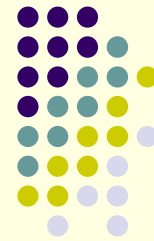


A BOUT DE SOUFFLE

Société de Médecine de
Franche-Comté
16.12.2010

V.Gillet - R.Martarello - B.Fergane- le don du souffle
Besançon



Maladies neuromusculaires : définition

Atteintes de l'unité motrice, primitives, ou secondaires, isolées ou associées.

Atteintes diverses et nombreuses (dystrophies musculaires, myopathies, myotonies, maladies de la jonction neuromusculaire, maladies du motoneurone, neuropathies sensitivo-motrices).



Atteinte respiratoire des maladies neuromusculaires



Le déficit musculaire est responsable d'un syndrome restrictif par défaillance de la pompe respiratoire (à poumons sains) :

- Faiblesse des muscles respiratoires,
- Compliance thoracique altérée (par déformation orthopédique) et diminution de l'ampliation thoracique.

● Conséquences :

- hypoventilation alvéolaire : hypoxie – hypercapnie,
- diminution des volumes mobilisables et faiblesse des muscles expirateurs entraînant une diminution des débits expiratoires maximaux.





- Conséquences sur l'organisme :
 - Hypercapnie : (nocive via l'acidose),
 - Hypoxémie : retentissement tissulaire,
 - Polyglobulie,
 - Vasoconstriction hypoxique / HTAP/ IVD.

Prise en charge respiratoire des atteintes neuromusculaires



- PREVENTIVE
 - Rééducation orthopédique et fonctionnelle (kiné, relaxateurs de pression),
 - Désencombrement (techniques AFE , pressions et postures, appareils d'aide à la toux, méthodes d'augmentation de la capacité inspiratoire : « frogg » « air stacking »)
 - Ventilation non invasive ou invasive



- PALLIATIVE

- assistance ventilatoire de suppléance :

Ventilation non invasive (interface nasal, facial ou pipette)

Ventilation invasive (trachéotomie)

Quand proposer une assistance ventilatoire ?



- Recommandations AFM-HAS

- Hypercapnie diurne (sup à 45 mmHg),
- Symptômes d'hypoventilation alvéolaire nocturne (altération sommeil, sueurs, céphalées matinales) et retentissement diurne (asthénie, somnolence, perte de poids ...),
- Désaturation nocturne inf à 88 % (5 min) ou + de 5% du tps inf à 90 %,
- Hypercapnie nocturne ou CV inf à 50 % de la théorique.



- Evaluer la dégradation de la fonction respiratoire :

- Encombrements et surinfections, pneumopathies
- Toux exacerbée,
- Perte de poids,
- Hypersalivation, troubles de la parole, troubles gingivo-dentaires.



CAS CLINIQUE

Mlle P.B. née en 1989

Maladie de Charcot Marie de type I A (forme dominante autosomique)

Neuropathie héréditaire (atteinte du nerf périphérique entre moelle épinière et muscles).

- Touche 1 personne sur 2500, soit 30 000 en France,
- Début dans l'enfance avec troubles de la marche, déformations des pieds, atteinte des mains plus tardive, parfois des troubles sensitifs,
- Formes respiratoires ou atteinte des cordes vocales ou surdit .



- Différentes formes de maladies de Charcot Marie Tooth selon :
 - La nature de l'atteinte : axonale ou myélinique,
 - Le mode de transmission génétique : autosomique dominant, autosomique récessif, lié à l'X,
 - Les anomalies génétiques en cause et les protéines déficitaires.



- Forme avec atteinte respiratoire par :
 - Dysfonction du nerf phrénique,
 - Dysfonction du diaphragme,
 - Anomalies de la cage thoracique,
 - Syndromes d'apnées (central ou obstructif).

et la recherche ?



- Pistes thérapeutiques :
 - Modafinil
 - Traitement anti-progesterone (modèle animal)
 - vit C à forte dose : essai thérap phase III
Xmulticentrique randomisé double aveugle :
modestement efficace



- Autres thérapeutiques à base de créatine ou gangliosides : idem
- Curcumine (composant du curry) : essai modèle animal
- Programme de réentraînement physique du « pied tombant »,



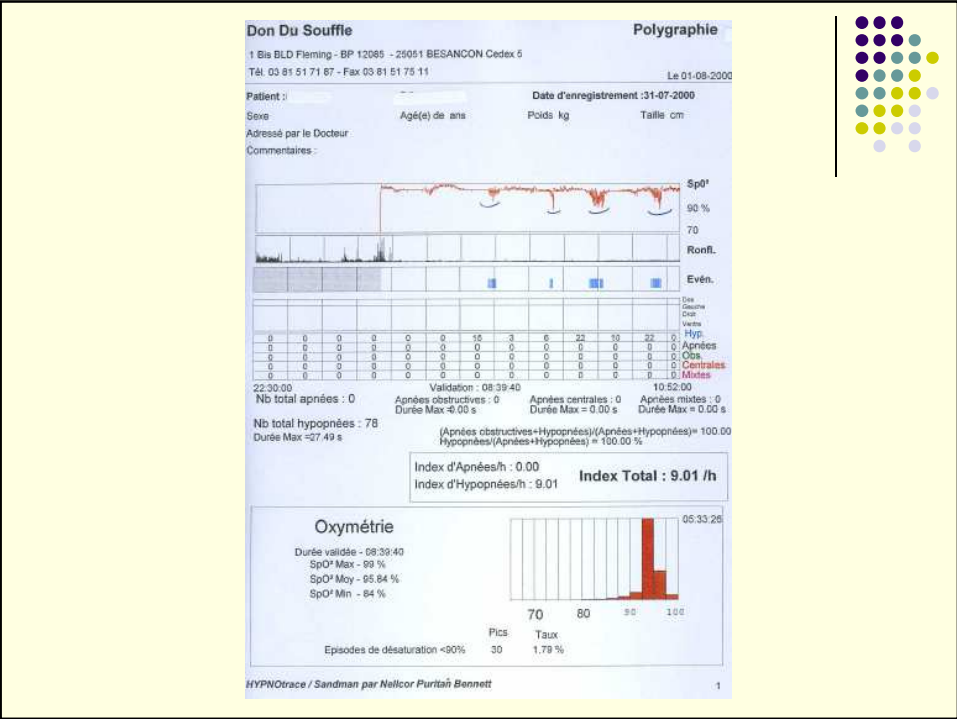
- Identification de nouveaux gènes,
- Description plus précise des maladies :

Présence d'une scoliose, outils de mesure de l'évolution (score neuropathique et score de déficience).



Évolution de la patiente

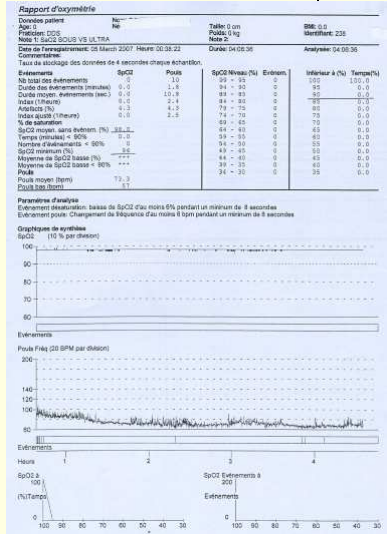
- ✚ Syndrome restrictif d'aggravation progressive
- ✚ Mars 2000 :
 - ⊗ 1^{er} appareillage respiratoire (relaxateur de pression alpha 200)
- ✚ Décembre 2000 :
 - ⊗ chirurgie de scoliose,
 - ⊗ plusieurs décompensations respiratoires,



✚ Février 2001 :
 ⚙ ventilation nocturne (aide inspiratoire) au masque nasal

✚ Avril 2001 : EFR CV à 25 %

✚ Entre 2001 et 2005 :
 ⚙ État respiratoire stable (contrôles d'oxymétries satisfaisants)





✚ 2006

- ⊗ Dégradation progressive avec :
 - dyspnée de repos exacerbée à la parole,
 - respiration superficielle et rapide,
 - élocution difficile,
 - amaigrissement,
 - troubles du sommeil,
 - céphalées matinales, ...



✚ Juillet 2007

- ⊗ Mise en place d'une ventilation diurne à la pipette
(mode volumétrique : volume à 600 ml, fréquence à 10, PEP à 0, Ti à 1.3, trigger en pression à 01, alarmes inhibées).
- ⊗ Utilisation quotidienne :
 - bénéfice clinique,
 - état respiratoire stabilisé,
 - diminution des épisodes d'encombrement,
 - prise de poids (+ 7 kg),
 - sommeil de meilleure qualité avec diminution de l'asthénie, disparition des céphalées matinales,
 - récupération d'une élocution normale et ce malgré une insuffisance restrictive majeure (CV < à 20 %).



✪ Appareillage actuel :

- ventilation nocturne par masque nasal moulé en aide inspiratoire
- Ventilation diurne à la pipette en mode volumétrique
- Utilisation du percussionnaire en périodes d'encombrement.



● Bibliographie

- Avancées de la recherche : myo info AFM 2006 2007 2008
- Journées de neurologie de langue française (Lille 2009)
- Documents AFM de synthèse
- Loutfi et Al : disorders of pulmonary function , sleep, and the upper airway in CMT disease Lung 2007
- Le Guern E. et Dubourg O. : la maladie de Charcot-Marie-Tooth Encyclopédie Orphanet 1999