

La dystrophie facio-scapulo-humérale

Dystrophie FSH

Dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale,

Myopathie FSH

Myopathie de Landouzy-Dejerine

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur la dystrophie facio-scapulo-humérale. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que la dystrophie facio-scapulo-humérale ?

La dystrophie facio-scapulo-humérale (dystrophie FSH, myopathie de Landouzy-Dejerine) est une maladie musculaire (myopathie) d'origine génétique.

Son nom vient du fait qu'elle atteint principalement les muscles du visage (facio-), des épaules (scapulo-) et des bras (humérale). En progressant, elle peut toucher d'autres muscles (abdomen, membres inférieurs). L'atteinte musculaire est extrêmement variable d'une personne à l'autre, y compris au sein d'une même famille. Les premières manifestations concernent généralement les bras et apparaissent le plus souvent à l'adolescence ou à l'âge adulte. L'évolution est en général lente, avec des périodes plus ou moins longues pendant lesquelles la maladie ne progresse pas.

La maladie s'accompagne parfois de manifestations non musculaires. Il s'agit d'atteintes de la rétine (partie de l'œil qui permet la vision) et de l'organe de l'audition (la cochlée), pouvant entraîner une diminution de l'acuité visuelle et, plus souvent, une surdité modérée ou sévère.

● Combien de personnes sont atteintes de la dystrophie facio-scapulo-humérale ?

La dystrophie FSH est l'une des maladies neuromusculaires les plus fréquentes à l'âge adulte. On manque néanmoins de données précises concernant sa prévalence exacte (nombre de personnes atteintes dans une population donnée à un moment précis), notamment en France. Généralement, la prévalence admise est de 1 sur 20 000 à 1 sur 15 000 personnes ; la maladie concernerait donc 3 000 à 4 200 personnes en France.

● Qui peut être atteint ?

La dystrophie FSH existe dans toutes les régions du monde, même si certaines études suggèrent qu'elle serait moins fréquente dans les populations africaines et asiatiques.

Elle atteint les femmes comme les hommes, les premières manifestations apparaissant en général entre 10 et 20 ans. D'après certaines études, les hommes auraient plus de manifestations que les femmes.

Il arrive que les premières manifestations apparaissent avant l'âge de 5 ans (**forme infantile**) mais ces cas sont rares : moins d'une centaine de cas sont recensés en France à ce jour.

● A quoi est-elle due ?

Dans la très grande majorité des cas (95 %), elle est due à une anomalie génétique située sur le chromosome 4. Les chromosomes sont des morceaux d'ADN qui possèdent toutes les informations nécessaires au fonctionnement de l'organisme. Chaque chromosome est composé de gènes, une suite de molécules, appelées les bases (adénine, thymine, guanine, cytosine), attachées entre elles et représentées par des lettres (A, T, G, C). Les gènes contiennent les « codes » qui donnent les instructions pour produire les protéines, substances qui contribuent au fonctionnement normal de chaque cellule, et plus globalement, de l'organisme. C'est comme si l'ADN était un texte composé de mots, les gènes, eux-mêmes composés de lettres, les bases. Ce texte contient toutes les informations pour qu'un individu se développe.

L'anomalie génétique à l'origine de la dystrophie FSH se situe à l'une des extrémités du chromosome 4, dans une région particulière appelée *D4Z4*. Cette région est constituée de répétitions d'un fragment d'ADN de 3 000 bases environ. Chez les individus sains, le nombre de répétitions de ce fragment est entre 10 et 100 alors qu'il est diminué (entre 1 et 9 répétitions) chez les personnes atteintes de dystrophie FSH.

Cependant, cette anomalie n'est à l'origine de la maladie que si elle est associée à une autre particularité génétique. Il existe une petite région voisine de la répétition *D4Z4*, dont la suite de bases A, T, G et C (la séquence) est variable chez les individus sains (c'est ce qu'on appelle les variants). Les personnes atteintes de la dystrophie FSH semblent avoir exclusivement une séquence particulière (le variant 4qA161).

Aucun gène n'a été identifié avec certitude comme étant responsable de cette myopathie et il semblerait plutôt que différents facteurs soient impliqués. Le mécanisme le plus admis actuellement est que le raccourcissement de la région *D4Z4*, en modifiant l'environnement de gènes situés parfois très loin de la zone *D4Z4*, perturberait la lecture de ces gènes et donc la production de certaines protéines. C'est ce qu'on appelle l'effet de position.

Quelques personnes atteintes (environ 5 %) ont un nombre normal de répétitions du fragment dans la région *D4Z4*. L'anomalie génétique responsable de la maladie, dans ce cas, n'a pas encore été déterminée.

● Quelles en sont les manifestations ?

Les manifestations décrites ci-dessous ne sont pas forcément toutes présentes chez une même personne : l'évolution de la maladie, les localisations et l'intensité des atteintes musculaires diffèrent d'une personne à l'autre, même au sein d'une famille.

Les premières manifestations apparaissent à un âge très variable. Dans la plupart des cas, la maladie de gravité modérée apparaît entre 10 et 20 ans. Aux deux extrêmes, il y a des formes infantiles sévères, parfois très précoces, et des formes tardives débutant au-delà de 50 ans, voire n'entraînant aucune manifestation évidente (les individus sont asymptomatiques).

Comment se manifeste la dystrophie FSH dans sa forme classique ?

L'atteinte musculaire

L'atteinte musculaire se manifeste par une diminution du volume de certains muscles (amyotrophie) et une faiblesse, souvent gênante. Une caractéristique de l'atteinte musculaire dans la dystrophie FSH est qu'elle n'est généralement pas la même à gauche et à droite. On parle d'une atteinte asymétrique. Les muscles du visage, des bras et des épaules sont les plus touchés.

- *Le visage*

L'atteinte des muscles du visage n'est pas systématique et elle est parfois tellement discrète que même un médecin avisé peut passer à côté, d'autant plus que les personnes consultent rarement pour cela.

Elle modifie l'expression du visage : le sourire est plus ou moins déformé (asymétrique). Siffler, gonfler les joues, boire avec une paille ou jouer d'un instrument à vent peut être difficile, voire impossible.

Les yeux bougent normalement, mais la personne n'arrive pas à les fermer complètement (notamment la nuit), ce qui peut entraîner des irritations de la cornée ou des inflammations de l'œil (kératites, conjonctivites) se caractérisant par des sensations de brûlure, une gêne au mouvement de l'œil ou une rougeur.

Si l'atteinte des muscles du visage est importante, cela peut donner l'impression que la personne est triste alors qu'il n'en n'est rien.

Cette perte de fonction des muscles du visage n'empire pas ou peu avec le temps : on dit qu'elle est peu évolutive. Sauf exception, il n'y a pas de difficultés à avaler (troubles de la déglutition).

- *Les bras et les épaules*

L'atteinte des muscles des bras et des épaules est souvent la première manifestation de la maladie. La personne a une ou les deux omoplates saillantes et elle est gênée pour lever les bras en l'air, ce qui rend difficile certains gestes du quotidien comme se coiffer ou attraper des objets en hauteur.

Les muscles des bras sont souvent atteints (biceps ou triceps brachiaux) alors que les avant-bras et les mains sont moins souvent touchés.

- *Autres muscles atteints*

La maladie, en progressant, affecte d'autres muscles.

La perte de force des muscles du bassin (fessiers, ceinture pelvienne) peut gêner, voire empêcher, certains mouvements comme monter des escaliers ou se redresser. Elle favorise, en position debout, une bascule du bassin vers l'avant. Cette bascule du bassin est rééquilibrée par le rejet des épaules en arrière : le bas du dos est cambré (hyperlordose, voir *figure 1*) pour maintenir la tête et les épaules au-dessus de centre de gravité de la personne.

Les muscles abdominaux sont souvent atteints. Ce déficit, bien que variable d'un individu à l'autre, entraîne souvent un abdomen proéminent qui est accentué par l'hyperlordose.

L'atteinte des muscles des membres inférieurs concerne environ la moitié des personnes atteintes. Les muscles qui permettent de relever la pointe des pieds (muscles releveurs du pied) sont fréquemment atteints. En marchant, les personnes sont obligées de lever haut

les genoux (steppage) pour éviter que le pied tombant n'accroche le sol et n'entraîne une chute.

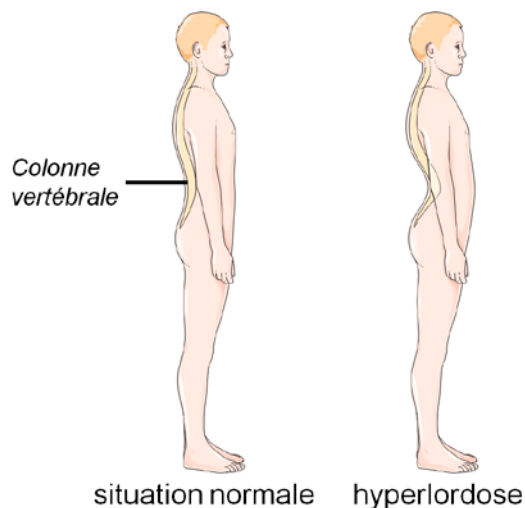


Figure 1 : Hyperlordose

Une personne ayant un alignement normal des os de la colonne vertébrale est représentée à gauche. Une personne souffrant d'hyperlordose est représentée à droite. Illustration réalisée grâce à Servier Medical Art.

Les autres manifestations

- La douleur

La douleur concernerait environ la moitié des personnes atteintes selon certaines enquêtes. Il s'agit souvent de douleurs aux tendons, qui relient les muscles aux os (tendinites), ou bien de douleurs plus diffuses. Certaines personnes consultent initialement pour une douleur assez aiguë dans la région de l'épaule.

- Atteinte respiratoire

Quelques personnes - moins de 5 % des personnes atteintes - ont des difficultés respiratoires (insuffisance respiratoire chronique). Ces difficultés s'installent souvent de manière insidieuse et peuvent donner des manifestations apparemment sans rapport avec une atteinte respiratoire, comme des maux de tête au réveil ou une mauvaise qualité de sommeil.

- Atteinte cardiaque

Des troubles cardiaques (par exemple des troubles de la fréquence et de la régularité des battements du cœur) ont été observés dans de très rares cas mais il n'est pas établi qu'ils soient liés à la maladie.

- Les atteintes de la vue et de l'audition

Il s'agit d'atteintes qui touchent les vaisseaux sanguins de la partie de l'œil qui permet la vision (rétine, l'atteinte s'appelle rétinopathie) et de l'organe de l'audition (la cochlée). Ces atteintes entraînent rarement des manifestations (diminution de la vue ou de l'audition, surdité).

Comment se manifeste la dystrophie FSH dans sa forme infantile ?

La dystrophie FSH peut se manifester de manière très précoce, parfois même à la naissance. De manière un peu arbitraire, on parle de formes infantiles lorsque l'atteinte des muscles du visage se manifeste avant l'âge de 5 ans et qu'une atteinte des muscles des épaules et du bassin se manifeste avant l'âge de 10 ans. Ces formes sont rares : moins d'une centaine de cas sont recensés en France à ce jour.

Les atteintes musculaires

Le plus souvent, l'atteinte des muscles du visage est présente dès la naissance et se traduit par une paralysie du visage. On parle alors de diplégie faciale. Le visage est alors inexpressif, les lèvres sont souvent retournées vers l'extérieur (éversion des lèvres), et les

yeux ne peuvent pas se fermer complètement. Ces manifestations ne s'aggravent pas avec le temps.

Ce n'est que quelques années plus tard qu'apparaissent des signes de faiblesse musculaire dans les épaules et le bassin. L'enfant peut avoir des difficultés à acquérir certains mouvements, comme lever les bras ou marcher. Contrairement aux formes adultes, l'atteinte des muscles survient des deux côtés du corps (elle est symétrique).

La cambrure du dos est très marquée (hyperlordose). Bon nombre d'enfants vont conserver cette hyperlordose pour pouvoir continuer à marcher. En moyenne, le recours au fauteuil roulant se fera vers 13-14 ans, la perte de la marche n'étant toutefois pas systématique.

Les atteintes de la vue et de l'audition

A ces manifestations, s'ajoutent très fréquemment une atteinte de l'audition (surdit ). Elle est parfois tellement marquée qu'elle peut masquer, voire précéder les troubles moteurs. De plus, si la surdit  est s v re   un  ge jeune, cela peut affecter l'apprentissage du langage.

Comme pour la forme classique, une atteinte des vaisseaux sanguins de la r tine est souvent pr sente mais rarement g nante   cet  ge (r tinopathie). Dans certains cas, ces vaisseaux peuvent « suinter », ce sont des exsudats r tiniens qui, s'ils ne sont pas trait s, pourraient rendre aveugle   long terme.

Le d veloppement intellectuel peut  tre perturb , le d ficit intellectuel  tant le plus souvent mod r . Certains enfants sont aussi atteints de crises d' pilepsie qui se manifestent par des crises de convulsions.

● **Quelle est son  volution ? Quels handicaps d coulent des manifestations de la maladie ?**

Chez la plupart des personnes atteintes, l' volution est tr s lente avec des p riodes, de dur e variable, o  la maladie ne progresse pas. Certaines personnes connaissent des pouss es pendant lesquelles le d ficit musculaire s'installe dans un nouveau muscle, alors que pour d'autres, la maladie progresse uniquement dans des muscles d j  touch s.

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

Moins de 5 % des personnes atteintes ont besoin d'une aide pour am liorer leur  tat respiratoire (ventilation au masque pendant le sommeil).

L'esp rance de vie des personnes atteintes de dystrophie FSH est comparable   celle de la population g n rale, sauf en cas de complications respiratoires ou, plus rarement, cardiaques.

● **Comment expliquer les manifestations ?**

La plupart des manifestations s'expliquent par la localisation des muscles atteints par la maladie. Ainsi, la g ne pour lever les bras en l'air est li e au d ficit de certains muscles qui fixent l'omoplate   la cage thoracique (le grand dentel ) alors que d'autres muscles de

l'épaule (trapèze, deltoïde) sont très longtemps préservés dans la dystrophie FSH.

L'insuffisance respiratoire est liée à l'association de la faiblesse de certains muscles et de la déformation de la colonne vertébrale (hyperlordose).

Etant donné l'état actuel des connaissances sur la maladie, il n'est pas possible de dire si le déficit intellectuel modéré qui existe chez certains enfants est dû à la maladie elle-même ou aux conséquences de la surdit  et de la r tinopathie.

Le diagnostic

● Comment fait-on le diagnostic de la dystrophie facio-scapulo-hum rale ?

Dans la tr s grande majorit  des cas, les personnes concern es consultent pour des difficult s en rapport avec leur d ficit musculaire. Par exemple, ils vont consulter s'ils ne peuvent plus lever leurs bras, si leurs omoplates ressortent de fa on exag r e dans le dos (saillie des omoplates) ou s'ils ont des difficult s pour marcher, alors m me que cette g ne  volue en g n ral lentement depuis plusieurs ann es. Il est exceptionnel qu'elles consultent pour l'atteinte du visage (souvent pr sente depuis l'enfance et ne constituant pas une source d'inqui tude). Plus rarement, la personne atteinte consulte un m decin pour la paralysie d'un membre ou d'une partie de membre qui s'est install e en quelques jours ou semaines, s'accompagnant parfois de douleurs.

Gr ce   l'examen clinique, le m decin suspecte en g n ral assez facilement la dystrophie FSH. Depuis 1992, un test g n tique est disponible. Il est r alis    partir d'une prise de sang et consiste   rechercher le raccourcissement de la r gion *D4Z4* sur le chromosome 4. Le plus souvent, il permet d' tablir le diagnostic avec certitude. Cependant, son interpr tation peut  tre difficile dans certaines situations et il peut  tre n cessaire de d terminer la s quence du variant de la r gion voisine de *D4Z4* (voir le chapitre « *A quoi est-elle due ?* ») pour affirmer le diagnostic. Ce test n'est pratiqu  que dans des laboratoires sp cialis s.

Il faut noter que parfois (2   5 % des personnes atteintes de la maladie), ce test donne un r sultat n gatif alors que la personne est bien atteinte de la dystrophie FSH. Ceci est li  au fait que, d'une part, le test ne permet pas de d tecter la totalit  des raccourcissements de *D4Z4* et, d'autre part, 3   5 % des malades atteints de dystrophie FSH typique, n'ont pas de raccourcissement de *D4Z4* (voir le chapitre « *A quoi est-elle due ?* »).

Les examens compl mentaires tels que le dosage des enzymes musculaires dans le sang (cr atine phosphokinase, CPK), l' lectromyogramme (EMG, enregistrement de l'activit   lectrique des muscles durant leur contraction,   l'aide de petites aiguilles ( lectrodes) mises   leur contact), l'imagerie musculaire par scanner ou r sonance magn tique (examen indolore ne n cessitant pas d'injection) et la biopsie musculaire (un petit bout de muscle est pr lev  sous anesth sie locale, afin d' tre observ  au microscope), ne sont pas indispensables au diagnostic mais peuvent  tre utiles en cas de doute.

Le cas des formes pr coces de dystrophie FSH chez l'enfant est tr s particulier. Les parents peuvent  tre amen s   consulter du fait d'une manifestation ou d'un ensemble de manifestations chez leur enfant : hypotonie (enfant mou), immobilit  du visage (diplo gie faciale), retard des acquisitions motrices, troubles de l'audition,  pilepsie, cambrure excessive du dos (hyperlordose), troubles de la marche. Ces manifestations sont communes   beaucoup de maladies neuromusculaires ce qui peut retarder le diagnostic de dystrophie FSH.

● En quoi consistent les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ?

Par précaution, un bilan cardiaque est réalisé au moment du diagnostic. Il comprend :

- une *échocardiographie*. C'est une technique qui permet de visualiser la structure du cœur et les éventuelles anomalies à l'aide d'ultrasons. Cet examen est indolore et ne présente aucun danger.

- un *électrocardiogramme* (ECG). Il consiste à enregistrer l'activité cardiaque à l'aide d'électrodes posées sur le thorax et les poignets. Cet examen est réalisé très facilement.

Le diagnostic d'une éventuelle insuffisance respiratoire se fait grâce aux *explorations fonctionnelles respiratoires* (EFR) qui consistent à mesurer les différents paramètres qui reflètent le fonctionnement du poumon :

- La spirométrie est un test simple (réalisé en soufflant dans un appareil l'air contenu dans les poumons) qui permet d'évaluer plusieurs paramètres de la fonction respiratoire, comme la quantité d'air entrant (inspiration) et sortant (expiration) dans les poumons.

- Un autre test simple, le test de marche des 6 minutes (TM6), consiste à mesurer la distance que peut parcourir la personne en 6 minutes et à observer si la quantité d'oxygène dans le sang (saturation du sang en oxygène) diminue pendant l'effort.

- Grâce à une ponction artérielle (on pique une aiguille dans une artère, en général au poignet, en vue d'un prélèvement sanguin), il est possible de mesurer la quantité d'oxygène transporté par les globules rouges dans le sang (pression artérielle en oxygène, PaO₂), la quantité de gaz carbonique (PaCO₂) et la saturation du sang en oxygène (SaO₂), ce qui permet de voir si l'altération de la fonction respiratoire retentit ou non sur l'oxygénation du sang.

L'audition est contrôlée également au moment du diagnostic. Plusieurs examens sont réalisés :

- un *audiogramme* qui permet de déterminer le type et le degré de surdité dont la personne est éventuellement atteinte.

- la mesure des *potentiels évoqués auditifs* (PEA) qui suit l'activité électrique du cerveau en réponse à un signal sonore. Pour cet examen, la personne porte des écouteurs. Des sons brefs sont émis et on enregistre la réaction de son cerveau grâce à des électrodes placées sur le cuir chevelu (au sommet du crâne et sur les lobes des oreilles).

Un examen ophtalmologique peut être pratiqué afin d'évaluer l'atteinte des vaisseaux sanguins qui irriguent l'œil, il s'agit de l'*angiographie à la fluorescéine* : un colorant, la fluorescéine, est injecté dans une veine du bras, il arrive seulement quelques secondes après au niveau du fond de l'œil. Des photos de l'œil sont alors prises, sur lesquelles on peut voir les vaisseaux sanguins.

● Peut-on confondre la dystrophie facio-scapulo-humérale avec d'autres maladies ? Lesquelles ? Comment fait-on la différence ?

Oui, certaines myopathies ont des manifestations qui ressemblent à celles observées dans la dystrophie facio-scapulo-humérale et peuvent donc être confondues avec elle.

Ainsi, on peut confondre une dystrophie facio-scapulo-humérale avec une dystrophie musculaire dite des ceintures (ou LGMD, sigle anglais pour *limb-girdle muscular dystrophy*).

Cette dystrophie se manifeste par une perte progressive de la force des muscles du bassin et des muscles des épaules. C'est souvent grâce à une consultation spécialisée et au test génétique que les médecins font la différence.

D'autres myopathies présentent des manifestations communes avec la dystrophie facio-scapulo-humérale comme certaines formes héréditaires de myopathies dites à corps d'inclusion (ou IBM, sigle anglais pour *inclusion-body-myopathy*) ou une myopathie dite à VCP (sigle anglais pour *valosin-containing-protein*), connue aussi sous le nom de myopathie à inclusions associée à la maladie de Paget et une démence fronto-temporale.

Dans ce cas, et si le test génétique s'avère négatif, une biopsie musculaire et des études génétiques complémentaires sont nécessaires pour faire le bon diagnostic (détermination du variant de la région voisine de *D4Z4*, voir le chapitre « *Comment fait-on le diagnostic de la dystrophie facio-scapulo-humérale ?* »). La biopsie musculaire consiste à prélever un petit fragment de muscle en incisant la peau sous anesthésie.

Pour les formes infantiles de dystrophie FSH, le diagnostic est souvent fait avec retard du fait de la grande variabilité des manifestations initiales de la maladie. Sa rareté fait que les pédiatres peuvent ne pas y penser d'emblée. Qui plus est, les parents ne présentent souvent aucune manifestation et le caractère héréditaire n'apparaît donc pas de suite. Ainsi d'autres diagnostics peuvent être, à tort, avancés : les plus fréquents sont le syndrome de Moëbius (une paralysie faciale associée à des difficultés des mouvements des yeux), la forme congénitale de la maladie de Steinert ou d'autres formes de myopathie congénitale.

Dès lors que le médecin pense à l'éventualité d'une forme infantile de dystrophie FSH, il fait réaliser le test génétique spécifique de la maladie pour poser le diagnostic.

● Peut-on dépister cette maladie chez les personnes à risque avant qu'elle ne se déclare ?

Une personne dont un membre de la famille est atteint de dystrophie FSH peut faire le test génétique, même si elle ne présente elle-même aucun symptôme, si elle le souhaite. On rentre là dans le cadre d'un diagnostic dit pré-symptomatique: la personne n'a pas de symptômes de la dystrophie FSH mais on risque de lui annoncer, par le biais du test, que l'anomalie génétique est présente chez elle et donc qu'elle a un risque de développer la maladie ultérieurement et de la transmettre à sa descendance. Réglementairement, compte tenu du fait qu'il n'existe pas de traitement, ce diagnostic pré-symptomatique ne s'adresse qu'aux adultes. A cause de ses implications psychologiques, il ne doit se faire qu'en respectant un certain nombre de principes. Le candidat au test doit donner un consentement éclairé, c'est-à-dire donner son accord après avoir reçu toutes les informations nécessaires sur le déroulement du test et ses conséquences. Les résultats doivent être confidentiels et n'être rendus qu'à l'intéressé. Ces tests ne peuvent être réalisés que dans le cadre de consultations pluridisciplinaires regroupant des généticiens, des neurologues, des psychiatres et des psychologues. Le candidat au test doit attendre un certain temps avant d'avoir le résultat du test et peut à chaque étape renoncer à avoir ce résultat. Toutes ces précautions sont prises afin que le candidat ait le temps de réfléchir et de mesurer toutes les conséquences de cet examen puisque aucun traitement préventif n'est disponible à ce jour pour éviter l'apparition de la maladie.

Les aspects génétiques

● Quels sont les risques de transmission ?

La dystrophie facio-scapulo-humérale se transmet selon un mode autosomique dominant. Le terme « autosomique » signifie que la région en cause dans la maladie n'est pas située sur les chromosomes sexuels (les chromosomes X et Y), mais sur l'un des autres chromosomes, appelés « autosomes ». La maladie peut donc apparaître aussi bien chez un garçon que chez une fille. Chaque autosome est en double exemplaire (paire de chromosomes). Le terme « dominant » signifie qu'un seul exemplaire de la région anormale, transmis soit par la mère soit par le père, entraîne l'apparition de la maladie : la maladie se transmet de génération en génération (on dit que le malade est hétérozygote pour la région *D4Z4*, il possède un exemplaire altéré et un exemplaire normal de cette région). Une personne atteinte (porteuse de l'altération en cause) a un risque sur deux de transmettre la maladie à ses enfants à chaque grossesse, quel que soit leur sexe (*figure 2*). En revanche, une personne qui n'est pas atteinte n'a pas de risque de transmettre la maladie (une personne indemne de l'affection possède deux exemplaires normaux de cette région).

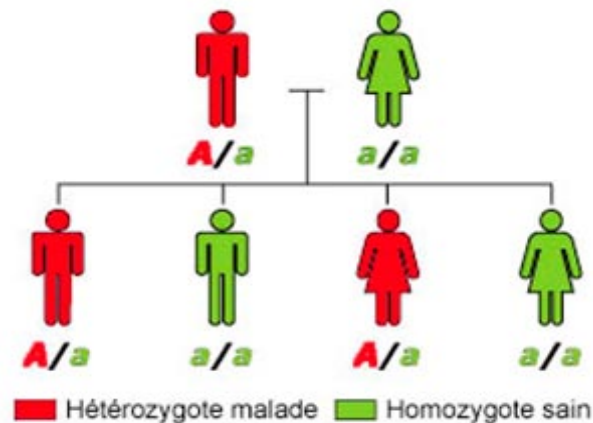


Figure 2 : Illustration de la transmission autosomique dominante.

Un des parents possède une copie altérée de la région *D4Z4* (A) et est atteint de la maladie, tout comme son enfant A/a (hétérozygotes malades). A chaque grossesse, le risque qu'un enfant d'une personne A/a soit malade est de 50 %. Les enfants a/a ne sont pas malades et ne peuvent pas transmettre la maladie (ils portent deux copies normales de la région *D4Z4* a/a, on dit qu'ils sont homozygotes sains).

Source :Orphaschool. Transmission des maladies génétiques

<http://www.orpha.net/orphaschool/formations/transmission/Ressources/1-AD/AD-1.png>

En plus de la transmission autosomique dominante, de génération en génération, deux autres cas de figure peuvent être observés :

- un mosaïcisme germinale

C'est un phénomène fréquent dans la dystrophie facio-scapulo-humérale. L'anomalie génétique n'est présente que dans certaines cellules de la reproduction de l'un des parents (spermatozoïdes chez l'homme ou ovules chez la femme). Dans ce cas, il existe un risque de transmission de la maladie lors de grossesses ultérieures.

- une néomutation ou mutation « *de novo* »

L'anomalie génétique est survenue « par hasard » chez la personne atteinte (ce phénomène est particulièrement fréquent dans les formes infantiles) et ses parents ne la lui ont pas transmis. Le reste de la famille (frères et soeurs du malade) ne peut donc pas être atteint et les parents ne peuvent pas transmettre la maladie.

Bien que ces deux situations soient donc différentes du point de vue de la transmission, les tests génétiques pratiqués chez les parents sont négatifs dans les deux cas et ne permettent donc pas de faire la différence. Des tests génétiques négatifs chez les parents conduisent donc le médecin à considérer qu'il existe une incertitude sur le risque de transmission de la maladie lors de grossesses ultérieures.

Dans tous les cas, il convient de consulter un médecin généticien pour déterminer le risque de transmission au sein de la famille.

● Peut-on faire un diagnostic prénatal ?

Oui, il est techniquement possible d'avoir recours au diagnostic prénatal (DPN) pour déterminer si l'enfant à naître est porteur de l'anomalie responsable de la dystrophie facio-scapulo-humérale sous réserve que l'anomalie génétique ait été clairement identifiée chez le parent porteur. Le DPN consiste à rechercher l'anomalie génétique en étudiant l'ADN du fœtus grâce à un prélèvement fait au niveau du futur placenta (choriocentèse) ou du liquide amniotique (amniocentèse) en début de grossesse.

La choriocentèse permet le prélèvement de cellules du futur placenta (prélèvement de villosités chorales ou biopsie du trophoblaste). Cet examen a l'avantage de se pratiquer tôt au cours de la grossesse : il consiste à prélever une très petite quantité de tissu placentaire (le trophoblaste) à l'extérieur de l'enveloppe où le fœtus se développe. Le prélèvement se fait par voie vaginale (un « tube » est introduit dans le vagin, comme lors d'un frottis) ou à travers la paroi abdominale de la mère, selon la position du placenta. Le test est généralement réalisé entre la 10^e et la 12^e semaine d'aménorrhée (absence de règles).

L'amniocentèse permet d'obtenir des cellules flottant dans le liquide qui entoure le fœtus (liquide amniotique). Le prélèvement se fait à travers la paroi abdominale de la mère. Cet examen est proposé vers la 16^e semaine d'aménorrhée (la date d'aménorrhée correspond à la date des dernières règles).

Ces examens entraînent un risque faible de fausse couche, différent selon le choix de la technique de prélèvement, qu'il convient de discuter avec le médecin au préalable. Ils sont réalisés sous échographie, afin de guider le médecin, et aucun prélèvement n'est réalisé directement sur le fœtus. Le résultat est connu en une ou deux semaines.

Cependant, le DPN dans la dystrophie FSH est un sujet délicat car, au fil des découvertes sur la transmission de la maladie, il est apparu que le conseil génétique pour cette affection était bien plus difficile qu'on ne le pensait. En effet, il existe des incertitudes sur la façon dont la maladie se manifeste (âge d'apparition des premières manifestations, sévérité de la faiblesse, risque d'avoir un enfant plus atteint que soi-même) et ceci est particulièrement vrai lorsque la personne elle-même présente une mosaïque (voir plus haut, « *Quels sont les risques de transmission aux enfants ?* »). Ces incertitudes prennent une dimension plus importante dans le contexte du DPN lorsqu'une décision d'interruption médicale de grossesse est en jeu. Même si la tendance actuelle est d'élargir le recours au DPN, chaque situation est toujours considérée au cas par cas et le DPN n'est pas une procédure généralisée ni systématiquement proposée.

● Peut-on faire un diagnostic pré-implantatoire (DPI) ?

En France, réglementairement, le DPI n'est pas autorisé pour cette maladie.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ?

Non, il n'existe pas de traitement qui permette de guérir la dystrophie FSH. Toutefois, la surveillance et la prise en charge médicales contribuent à prévenir les complications et à améliorer le confort de vie.

● Quelles sont les modalités de prise en charge de la maladie ? Quelles sont les aides mises en oeuvre 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 canne(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 (relevateurs 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 électriquement 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.

Comme dans toute myopathie, il est recommandé de lutter contre le surpoids et l'immobilité excessive. 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.

● Un soutien psychologique est-il souhaitable ?

Chaque personne atteinte vit sa maladie de manière différente, selon son histoire, sa personnalité, ses relations familiales, sociales, professionnelles et l'évolution de la maladie. Face aux difficultés, certaines personnes souhaitent échanger avec des personnes qui ont traversé la même épreuve, au sein d'associations, par exemple. Parfois, un soutien psychologique temporaire permet de traverser des périodes plus difficiles, comme l'annonce du diagnostic ou lorsque l'évolution de la maladie empêche de continuer une activité physique, professionnelle ou de loisir. Certaines personnes peuvent souhaiter une aide psychologique régulière tout au long de leur vie.

Le vécu douloureux de la maladie et de ses conséquences n'est pas forcément proportionnel à l'intensité du déficit moteur. Une atteinte isolée des muscles du visage peut être responsable d'une souffrance importante, nécessitant un accompagnement psychologique, du fait de l'inexpressivité et de la gêne sociale qu'elle entraîne.

● Comment se faire suivre ?

Au moment du diagnostic

La prise en charge de la dystrophie facio-scapulo-humérale nécessite de consulter auprès des centres de référence ou de compétence composés d'équipes pluridisciplinaires réunissant toutes les spécialités impliquées dans cette prise en charge. Ces structures facilitent l'organisation des soins pour les malades et sont fortement impliquées dans les essais cliniques. Ils participent aussi à l'amélioration des connaissances et des pratiques des professionnels de santé. Leurs coordonnées se trouvent sur le site d'Orphanet (www.orphanet.fr). Elles permettent de confirmer le diagnostic de dystrophie FSH et de mettre en place un protocole de prise en charge et de suivi.

La surveillance chez l'adulte

Une fois le diagnostic établi, la fréquence du suivi chez un adulte est adaptée à chaque situation (le plus souvent, suivi annuel ou tous les deux ans).

Elle comprend un examen physique pour évaluer l'évolution du ou des déficits musculaires, et des éventuelles rétractions des tendons (rétractions tendineuses) et, au minimum, l'évaluation des capacités motrices de la personne par l'établissement d'un score fonctionnel (Mesure de Fonction Motrice (MFM) ou Mesure d'Indépendance Fonctionnelle (MIF) ou autre) pour juger du retentissement de la maladie.

La surveillance des fonctions cardiaque et respiratoire (électrocardiogramme, épreuves fonctionnelles respiratoires, échocardiographie) est guidée par les manifestations et le résultat des mesures antérieures.

Il n'y a pas d'intérêt réel à tester l'audition ou à contrôler la rétine dans la dystrophie facio-scapulo-humérale de l'adulte sauf en cas de manifestation gênante.

La surveillance chez l'enfant

Chez l'enfant porteur d'une forme sévère et précoce de dystrophie FSH, le suivi doit être plus étroit (deux à trois fois par an) et les bilans plus approfondis.

La recherche de troubles de l'audition (par un audiogramme, des potentiels évoqués auditifs et un bilan orthophonique) est systématique et réalisée d'emblée, au moment du diagnostic.

Les bilans musculaires, orthopédiques (surveillance d'éventuelles rétractions tendineuses, surveillance des appareillages notamment pour les membres inférieurs, surveillance de la lordose et de la scoliose) et respiratoires (mesure de la capacité vitale, évaluation de la bonne croissance thoracique, gazométrie si nécessaire) ont lieu tous les 6 mois au minimum.

Un électroencéphalogramme (EEG) sera pratiqué si une épilepsie est suspectée par le médecin.

Des aides techniques seront souvent nécessaires de même qu'un accompagnement psychologique de l'enfant et de son entourage.

● Que peut-on faire soi-même pour se soigner ?

Il est recommandé, comme dans toutes les maladies neuromusculaires, de lutter contre le surpoids et d'éviter l'immobilité. Un peu d'exercice physique, sans forcer, est même encouragé : l'effort physique extrême est nocif pour les fibres musculaires surtout lorsqu'elles sont fragilisées par une affection neuromusculaire mais, à l'inverse, l'absence d'exercice est source de fonte musculaire (amyotrophie) et donc de baisse de performances motrices. Il est donc conseillé de continuer à s'entretenir mais sans atteindre le stade de l'épuisement. Petit à petit, la personne apprendra à connaître ses limites et à ne pas forcer. De ce point de vue, la pratique de la natation dans une eau bien chauffée est particulièrement recommandée. On peut également demander conseil au kinésithérapeute sur le type de sport à pratiquer et dans quelles conditions.

Il faut éviter les séjours au lit prolongés qui augmentent la fonte musculaire en l'absence d'exercice (un muscle qui ne fonctionne pas maigrit). C'est pourquoi en cas de fracture, en particulier des membres inférieurs, une intervention chirurgicale est préférée au plâtre car elle favorise une reprise rapide des mouvements.

● Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?

Dans les situations d'urgence, il est important d'informer les équipes soignantes des urgences de l'existence de la dystrophie FSH et de ses éventuelles répercussions. A cet effet, la carte personnelle de soins et d'information des maladies neuromusculaires est particulièrement utile. Elle est délivrée par le médecin du centre de référence des maladies neuromusculaires.

Les anesthésies ne nécessitent pas de précaution particulière sauf en cas d'atteinte respiratoire, même si elle est seulement suspectée. En pratique, il est recommandé de toujours faire part à l'anesthésiste que l'on est atteint de dystrophie FSH.

● **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 (voir le chapitre « *Les prestations sociales en France* »).

● **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, voir « *Les prestations sociales en France* »), 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'exams que la normale.

● ● ● En savoir plus

● Où en est la recherche ?

La recherche dans la dystrophie facio-scapulo-humérale implique un nombre non négligeable d'équipes au niveau mondial qui travaillent sur le mécanisme aboutissant à la survenue d'une dystrophie FSH et explorent des pistes thérapeutiques innovantes.

La régulation anormale des gènes dans la dystrophie FSH étant maintenant un phénomène un peu mieux compris, de nouvelles pistes ciblant les gènes au voisinage de *D4Z4* (*FRG1* et *DUX4* en particulier) se développent. Les chercheurs testent sur des souris et des cellules modèles de nombreuses molécules susceptibles d'endiguer la pathologie en agissant au niveau des gènes *FRG1* et *DUX4*.

D'autres équipes cherchent plutôt à limiter les dégâts subis par les cellules musculaires. On sait notamment que ces cellules sont soumises à un stress dit oxydatif qui est très important et qui a pour effet de conduire à la mort de ces cellules. Des médicaments anti-oxydants qui pourraient permettre de compenser ce stress sont donc testés.

Le taux de calcium est également anormalement régulé, ce qui peut entraîner la mort des cellules musculaires. Pour prévenir ce phénomène, des médicaments régulant le taux du calcium à l'intérieur de la cellule (inhibiteurs calciques) ont été testés dans la dystrophie FSH, sans succès.

Autre piste thérapeutique, la thérapie cellulaire, qui a pour but de remplacer les cellules musculaires déficientes par de nouvelles cellules saines, fait l'objet d'un essai chez l'homme.

Une dernière piste thérapeutique vise à augmenter la masse musculaire des personnes atteintes de dystrophie FSH. Dans ce sens, plusieurs essais avec des médicaments capables de faire grossir les muscles (agonistes des récepteurs bêta-2-adrénergiques, type albutérol ou salbutamol) ont été réalisés mais les résultats n'ont pas été réellement probants. La créatine, une substance présente naturellement dans les muscles et qui joue un rôle dans la contraction musculaire, a également été testée mais sans succès.

Le blocage de la myostatine (facteur de croissance musculaire produit par l'organisme) serait également un moyen d'augmenter la masse musculaire. Cependant, la piste de l'utilisation de la myostatine est source de controverse. Des études montrent que dans la dystrophie FSH, la myostatine est déjà à un taux plus bas que la normale. Par ailleurs, si le blocage de cette protéine augmente la masse musculaire, les études de ses effets, particulièrement sur la force musculaire, sont divergentes. D'autre part, le blocage de la myostatine entraîne

des anomalies dans les mitochondries, les fournisseurs d'énergie de la cellule. Ainsi, il se pourrait que le blocage de la myostatine soit plus nocif que bénéfique, entraînant un muscle moins atrophié mais plus vite fatigable.

● Comment entrer en contact avec d'autres personnes atteintes de la même maladie ?

En contactant des associations de personnes concernées par cette maladie ou par d'autres maladies neuromusculaires dont vous trouverez les coordonnées en appelant « **Maladies Rares Info Services** » au numéro Azur 0 810 63 19 20 (prix d'un appel local) ou en consultant le site **Orphanet** (www.orphanet.fr).

● Les prestations sociales en France

Il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent être fournis d'une part par les assistantes sociales à l'hôpital et, d'autre part, par les associations de malades qui connaissent la législation et les droits.

En France, les personnes atteintes de dystrophie facio-scapulo-humérale bénéficient, au titre des Affections de Longue Durée (ALD), d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité sociale du financement des soins et des frais médicaux liés à la maladie.

En pratique, c'est le médecin traitant qui remplit et signe le formulaire de demande de prise en charge à 100 %, appelé protocole de soins. Un volet est adressé au médecin conseil de l'Assurance Maladie qui donne son accord pour la prise en charge à 100 % d'une partie ou de la totalité des soins. Le médecin remet ensuite (lors d'une consultation ultérieure), le volet du protocole de soins, en apportant toutes les informations utiles. Le protocole de soins est établi pour une durée déterminée fixée par le médecin conseil de l'Assurance Maladie. C'est le médecin traitant qui fait une demande de renouvellement au terme de cette durée.

Les personnes en situation de handicap dans leur vie quotidienne peuvent s'informer sur leurs droits et les prestations existantes auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) de leur département. Celle-ci, avec l'aide d'une équipe pluridisciplinaire, est chargée d'évaluer les besoins de la personne par rapport au handicap qu'elle connaît et de proposer un « plan personnalisé de compensation du handicap » tenant compte des souhaits de la personne (ou de son représentant légal) pour son projet de vie. La MDPH centralise toutes les démarches liées au handicap (demande de prestations - aide humaine, aide technique, aménagement du logement et du véhicule, ... - demande relative au travail, à l'emploi et à la formation professionnelle, aides financières, ...). Elle instruit les dossiers de demande d'aide, les transmet à la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) et assure le suivi de la mise en œuvre des décisions prises. Par exemple, les parents d'enfants scolarisés atteints de dystrophie FSH, peuvent solliciter un Projet personnalisé de scolarisation (PPS) (voir « *Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie scolaire ?* »). Il est possible de faire une demande de Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé (RQTH). Cette reconnaissance, si elle est obtenue, permet à la personne d'être orientée vers une entreprise adaptée ou un service d'aide par le travail, et d'être bénéficiaire de l'obligation d'emploi. Elle reçoit également le soutien de l'Association de Gestion du Fonds pour l'Insertion Professionnelle des personnes Handicapées (AGEFIPH). En fonction du pourcentage de handicap reconnu, une Allocation Adulte Handicapé (AAH) peut être allouée aux personnes atteintes.

Une carte d'invalidité permet aux personnes handicapées majeures ou mineures dont le taux d'incapacité dépasse 80 %, de bénéficier de certains avantages fiscaux ou de transports. La carte de priorité pour personne handicapée (anciennement appelée carte « station debout pénible ») et le macaron permettant de se garer sur les places réservées aux personnes handicapées peuvent être obtenus en fonction de l'état de santé de la personne.

Plusieurs demandes d'allocations peuvent être faites, mais, la plupart du temps, elles ne sont pas compatibles entre elles. Il est donc important de faire une demande adaptée à sa situation.

Enfin, la MDPH assure l'accompagnement de la personne sur la durée.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « *Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations* », qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

Maladies Rares Info Services au 0 810 63 19 20

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet



AVEC LA COLLABORATION DE :

Docteur J. Andoni URTIZBEREA
Centre de Référence des Maladies
Neuromusculaires
Hôpital Marin - APHP, Hendaye

Association AMIS FSH

Docteur Isabelle Pénisson-Besnier
Centre de référence des Maladies
Neuromusculaires
CHU Angers



Professeur Nicolas Lévy
Département de génétique médicale
AP-HM, Marseille

*Association Française des Conseillers
en Génétique*

