels** (parfois capillaires chez certains patients difficilement prélevables) : Ils vont permettre de **rechercher en premier lieu une hypoventilation alvéolaire** (avec ou sans acidose respiratoire) **en pratique PaCO₂>45 mmHg**. Ils permettront également de rechercher une hypoxémie.
 - **Radiographie de thorax** : recherche de **causes parenchymateuses** (pneumopathie, atélectasie, œdème pulmonaire, etc..) **ou pleurales** (pneumothorax, épanchement pleural, etc ...)
 - **ECG** : il présente souvent les particularités suivantes :
 - ondes Q en territoire latéral (D1, aVI et V5, V6) et parfois inférieur.
 - Le PR peut être court.
 - Les troubles du rythme et de la conduction sont relativement fréquents avec des épisodes d'AC/FA, de dysfonction sinusale ou des blocs auriculo-ventriculaires de haut degré.
 - Des troubles de la repolarisation avec sus-décalage fixe du segment ST sont possibles.
 - Un élargissement du QRS est fréquemment observé.
- **Mesures thérapeutiques immédiates** :
 - Mesures symptomatiques :
 - **Oxygénothérapie** en cas de désaturation ou d'hypoxémie.
 - **Diurétique** si œdème pulmonaire.
 - **Ventilation mécanique en premier lieu non invasive** (patient non ventilé ou déjà ventilé au masque) s'il existe des signes cliniques ou gazométriques d'insuffisance respiratoire.
 - **Désencombrement bronchique** soit manuel (kiné) ou avec l'aide de technique instrumentale (Cough assist).
 - **Intubation endotrachéale et ventilation invasive** : troubles de conscience, état de choc, arrêt respiratoire ou cardiaque sont des indications formelles.
 - **Patient trachéotomisé** : changement de canule si obstruction ou canule à ballonnet si hypoventilation alvéolaire.
 - **Evaluation ORL ou pneumologique rapide si saignement trachéal.**
 - En cas d'encombrement bronchique, **en dehors d'une pneumopathie avérée, le bénéfice d'une antibiothérapie systématique n'est pas démontré**

Orientation

- Où : Réanimation ou soins intensifs respiratoires connaissant bien à la pathologie si insuffisance respiratoire. USIC si défaillance cardiaque pure (patient non ventilés).
- Quand : En urgence
- Comment : **Transport médicalisé** 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**).

Interactions médicamenteuses

- **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.
- **Risque de rétention d'urine avec les médicaments à effet anticholinergique.**

Anesthésie

- 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 remifentanil 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 **monitorage de la température** avec **prévention de l'hypothermie et détection d'une hyperthermie maligne.**

Mesures préventives à prendre

- Kinésithérapie respiratoire précoce.
- Vaccinations : antigrippale et antipneumocoque.

Mesures thérapeutiques complémentaires et hospitalisation

- **Permettre aux personnes proches du patient de l'accompagner**, y compris en urgence. L'entourage est en effet en général celui qui connaît le mieux la pathologie et les risques évolutifs.
- Tenir compte des difficultés de **mobilisation** et de **positionnement** (changements fréquents de posture), des douleurs (matelas adapté).
- 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).
- Ne pas oublier la **kinésithérapie mobilisatrice** (rétractions)

Don d'organes

Les dons du foie et du rein ne sont, en théorie, pas contre-indiqués. En revanche, le don du cœur l'est (maladie à tropisme musculaire cardiaque).

Numéros en cas d'urgence

- Le Centre de Référence des maladies neuromusculaires dont dépend le patient (carte de soins).
- à défaut tout autre CRMN, les coordonnées des médecins des centres peuvent être consultées sur www.orphanet.fr.

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.
- Quelle prise en charge anesthésique pour les patients atteints de pathologies musculaires ? Najla Akrouf, Andrea Polito, Djillali Annane et David Orlikowski. La revue du praticien. Décembre 2008 (58) 20. 2265-2270.

Ces recommandations ont été réalisées avec la collaboration du Dr David Orlikowski du Centre de référence des maladies neuromusculaires, Hôpital Raymond Poincaré, Garches, et du Dr Gilles Bagou SAMU-69 Lyon.

Date de réalisation : 03 juillet 2009