



KINÉSITHÉRAPIE dans la dystrophie myotonique de Steinert

La maladie de Steinert ou dystrophie myotonique de type 1 (ORPHA 273 selon la codification Orphanet pour les maladies rares) est caractérisée par une myotonie, un déficit musculaire et une atteinte multisystémique.

En France, 5 personnes sur 100 000 sont concernées par cette maladie génétique autosomique dominante. Le conseil génétique est souvent délicat en raison de la grande variabilité d'expression clinique inter- et intra-familiale. Afin de prévenir et de limiter les complications de cette maladie complexe, la prise en charge s'appuie sur un suivi multidisciplinaire avec une large place accordée à la kinésithérapie.

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).

Réalisée en collaboration avec des spécialistes (kinésithérapeutes, orthophoniste, ergothérapeute, neuropsychologue...), cette Fiche Technique Savoir & Comprendre, après un rappel sur les caractéristiques cliniques de la dystrophie myotonique de Steinert, décrit les spécificités de la prise en charge kinésithérapique orthopédique et respiratoire de cette maladie.



Maladie de Steinert : principales ATTEINTES CLINIQUES

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

Atteinte musculaire

- La dystrophie myotonique de type 1 (DM1) 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).
- À cela s'ajoute un **déficit musculaire** avec une **prédominance axiale et distale**.
- Cette atteinte musculaire peut impacter les fonctions **respiratoire** et de **déglutition**.

L'**atteinte des muscles faciaux** entraîne un manque d'expressivité du visage du patient, qui peut être interprété à tort par l'interlocuteur comme de la tristesse ou de l'indifférence.

Autres atteintes

D'autres organes peuvent également être concernés :

- **Cœur** : troubles de la conduction, dysfonction ventriculaire.
- **Œil** : cataracte précoce très fréquente.
- **Système digestif** : troubles du transit (par atteinte du muscle lisse).

L'atteinte des fonctions de **déglutition** ne doit pas être négligée car la **dysphagie** peut avoir de lourdes conséquences si elle n'est pas prise en compte précocement (**troubles des conduites alimentaires, troubles de l'oralité** dans les formes précoces).

- L'atteinte porte sur le **temps initial** ou le **temps buccal** et peut être d'origine **neuromusculaire** (faiblesse, myotonie) ou **réflexe** (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.
 - 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.

Maladie de Steinert : principales atteintes cliniques.....	2
Atteinte musculaire.....	2
Autres atteintes.....	2
Les quatre formes de la dystrophie myotonique de Steinert.....	3
Kinésithérapie orthopédique.....	4
Bilan.....	4
Buts.....	4
Principes.....	4
Moyens.....	4
Tronc.....	4
Membres inférieurs.....	4
Membres supérieurs.....	4
Réentraînement à l'effort.....	5
Renforcement musculaire.....	5
Kinésithérapie respiratoire.....	5
Bilan.....	5
Buts.....	5
Principes.....	5
Moyens.....	5
Chez l'enfant.....	5
Chez l'adulte.....	6
À tous les âges.....	6
Prise en charge des troubles de déglutition6	
Prophylaxie - Conseils au quotidien.....	7
Des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires.....	8
De l'information pour les patients.....	8



- **Système respiratoire** : hypoventilation (faiblesse des muscles), difficulté à la toux, apnées du sommeil.
- **Système hormonal** : atteinte des glandes endocrines, risque de diabète sucré et/ou de dysthyroïdie.
- **Fonctionnement neuro-psychologique** : domaine émotionnel (troubles de l'humeur, reconnaissance des émotions), atteinte cognitive, fatigue (sommolence, apathie, faible motivation).
- **Atteinte du système nerveux central** possible.

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 discrets, tels que des troubles de l'attention ou de la compréhension fine (compréhension de l'implicite).

► Cela nécessite, de la part du rééducateur, de bien expliciter les consignes et objectifs et de s'assurer de leur compréhension.

- **Sphère bucco-dentaire** : risque carieux 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 quatre formes de la dystrophie myotonique de Steinert

- 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 des atteintes 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.

Maladie de Steinert : principales atteintes cliniques..... 2

Atteinte musculaire 2

Autres atteintes 2

Les quatre formes de la dystrophie myotonique de Steinert..... 3

Kinésithérapie orthopédique..... 4

Bilan 4

Buts 4

Principes..... 4

Moyens 4

Tronc 4

Membres inférieurs..... 4

Membres supérieurs..... 4

Réentraînement à l'effort 5

Renforcement musculaire..... 5

Kinésithérapie respiratoire..... 5

Bilan 5

Buts 5

Principes..... 5

Moyens 5

Chez l'enfant..... 5

Chez l'adulte..... 6

À tous les âges 6

Prise en charge des troubles de déglutition 6

Prophylaxie - Conseils au quotidien..... 7

Des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires 8

De l'information pour les patients..... 8



Kinésithérapie ORTHOPÉDIQUE

Bilan

- L'atteinte musculaire est généralement axiale et distale.
- Au niveau musculaire, le testing sera surtout fonctionnel.
- Mesure de la Fonction Motrice (MFM).
- Bilan morpho-statique.
- Dynamique : steppage, *recurvatum*, qualité du pas, coordinations, bilan de l'équilibre.

Buts

- 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.

Maladie de Steinert : principales atteintes cliniques.....	2
Atteinte musculaire.....	2
Autres atteintes.....	2
Les quatre formes de la dystrophie myotonique de Steinert.....	3
Kinésithérapie orthopédique.....	4
Bilan.....	4
Buts.....	4
Principes.....	4
Moyens.....	4
Tronc.....	4
Membres inférieurs.....	4
Membres supérieurs.....	4
Réentraînement à l'effort.....	5
Renforcement musculaire.....	5
Kinésithérapie respiratoire.....	5
Bilan.....	5
Buts.....	5
Principes.....	5
Moyens.....	5
Chez l'enfant.....	5
Chez l'adulte.....	6
À tous les âges.....	6
Prise en charge des troubles de déglutition	6
Prophylaxie - Conseils au quotidien.....	7
Des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires.....	8
De l'information pour les patients.....	8

Tronc

- ▶ Veiller à maintenir une **flexion antérieure du cou** afin de permettre une déglutition satisfaisante.
- ▶ Faiblesse des abdominaux, du diaphragme et des intercostaux.
- ▶ Veiller à maintenir une **symétrie des amplitudes** dans les trois plans de l'espace.
- ▶ Chez l'enfant : surveillance particulière de la **statique rachidienne** pendant la croissance jusqu'à la fin de la puberté : 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**.
- ▶ **Étirement** du soléaire.
- ▶ **Attelles de nuit**.
- ▶ **Attelles suro-pédieuses de marche**.
- ▶ **Mobilisation** des pieds.

Membres supérieurs

- 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 musculaire, travail actif ou actif aidé, manipulation d'objets, travail des préhensions.

Réentraînement à l'effort

- ▶ Sur ergomètre avec cardiofréquencemètre : travail à 60% de la fréquence maximum (220-âge) et selon **avis cardiologique**.
- ▶ Travail sur vélo d'appartement à assistance variable.

Renforcement musculaire

- ▶ En fonction du bilan musculaire.
- ▶ Avec ou sans charge.
- ▶ Travail contre résistance en chaîne fermée uniquement.
- ▶ **Séries courtes** avec pause.
- ▶ **Temps de travail = temps de repos**.

Kinésithérapie RESPIRATOIRE

Maladie de Steinert : principales atteintes cliniques..... 2

Atteinte musculaire 2

Autres atteintes 2

Les quatre formes de la dystrophie myotonique de Steinert..... 3

Kinésithérapie orthopédique..... 4

Bilan 4

Buts 4

Principes..... 4

Moyens 4

Tronc 4

Membres inférieurs..... 4

Membres supérieurs..... 4

Réentraînement à l'effort 5

Renforcement musculaire 5

Kinésithérapie respiratoire..... 5

Bilan 5

Buts 5

Principes..... 5

Moyens 5

Chez l'enfant..... 5

Chez l'adulte..... 6

À tous les âges 6

Prise en charge des troubles de déglutition6

Prophylaxie - Conseils au quotidien..... 7

Des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires 8

De l'information pour les patients..... 8

Bilan

- Les résultats des Explorations Fonctionnelles Respiratoires (EFR) orientent la prise en charge.
- Le Débit d'Expiration de Pointe (DEP) permet d'évaluer les capacités de toux du patient.

Buts

- 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.



Maladie de Steinert : principales atteintes cliniques..... 2

Atteinte musculaire..... 2

Autres atteintes..... 2

Les quatre formes de la dystrophie myotonique de Steinert..... 3

Kinésithérapie orthopédique..... 4

Bilan..... 4

Buts..... 4

Principes..... 4

Moyens..... 4

Tronc..... 4

Membres inférieurs..... 4

Membres supérieurs..... 4

Réentraînement à l'effort..... 5

Renforcement musculaire..... 5

Kinésithérapie respiratoire..... 5

Bilan..... 5

Buts..... 5

Principes..... 5

Moyens..... 5

Chez l'enfant..... 5

Chez l'adulte..... 6

À tous les âges..... 6

Prise en charge des troubles de déglutition 6

Prophylaxie - Conseils au quotidien..... 7

Des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires..... 8

De l'information pour les patients..... 8

- ▶ Possibilité de **ventilation mécanique** (non invasive ou par trachéotomie).
- ▶ Accompagner le **développement pulmonaire** :
 - mettre en place les séances d'hyperinsufflation (prescription médicale),
 - 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 la fonction respiratoire (EFR, polysomnographie) de ces patients chez qui une **hypoventilation nocturne** peut passer inaperçue.
- ▶ Surveillance de la ventilation mécanique le cas échéant.
- ▶ En cas d'encombrement :
 - si **DEP > 270 l/mn et CV > 50%** :
 - ▶ toux spontanée,
 - ▶ drainage autogène ;
 - si **160 l/mn < DEP < 270 l/mn** :
 - ▶ aide à la toux 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),
 - ▶ aide à la toux manuelle,
 - ▶ percussions intra pulmonaires,
 - ▶ in/exsufflateur.

À tous les âges

- ▶ Les **fluidifiants** bronchiques sont **contre-indiqués** quel que soit l'âge.
- ▶ Surveillance de la couverture vaccinale (notamment antigrippale).
- ▶ **Antibiothérapie** en cas de fièvre.
- ▶ Mise en route précoce du **désencombrement bronchique** avec surveillance de la SaO2.
- ▶ Apnées du sommeil fréquentes chez ces patients.
- ▶ **Réadaptation cardiorespiratoire** adaptée (patients fatigables) → amélioration de la qualité de vie.
- ▶ Rééducation de la dysphagie.

Prise en charge des TROUBLES DE DÉGLUTITION

La rééducation de la dysphagie, voire des troubles de l'oralité chez le tout-petit, relève d'une **prise en charge par des** rééducateurs (orthophoniste, kinésithérapeute) **spécialistes** des troubles de déglutition.



- L'adaptation des textures des aliments, l'installation lors des repas (rachis cervical en flexion), une atmosphère calme pendant le temps du repas concourent à la prévention de fausses routes.

Prophylaxie - Conseils AU QUOTIDIEN

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

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

- 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.
 - 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).
- 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).

Maladie de Steinert : principales atteintes cliniques.....	2
Atteinte musculaire	2
Autres atteintes	2
Les quatre formes de la dystrophie myotonique de Steinert.....	3
Kinésithérapie orthopédique.....	4
Bilan.....	4
Buts.....	4
Principes.....	4
Moyens	4
Tronc.....	4
Membres inférieurs.....	4
Membres supérieurs.....	4
Réentraînement à l'effort.....	5
Renforcement musculaire.....	5
Kinésithérapie respiratoire.....	5
Bilan.....	5
Buts.....	5
Principes.....	5
Moyens	5
Chez l'enfant.....	5
Chez l'adulte.....	6
À tous les âges.....	6
Prise en charge des troubles de déglutition	6
Prophylaxie - Conseils au quotidien.....	7
Des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires.....	8
De l'information pour les patients.....	8



Des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires



(Extrait de « Organisation des soins et maladies neuromusculaires », Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon)

Maladie de Steinert : principales atteintes cliniques..... 2

Atteinte musculaire 2

Autres atteintes 2

Les quatre formes de la dystrophie myotonique de Steinert..... 3

Kinésithérapie orthopédique..... 4

Bilan 4

Buts 4

Principes..... 4

Moyens 4

Tronc 4

Membres inférieurs..... 4

Membres supérieurs..... 4

Réentraînement à l'effort 5

Renforcement musculaire..... 5

Kinésithérapie respiratoire..... 5

Bilan 5

Buts 5

Principes..... 5

Moyens 5

Chez l'enfant..... 5

Chez l'adulte..... 6

À tous les âges..... 6

Prise en charge des troubles de déglutition..... 6

Prophylaxie - Conseils au quotidien..... 7

Des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires..... 8

De l'information pour les patients..... 8

De l'information pour les patients neuromusculaires

L'AFM-Téléthon édite les «Repères Savoir & Comprendre », documents d'information à destination des malades et de leur entourage :

- Maladie de Steinert
- Fonction respiratoire et maladies neuromusculaires
- Évaluation de la fonction respiratoire et maladies neuromusculaires
- Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires
- Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires
- Trachéotomie et maladies neuromusculaires
- Le ballon insufflateur et maladies neuromusculaires : une ventilation de secours
- Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires

Tous ces documents sont téléchargeables à partir du **site de l'AFM-Téléthon**.

► <http://www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118>



EN SAVOIR +

www.afm-telethon.fr/

Site internet de l'AFM-Téléthon

Maladie de Steinert

<http://www.afm-telethon.fr/maladie-steinert-1175>

www.myobase.org

Base documentaire sur les maladies neuromusculaires et le handicap moteur éditée par le service documentation de l'AFM-Téléthon.

www.filmemus.fr

Site de la filière de santé maladies rares dédiée aux Maladies neuromusculaires

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 BAUDOIX

Orthophonistes CHU Reims

Maladies neuromusculaires de l'enfant et de l'adulte :

Dystrophie myotonique de Steinert :

Actes des 20^{èmes} entretiens de la Fondation Garches

Coordination : Brigitte Estournet, Guillaume Bassez,
Pascal Laforêt

Ed Frison Roche

Rédaction :

- 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 Évry



Association reconnue d'utilité publique

1, rue de l'Internationale - BP 59 - 91002 Évry cedex

Tél : 33 (0) 1 69 47 28 28 - Fax : 33 (0) 1 60 77 12 16

Siège social : AFM - Institut de Myologie

47 - 83, boulevard de l'Hôpital - 75651 Paris cedex 13

www.afm-telethon.fr