

# Prise en charge kinésithérapique des patients atteints de dystrophie myotonique de type 1 (DM1)

## Maladie de Steinert

**Mars 2014**

*Delphine DELORME, kinésithérapeute, Hôpital Rothschild - Paris*

*Anne BARON, ergothérapeute, Hôpital Rothschild - Paris*

*Claire Cécile MICHON, psychologue, neuropsychologue, Institut de Myologie - Paris*

*Karine COHEN, kinésithérapeute, Toulouse*

*Miguel CARRASCO, kinésithérapeute, Hôpital Rothschild - Paris*

*Benoît CHEVALIER, kinésithérapeute, CHU Angers*

*Jean Claude RIOU, kinésithérapeute, AFM Téléthon Evry*

Contact : [jcriou@afm-telethon.fr](mailto:jcriou@afm-telethon.fr)

- SOMMAIRE

- Physiopathologie
- Orthopédie
- Respiration
- Déglutition
- Prophylaxie, conseils au quotidien
- Quelques références
- Notes

# • Physiopathologie

La dystrophie myotonique de type 1 (DM1) ou maladie de Steinert est une maladie neuromusculaire d'origine génétique.

Elle touche aussi bien l'homme que la femme et se transmet sur le mode autosomique dominant.

Elle se caractérise par une grande variabilité interindividuelle et intrafamiliale, l'atteinte peut être mineure et compatible avec une vie sociale ordinaire ou entraîner une grande dépendance avec perte totale d'autonomie.

Sur le plan cognitif, les troubles observés peuvent varier du retard sévère au niveau des apprentissages à l'absence de troubles en passant par des troubles fins, tels qu'attentionnels ou de compréhension fine (compréhension de l'implicite). Cela nécessite, de la part du thérapeute, de bien expliciter les consignes et objectifs et de s'assurer de leur compréhension.

Elle se manifeste par une difficulté au relâchement musculaire après une contraction. Cette myotonie s'estompe après échauffement du muscle (après une série de contraction/relâchement par exemple).

A cela s'ajoute un déficit musculaire avec une prédominance axiale et distale.

Cette atteinte musculaire peut impacter les fonctions respiratoire et de déglutition.

## **D'autres organes peuvent également être concernés :**

- Le cœur : troubles de la conduction, dysfonction ventriculaire.
- L'œil : cataracte précoce très fréquente.
- Le système digestif : troubles du transit (par atteinte du muscle lisse).
- Le système respiratoire : hypoventilation (faiblesse des muscles), difficulté à la toux, apnées du sommeil.
- Le système hormonal : atteinte des glandes endocrines, risque de diabète sucré et ou de dysthyroïdie.
- Le fonctionnement neuro psychologique : Domaine émotionnel (troubles de l'humeur, reconnaissance des émotions), atteinte cognitive, fatigue (sommolence, apathie, faible motivation).
- Les muscles faciaux : Le manque d'expressivité du visage du patient peut être interprété à tort par l'interlocuteur comme de la tristesse ou de l'indifférence.
- Il peut exister une atteinte centrale.

## **On décrit quatre formes :**

- La forme congénitale : caractérisée par une grande hypotonie à la naissance avec troubles de la déglutition et de la succion et détresse respiratoire fréquente. Le développement psychomoteur est souvent retardé. La marche est acquise avec retard et un retard mental est souvent noté.
- La forme infantile se manifeste dans la petite enfance. L'atteinte musculaire peut être initialement discrète. Possibles troubles cognitifs (troubles de l'attention et des apprentissages).
- La forme de l'adulte jeune : d'évolution lente, elle associe l'atteinte musculaire, cardiaque, respiratoire, endocrinienne, oculaire, psychologique, et digestive à des degrés divers. Le diagnostic souvent tardif peut n'être posé qu'à la naissance d'un enfant atteint. La DM1 sera alors recherchée au sein de la famille.
- La forme tardive après 50 ans : cataracte, calvitie, pauci symptomatique.

La maladie s'aggrave et apparaît de plus en plus tôt au fur et à mesure des générations (phénomène d'anticipation).

Le traitement kinésithérapique peut être envisagé au long cours tout au long de l'évolution de la maladie mais également lors d'épisodes aigus (encombrement bronchique), après une chirurgie (pieds) ou lors d'évènements particuliers (mise en place d'une ventilation, d'un appareillage).

# • Orthopédie

- Bilan :** L'atteinte est généralement axiale et distale.  
Au niveau musculaire, le testing sera surtout fonctionnel.  
Mesure de la Fonction Motrice (MFM).  
Bilan morpho statique.  
Dynamique : steppage, récurvatum, qualité du pas, coordinations, bilan de l'équilibre.
- But :** Prévenir les pertes d'amplitudes articulaires, l'installation d'hypo extensibilité, surveiller les déficits musculaires.  
En période de croissance, vigilance orthopédique, chez l'adulte privilégier l'autonomie.
- Principes :** Respecter la douleur et la fatigabilité  
L'intensité de la myotonie diminue avec la chaleur
- Moyens :** Mobilisations passives, mobilisations actives, postures/installations, balnéothérapie, physiothérapie.

## **Tronc :**

Veiller à maintenir une flexion antérieure du cou afin de permettre une déglutition satisfaisante.  
Faiblesse des abdominaux, du diaphragme et des inters costaux  
Veiller à maintenir une symétrie des amplitudes dans les trois plans de l'espace  
Chez l'enfant : Pendant la croissance, bilan semestriel afin de prévenir la survenue d'une déformation scoliootique.

## **Membres inférieurs :**

Les triceps et releveurs sont souvent affaiblis  
La présence d'un pied tombant augmente le pas pelvien  
Maintenir la souplesse de la tibio-tarsienne  
Etirement du soléaire  
Attelles de nuit  
Attelles suro-pédieuses de marche  
Mobilisation des pieds

## **Membre supérieur :**

Rétraction des muscles extrinsèques de la main dont fléchisseurs et extenseurs des doigts  
Les attelles de maintien sont rarement supportées  
Attelles de fonction,  
Posture en ouverture  
Inhiber la myotonie : Prise de conscience du « warm-up », échauffement des muscles par un travail de pétrissage  
Entretien de la mobilité passive : enroulement des doigts longs, colonne du pouce, poignet  
Entretien de la mobilité active :  
entretien/reconditionnement global de la main, solliciter les mouvements d'ouverture  
Entretien de la force musculaire : en fonction du testing, travail actif ou actif aidé, manipulation d'objets, travail des préhensions.

Réentraînement à l'effort : Sur ergomètre avec cardio fréquence mètre, travail à 60% de la fréquence max (220-âge) et selon avis cardiologique.

Travail sur vélo d'appartement à assistance variable ;

Renforcement musculaire : En fonction du bilan, avec ou sans charge, travail contre résistance en chaîne fermée uniquement, séries courtes avec pause, temps de travail = temps de repos.



Surveillance particulière de la statique rachidienne jusqu'à la fin de la puberté

## • Respiration

- Bilan :** Les résultats des Explorations Fonctionnelles Respiratoires (EFR) permettront d'orienter la prise en charge.  
Le Débit d'Expiration de Pointe (DEP) permet d'évaluer les capacités de toux du patient.
- But :** Chez l'enfant, accompagner la croissance pulmonaire et maintenir la pompe respiratoire fonctionnelle.  
Chez l'adulte et l'enfant : préserver la compliance thoracique  
Désencombrer en période d'encombrement.  
Surveillance de la ventilation mécanique si besoin.
- Principes :** Adapter en fonction de l'état présent du patient.
- Moyens :** Gymnastique respiratoire en dehors des périodes aiguës,  
Techniques de désencombrement et d'aide à la toux si épisode infectieux  
Si besoin, désencombrement instrumental.

### **Chez l'enfant :**

L'atteinte respiratoire est au premier plan dans les formes néonatales avec une atteinte précoce du diaphragme et des abdominaux.

Dans les formes sévères, il existe un risque de pneumopathie par inhalation du fait des troubles de la déglutition.

Possibilité de ventilation mécanique (non invasive ou par trachéotomie).

Il conviendra d'accompagner le développement pulmonaire, de mettre en place les séances d'hyperinsufflation (prescription médicale), et de préserver la compliance thoracique par une gymnastique thoracique adaptée à l'âge de l'enfant.

Travail en ventilation dirigée à grand volume (synchronisme abdomino-thoracique).

En période d'encombrement, les techniques d'aide au désencombrement sont identiques à celles décrites chez l'adulte.

### **Chez l'adulte :**

Il est important d'évaluer ces patients chez qui une hypoventilation nocturne peut passer inaperçue (EFR, polysomnographie).

Surveillance de la ventilation mécanique le cas échéant.

En cas d'encombrement, en fonction du Débit d'Expiration de Pointe (DEP) :

- Si  $DEP > 270$  et  $CV > 50\%$  : toux spontanée, drainage autogène.

- Si  $160 < DEP < 270$  : aide manuelle, (augmentation du flux expiratoire AFE) augmentation du volume pré tussif (ballon insufflateur, ventilateur, relaxateur de pression), percussions intra pulmonaires, in/exsufflateur.

- Si  $DEP < 160$  l/mn : aide instrumentale sur les deux temps (insufflation, exsufflation) et aide manuelle, percussions intra pulmonaires, in/exsufflateur.



- Les fluidifiants bronchiques sont contre- indiqués quel que soit l'âge
- Surveillance de la couverture vaccinale (notamment antigrippale)
- Antibiothérapie en cas de fièvre
- Prise en charge précoce du désencombrement, avec surveillance de la SaO<sub>2</sub>
- Apnées du sommeil fréquentes chez ces patients
- Réadaptation cardiorespiratoire adaptée (patients fatigables) ⇒ amélioration de la qualité de vie
- Rééducation de la dysphagie

## • Déglutition

L'atteinte des fonctions de déglutition ne doit pas être négligée chez ces patients, la dysphagie peut en effet avoir de lourdes conséquences si elle n'est pas prise en compte précocement.

L'atteinte peut porter sur le temps initial ou le temps buccal et peut être d'origine neuromusculaire ou du réflexe de déglutition.

Le temps initial met en jeu les différentes compétences motrices (couper la viande, porter un verre à la bouche...).

Le temps buccal peut être perturbé du fait de l'hypotonie des muscles qui ferment la bouche ou d'une perte de la force de fermeture.

Il peut exister une stase alimentaire dans les sillons gingivaux-jugaux du fait de l'hypotonie des joues.

Le risque carieux est important, un brossage avec brosse à dent électrique (plus efficace et plus facile à tenir) après chaque repas est conseillé ainsi qu'un suivi bucco-dentaire régulier.

Les muscles intrinsèques et extrinsèques de la langue peuvent être touchés, il en résulte un allongement du temps de mastication et donc des repas.

Le temps postérieur buccal et le temps pharyngé peuvent également être perturbés.

Ces troubles dysphagiques peuvent être à l'origine de véritables troubles des conduites alimentaires.

Dans les formes précoces, l'atteinte de la sphère ORL doit être prise en charge dès le diagnostic et ce afin de prévenir les troubles de l'oralité.

## • Prophylaxie - Conseils au quotidien

S'agissant de pathologies rares, un suivi en consultation spécialisée est conseillé.

Il est important d'accompagner ces patients, qui n'en ressentent pas nécessairement le besoin, dans leur démarche de soins (mauvais jugement du rapport coût/bénéfice et résistance au changement).

Cet accompagnement est d'autant plus souhaitable qu'il existe un risque de mauvaise compliance au suivi kinésithérapique (appareillage, par exemple) en raison de phobies des soins et de difficultés à comprendre la demande.

L'activité sportive avec suivi cardiaque annuel et épreuve d'effort est envisageable

Du fait de la présence chez certains patients de comportements d'évitement, de difficultés d'empathie et de coopération sociale, il existe un risque de désocialisation.

Les activités collectives de type gymnastique douce (relaxation, yoga, gym de confort, Feldenkrais...) sont donc une indication souhaitable.

Devant d'éventuels problèmes de compliance, il est important de soutenir le patient dans son projet de soins.

Différentes aides techniques permettent de maintenir l'autonomie : planches de bain ou chaises, tapis antidérapant, barres d'appuis, outils adaptés à la préhension, aides à la marche, couverts adaptés...

La myotonie est aggravée par le froid et s'améliore avec la chaleur. Elle a tendance à diminuer au cours de l'évolution (conséquence de l'installation du déficit musculaire à ce niveau).

L'installation lors des repas devra prévenir les fausses routes, (rachis cervical en flexion), une atmosphère calme est à privilégier pendant le temps du repas.

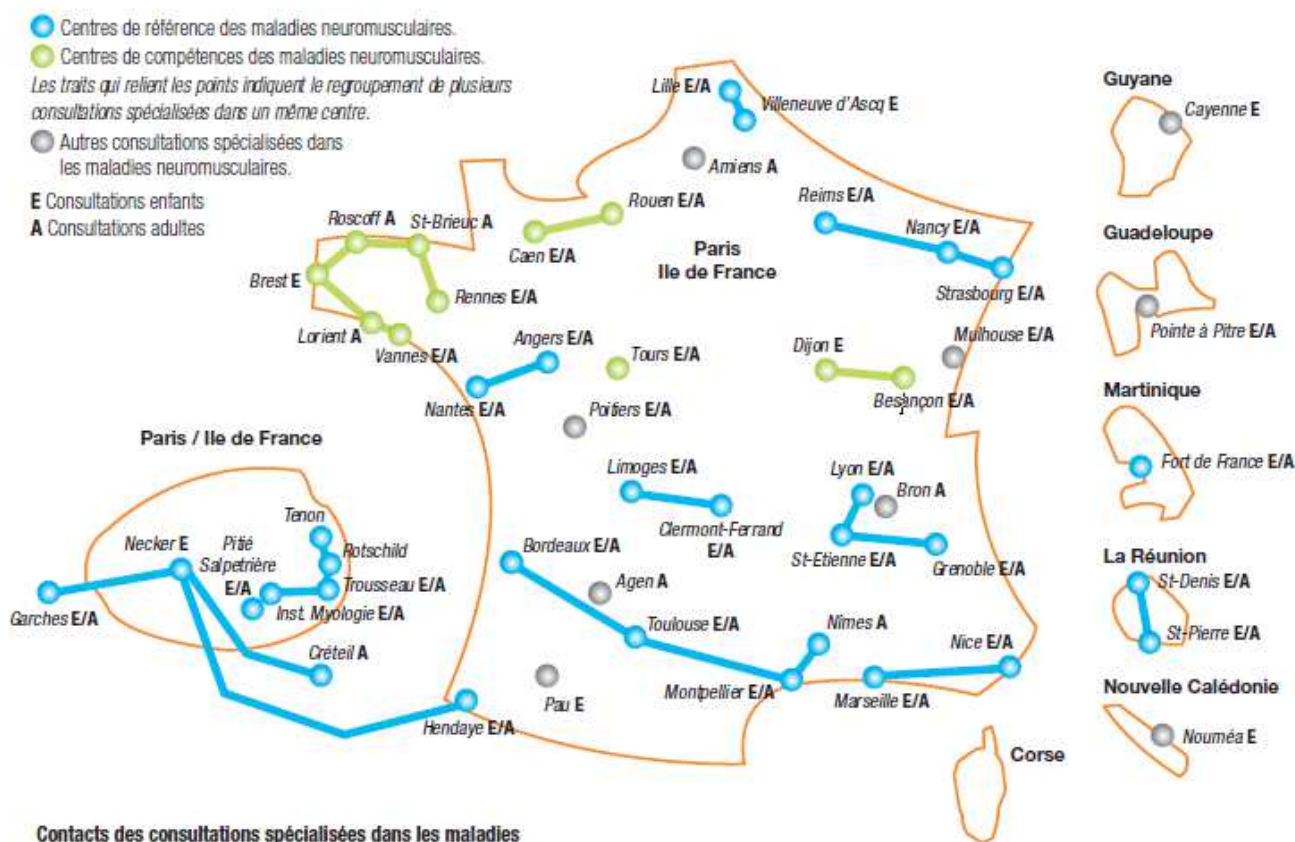
L'abord pluridisciplinaire en rééducation est important chez ce type de patients (kinésithérapie, orthophonie, ergothérapie, psychomotricité).

Chacun de ces intervenants ayant pour objectif la meilleure autonomie possible du patient, ils seront force de proposition en matière de moyens de compensation.

Ces patients présentent des contre-indications spécifiques à certains médicaments et lors d'anesthésie qu'il convient de rappeler (en cas de soins dentaires par exemple).



## Répartition géographique des consultations spécialisées, des centres de référence et des centres de compétences des maladies neuromusculaires



Contacts des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires, enfants et adultes, par région (juin 2008).

## • Quelques références

L'AFM Téléthon édite des « *Fiches Repères* » à destination de vos patients :

- Repères Fonction respiratoire et maladies neuromusculaires
- Repères Evaluation de la fonction respiratoire et maladies neuromusculaires
- Repères Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires
- Repères ventilation non invasive et maladies neuromusculaires
- Repères Trachéotomie et maladies neuromusculaires
- Repères Ballon insufflateur et maladies neuromusculaires
- Repères prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires
- Repères maladie de Steinert

A consulter également :

*Zoom AFM Téléthon : Maladie de Steinert*

<http://www.afm-telethon.fr/maladie-steinert-dystrophie-myotonique-type-1-1175>

*Prise en charge orthophonique dans la dystrophie myotonique de Steinert chez l'adulte*

Livret de l'orthophoniste

Cécile BERGMANS, Maud CAPPE, Marine GERARDIN, Marielle LEFLON  
BAUDOUX

Orthophonistes CHU Reims

*Maladies neuromusculaires de l'enfant et de l'adulte : Dystrophie myotonique de Steinert :*

Actes des 20èmes entretiens de la Fondation Garches

Coordination : Brigitte Estournet, Guillaume Bassez, Pascal Laforêt

Ed Frison Roche

Et pour aller plus loin : [www.myobase.org](http://www.myobase.org) *La base bibliographique de l'AFM Téléthon*

- Notes



AFM Téléthon  
1, Rue de l'Internationale  
91000 Evry