



## Myopathies des ceintures

Référence de diagnostic international : ICD 10 : G71.0



**ATTENTION** : Le patient que vous êtes sur le point de traiter présente des particularités à prendre **IMPÉRATIVEMENT** en compte.



### Mes informations personnelles



Nom : \_\_\_\_\_

Prénom : \_\_\_\_\_

Date de naissance : \_\_\_\_\_

Ma maladie : \_\_\_\_\_

Médecin traitant : \_\_\_\_\_

Tél. médecin traitant : \_\_\_\_\_

Allergie(s) : \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Médicament(s) : \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Mise à jour de cette carte : \_\_\_\_\_

**EN CAS D'URGENCE, CONTACTER LES MÉDECINS QUI ASSURENT habituellement ma prise en charge !**

**Centre de référence/compétence neuromusculaire :**

Nom CR/CC : \_\_\_\_\_

Tél. CR/CC : \_\_\_\_\_

**Nom médecin réf. 1 :** \_\_\_\_\_

Spécialité médecin 1 : \_\_\_\_\_

**Nom médecin réf. 2 :** \_\_\_\_\_

Spécialité médecin 2 : \_\_\_\_\_

**Autre spécialiste :** \_\_\_\_\_

Tél. : \_\_\_\_\_

**Autre spécialiste :** \_\_\_\_\_

Tél. : \_\_\_\_\_



### Les myopathies des ceintures...

... ou **dystrophies musculaires des ceintures**, constituent un ensemble de maladies musculaires qui affaiblissent les muscles du corps. L'âge de leur manifestation, leurs symptômes, leurs causes, leur gravité, ainsi que leur évolution peuvent **considérablement varier** selon le diagnostic précis, ainsi que selon la personne atteinte.

Elles sont aussi appelées **LGMD** (de l'anglais Limb-Girdle Muscular Dystrophy). Elles affectent principalement les muscles du bassin (**ceinture pelvienne**) et les muscles des épaules (**ceinture scapulaire**). En fonction du type de LGMD et lorsque le patient est à un stade avancé de la maladie, les **muscles distaux** peuvent être affectés.

Plus d'une trentaine de gènes impliqués dans l'apparition et la transmission de ces maladies ont été identifiés. Le mode de transmission génétique est soit autosomique **récessif** (LGMD R), soit autosomique **dominant** (LGMD D).

Certaines formes de LGMD peuvent impliquer une **atteinte cardiaque et/ou respiratoire** (voir pages suivantes).



## Atteinte cardiaque

Le patient présente des troubles cardiaques d'ordre (veuillez cocher la case adéquate) :

- rythmique                       insuffisance myocardique                       mixte

Bien qu'une majorité de LGMD ne soit pas concernée par le sujet, il est important de garder à l'esprit que la **cardiomyopathie** et/ou les **dysrythmies** sont **très fréquentes** dans certains sous-types de LGMD D/LGMD R. Pour les LGMD habituellement non concernées, les risques sont identiques à ceux de la population générale. Toutefois, il est préférable de ne jamais exclure l'hypothèse d'une cardiomyopathie chez un patient LGMD.

- Les arythmies cardiaques peuvent être le signe d'une cardiomyopathie.
- Se méfier d'une hypotension sous IEC (inhibiteurs de l'enzyme de conversion).
- Envisager la pose d'un pacemaker ou défibrillateur, si nécessaire.
- Rechercher des signes d'œdème pulmonaire.



## Atteinte (insuffisance) respiratoire

**Traitement déjà établi au domicile du patient** (cocher et compléter les items suivants) :

- Ventilation non invasive     Ventilation invasive     Dispositif d'aide à la toux     Traitement du SAOS  
(détail page suivante)

Machine : \_\_\_\_\_ IPAP (pression inspiratoire) : \_\_\_\_\_ cmH<sub>2</sub>O    Masque utilisé : \_\_\_\_\_  
 Mode : \_\_\_\_\_ EPAP (pression expiratoire) : \_\_\_\_\_ cmH<sub>2</sub>O    Trachéo :     OUI     NON  
 Volume : \_\_\_\_\_ mL    Pente inspiratoire : \_\_\_\_\_ ms    Oxygène (O<sub>2</sub>) :     OUI     NON  
 Trigger : \_\_\_\_\_    Fréquence respiratoire : \_\_\_\_\_ /min    Litrage : \_\_\_\_\_ L  
 Nombre d'heures/jour : \_\_\_\_\_    Temps inspiratoire (Ti Min) : \_\_\_\_\_ s & (Ti Max) : \_\_\_\_\_ s

Les symptômes d'**hypoventilation nocturne** peuvent signaler le développement d'une faiblesse importante des muscles respiratoires et la nécessité d'une prise en charge adaptée et spécifique au malade. Un appareil de ventilation non-invasive (VNI) de **type BiPAP** (et non CPAP) peut s'avérer indispensable.

Si l'administration d'O<sub>2</sub> est impérative lors d'une défaillance respiratoire aigüe, son débit doit être minimal. **L'utilisation d'un ventilateur est indispensable.** Il est **vital** de contrôler le niveau de **dioxyde de carbone (pCO<sub>2</sub>)** avec constance et rigueur, surtout si le patient est atteint d'une insuffisance respiratoire restrictive chronique.



**PRENDRE LES PLUS GRANDES PRÉCAUTIONS AVANT LA MISE SOUS OXYGÈNE (O<sub>2</sub>) : Gazométrie !**

(Veuillez cocher les cases si les risques suivants existent et/ou qu'ils sont déjà connus).

- Malgré l'absence des signes cliniques habituels, le patient est souvent hypercapnique. Vérification de la pCO<sub>2</sub> !
- Privilégier une VNI en présence d'hypercapnie ou de travail respiratoire important, plutôt que l'administration d'O<sub>2</sub>.
- Surveiller les signes de fatigue respiratoire suggérant une décompensation imminente, même en cas de gaz sanguins normaux.
- Les vaccinations doivent être tenues à jour, y compris les vaccins contre la grippe et les pneumocoques.
- En cas de détresse respiratoire, la position assise ou semi-assise est à privilégier (paralysie diaphragmatique).
- Se méfier de l'oxygénothérapie à haut débit. **Pour rappel : utilisation d'O<sub>2</sub> = vérification de la pCO<sub>2</sub> !**
- IMPORTANT : Les troubles du sommeil sont souvent les signes avant-coureurs d'une faiblesse musculaire des muscles respiratoires. Il est important de les dépister précocement !**



## Encombrement bronchique

En fonction de son état de faiblesse musculaire, un patient peut être confronté à deux situations :

- DIFFICULTÉ** à tousser  **INCAPACITÉ** à tousser

Dans les deux cas : recours aux différentes techniques d'aide à la toux ou de désencombrement bronchique.

- Kinésithérapie respiratoire, dispensée par un spécialiste ou une personne formée au préalable aux diverses manipulations et techniques.  Techniques d'air stacking (empilement respiratoire) ou hyperinsufflation, à l'aide d'un ballon insufflateur ou d'un AMBU bag.
- Appareils d'assistance à la toux In-Exsufflateur (CoughAssist), relaxateur de pression (BIRD, Alpha 300)
- Ces dispositifs **aident à éliminer les sécrétions des voies respiratoires inférieures (drainage bronchique)**.
- Ne pas utiliser de fluidifiants bronchiques** dans le cas d'une insuffisance respiratoire chronique.
- Lorsque le patient LGMD est malade, sa faiblesse musculaire est plus grande qu'à l'accoutumée.

(Veuillez cocher les cases correspondant aux techniques déjà connues et maîtrisées par le patient).

- Recrutement alvéolaire ou hyperinsufflation par Ambu  Aide mécanique : In-Exsufflateur (CoughAssist), relaxateur de pression (BIRD, Alpha 300)



## Précautions (médication et anesthésie)

### ANESTHÉSIE : La plus grande prudence est indispensable !

Afin de permettre une évaluation préopératoire et une surveillance postopératoire appropriées, il est **vital** que l'anesthésiste soit au courant du diagnostic de LGMD. Les patients LGMD peuvent présenter une **sensibilité accrue aux sédatifs**, aux **anesthésiques inhalés** et aux **bloquants neuromusculaires**.

Les anesthésiques locaux et le protoxyde d'azote sont sans danger (ex. interventions dentaires mineures).

- L'intubation peut être difficile (ouverture de la bouche et extension du cou : faible), fibroscopie conseillée.
- Proscrire les halogénés, la succinylcholine (anectine), l'atropine.**
- Prévoir une assistance ventilatoire prolongée post-anesthésie si les curares sont utilisés.
- Éviter la codéine, les dépresseurs respiratoires et les antitussifs.
- Éviter l'interruption prolongée des IEC.** Si interruption il y a eu, penser à les réintroduire.

Postopératoire :  Extuber rapidement, si possible, afin de privilégier la ventilation non-invasive.  Utiliser de façon plus proactive les techniques d'assistance à la toux et de recrutement alvéolaire (CoughAssist, Ambu) pour éviter l'atélectasie.

**IMPORTANT** : une **hypoventilation sous-jacente à une sédation** pourrait **aggraver l'hypercapnie** du patient et provoquer une détresse respiratoire.



## Fractures et chutes

En raison d'une faiblesse musculaire, de probables rétractions et d'un équilibre précaire, les patients atteints de LGMD présentent un risque élevé de chutes, susceptibles d'avoir de lourdes conséquences.

Si le patient était marchant au moment de la survenue d'une fracture, l'**ostéosynthèse** est préférable au plâtre. En effet, celle-ci permet de préserver le muscle, tout en favorisant la mobilité et le retour à la marche. Évitant de surcroît, toute perte fonctionnelle irréversible.

Après une fracture et/ou une immobilisation prolongée, une **rééducation renforcée**, de préférence en structure d'accueil adaptée, sera à envisager. Aussi, il est conseillé de vérifier régulièrement le taux de **vitamine D** et la densité minérale osseuse, notamment après une chute ou une fracture.



## Recommandations et remarques

- Les difficultés de **déglutition** sont assez rares. Toutefois, certains patients y sont sujets - penser à rapidement évaluer le degré de ces difficultés. Penser également aux besoins nutritionnels et/ou aux carences.
- La **fonction intestinale** est généralement normale chez les patients LGMD. Certains patients peuvent, cependant, souffrir de constipation passagère ou récurrente. En fonction de la gravité et de la gêne rencontrée, l'intervention d'un spécialiste peut être nécessaire pour déterminer si les troubles ont une autre origine.
- L'augmentation des transaminases (ASAT, ALAT) est fréquente dans les LGMD, surtout au début. Elles témoignent plus de la dégénérescence musculaire que d'une atteinte hépatique primitive. **Penser aussi à doser les CPK!**
- Certains sous-types de LGMD2 peuvent avoir une **atteinte du système nerveux central** avec une déficience intellectuelle et/ou une épilepsie.



Les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire devraient être **accompagnées en tout temps d'une ou de deux personnes de leur choix**, incluant un membre de leur famille, leur aidant ou auxiliaire de vie.

**Les membres de la famille sont souvent très aux faits des besoins spécifiques du patient** et sont votre **principale source d'information** : n'hésitez pas à leur poser des questions.

**Personnes à contacter en cas d'URGENCE** - famille, prestataire de service (ventilation, nutrition, etc.), autre :

|                    |                    |                    |
|--------------------|--------------------|--------------------|
| Nom : _____        | Nom : _____        | Nom : _____        |
| Profession : _____ | Profession : _____ | Profession : _____ |
| Adresse : _____    | Adresse : _____    | Adresse : _____    |
| Téléphone : _____  | Téléphone : _____  | Téléphone : _____  |
| Email : _____      | Email : _____      | Email : _____      |



## Sources

- **OrphanAnesthesia** (Anesthesia recommendations for patient suffering from LGMD) : <https://bit.ly/OrphanAnesthesia>
- **Carte de soins et d'urgence Maladies neuromusculaires** : <https://bit.ly/CarteMNM>
- **Repères Savoir & Comprendre** (Urgences & Maladies neuromusculaires) : <https://bit.ly/ReperesUrgencesMNM>
- **Carte de soins et d'urgence MNM** (Dystrophie musculaire Canada) : [https://bit.ly/MuscleCA\\_CarteDeSoins](https://bit.ly/MuscleCA_CarteDeSoins)



## Validation

La présente Fiche d'urgence médicale a été relue et approuvée par le **Pr Léonard Féasson** - Professeur de neurophysiologie, responsable de l'Unité Myologie et du CRMN au CHU de Saint-Étienne. Il est aussi le **réfèrent médical** du groupe d'intérêt myopathies des ceintures (GI LGMD) de l'**AFM-Téléthon**.

Cette fiche est remplie et mise à jour par les différents spécialistes qui assurent le suivi de la personne atteinte. Le détenteur de cette fiche en est propriétaire. Elle est renseignée en sa présence et avec son accord.

**Ce document est confidentiel et soumis au secret médical.**

Nul ne peut en exiger la communication sans autorisation du titulaire ou de son représentant légal.