

Ce document tente de présenter de manière approfondie l'évaluation et la rééducation orthophonique dans la DM1. Les échanges interdisciplinaires entre les différents intervenants (médecin traitant, spécialistes, ergothérapeute, diététicien, kinésithérapeute,...) sont essentiels pour favoriser une prise en charge au plus près des besoins du patient.



UNIVERSITE REIMS CHAMPAGNE-ARDENNE  
PÔLE DE MÉDECINE PHYSIQUE ET DE RÉADAPTATION  
Professeur F. BOYER

## Centre de Référence des Maladies Neuromusculaires Adultes

### PRISE EN CHARGE ORTHOPHONIQUE DANS LA DYSTROPHIE MYOTONIQUE DE STEINERT CHEZ L'ADULTE

Livret de l'orthophoniste

#### Remerciements :

Nous remercions le Pr BOYER et le Dr REGRAIN pour leur relecture et leurs conseils avisés.

#### Renseignements :

Les orthophonistes du service de MPR, Hôpital Sébastopol, CHU de REIMS sont à votre disposition pour tout complément d'information.

Orthophonistes : 03 26 78 42 84

#### Références :

- Monographies Myoline Dystrophie Myotonique de Steinert, Mai 1993
- DVD Fondation Garches « Maladies Neuromusculaires de l'enfant et de l'adulte »
- Batterie d'Evaluation Clinique de la Dysarthrie, P. Auzou, V. Rolland-Monnoury, Ortho-Edition.

La **Dystrophie Myotonique de Steinert** est la maladie musculaire héréditaire la plus fréquente chez l'adulte (5 cas pour 100 000 habitants). Dans cette maladie musculaire, les troubles de déglutition sont très fréquents et trop souvent minimisés. La prise en charge orthophonique a pour objectif de favoriser une déglutition des liquides, des solides et de la salive confortable et en sécurité.

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

- **Chaque muscle ou groupe de muscles est travaillé de manière analytique.** Par exemple, nous commençons par les mouvements labiaux en proposant des mouvements alternatifs [i] étirement maximal [u] arrondissement maximal pendant 1 à 5 minutes en fonction de la fatigabilité du patient. Puis, nous passons aux mouvements jugaux et ainsi de suite, la fatigabilité étant toujours notre point de repère.

Nous travaillons parallèlement l'échauffement du maxillaire et proposons au patient de l'effectuer à la maison avant de commencer à manger. L'efficacité de cet échauffement sera discuté à la séance suivante.

### *Projet de rééducation orthophonique pour ce patient :*

- **Alimentation sans particules** conseillée (pour limiter les difficultés de formation du bol alimentaire). Manger dans un endroit calme (sans télé), lentement pour favoriser la mastication. Toutes les boissons sont autorisées (si possible en évitant les boissons à température ambiante). Elévation de la tête la nuit (oreiller supplémentaire) pour éviter les fausses routes à la salive.
- **Travail analytique** de chaque muscle et groupe de muscles en ayant comme repère la fatigabilité du patient (dès qu'il y a fatigue, après une courte pause, nous passons à un autre groupe musculaire). Le but est de renforcer et de tonifier les groupes de muscles, d'éviter le nasonnement, d'augmenter la précision articulatoire et de diminuer les troubles de déglutition.

### *Exemple de séance :*

- Au début de chaque séance, un **point précis sur les troubles de déglutition** est fait avec le patient et nous réadaptions si besoin les conditions environnementales et le régime alimentaire. Nous nous assurons que les conseils donnés, pour une prise alimentaire sans risque, sont bien mis en place.

La Dystrophie Myotonique de Steinert (ou DM de type 1) est une dystrophie à transmission autosomique dominante. Elle associe une myotonie, une dystrophie musculaire et une atteinte plurisystémique.

**La myotonie** : il s'agit d'une lenteur anormale du relâchement musculaire au décours de la contraction volontaire ou provoquée. Après un mouvement de préhension, le sujet relâche ses muscles avec difficulté (par exemple : difficulté à se libérer d'une poignée de main).

La myotonie est accentuée par le froid, la fatigue, les menstruations et la grossesse. En revanche, elle est diminuée par la répétition du mouvement (contraction/relâchement) et par la chaleur. **Ainsi, un échauffement réduit les décontractions musculaires anormales.**

**La dystrophie musculaire** : il s'agit d'une maladie de l'enveloppe des fibres musculaires entraînant une diminution de la force musculaire, une fatigabilité musculaire, parfois des myalgies (douleurs). Dans la DM1, l'atteinte est particulière et affecte de façon symétrique les muscles du visage, les masticateurs, les sterno-cléido-mastoïdiens et les muscles distaux des membres.

La DM1 est une maladie **multi-systémique** : elle touche aussi le système nerveux (trouble de la commande centrale, de l'attention, retard cognitif dans les formes sévères congénitales), l'œil (cataractes bilatérales), l'appareil cardio-respiratoire, l'appareil digestif... Les troubles endocriniens et métaboliques comme le diabète et l'hypercholestérolémie sont aussi fréquents.

## Il est décrit plusieurs formes cliniques

**La forme adulte** (âge d'apparition autour de 20/25 ans) se caractérise par une **apparition progressive** des troubles myotoniques et dystrophiques. Le diagnostic est souvent tardif. La découverte de la maladie ne se fait parfois qu'après la naissance d'un enfant atteint. Par conséquent, la DM1 sera recherchée au sein de la famille.

## **La forme congénitale ou de l'enfance**

Cette dystrophie s'observe chez les enfants nés de mère atteinte de DM1. Le début est néonatal avec une **évolution sévère**, en particulier sur le plan psychomoteur.

La forme congénitale se caractérise par :

- une hypotonie généralisée
- une détresse respiratoire néonatale
- une faiblesse des muscles de la face
- des difficultés d'alimentation
- des rétractions musculo-tendineuses et des pieds bots
- par la suite un retard de développement psychomoteur

La maladie s'aggrave et apparaît de plus en plus tôt au fur et à mesure des générations : c'est le phénomène d'anticipation.

## **Cas Clinique :**

M. L est un patient de 30 ans qui présente une dystrophie de Steinert.

*L'entretien, l'examen clinique, l'observation du patient en situation de déglutition et de parole mettent en évidence les points suivants :*

### DEGLUTITION

– la **phase orale** est anormale (élaboration et propulsion du bol alimentaire difficiles, mastication insuffisante), la **phase pharyngée** également (réflexe pharyngé retardé, mise en place des protections des voies respiratoires difficile). Des fausses routes (une fois par jour environ) sont décrites aux solides (essentiellement aliments à particules) et à la salive la nuit. Les repas sont pris souvent rapidement, avec la télé en bruit de fond. Les difficultés sont davantage ressenties en fin de repas (composante dystrophique).

### MOTRICITE BUCCO-FACIALE/PAROLE

– une **hypotonie bucco-linguo-faciale** est observée, avec **nasonnement** constant (manque de tonus du voile). Les mouvements alternatifs révèlent une **atteinte dystrophique** (fatigabilité importante) pour les mouvements labiaux, linguaux et jugaux, et une **atteinte myotonique** (échauffement nécessaire) pour les mouvements du maxillaire. Les exercices contre résistance sont échoués en lien avec un déficit musculaire global. Dans l'ensemble, les mouvements articulatoires sont imprécis.

- Des **ustensiles adaptés** peuvent faciliter la prise des aliments et favoriser le maintien de la posture de sécurité (couverts incurvés, assiettes à ventouse, tablettes pour réhausser le plan de travail, tapis anti-dérapant, verre à encoche nasale pour éviter de mettre la tête en arrière, paille maintenant le liquide aspiré...).

### 3.3. Suivi

La DM1 est lentement évolutive. Un suivi régulier est donc nécessaire pour proposer les adaptations nécessaires.

En cas de persistance de fausses routes ou d'aggravation, le médecin peut proposer un radio-cinéma de déglutition pour préciser exactement à quel niveau se situe l'atteinte.

### Aspect physique

L'atteinte du visage est souvent caractéristique, de manière plus ou moins prononcée selon les patients.

- un faciès immobile et peu expressif, des paupières tombantes en lien avec la faiblesse des muscles de la face
- un éversement de la lèvre inférieure (lèvre tombante)
- une atrophie des fosses temporales et des régions massétériques en lien avec l'atteinte des muscles masticateurs
- un palais ogival
- une chute du maxillaire inférieur dans les cas sévères si bien que la bouche reste entrouverte au repos

**L'intensité de l'atteinte et l'évolution** sont variables d'un sujet à l'autre.

# La dysphagie dans la Myotonie de Steinert

## Rappels : Les phases de la déglutition

### 1 : Le temps extra-buccal

C'est le transport des aliments vers la bouche. La capacité de mise en bouche des aliments conditionne la qualité de la posture et de la formation du bol alimentaire.

### 2 : Le temps oral = « phase volontaire »

Il s'agit de la préparation du bol alimentaire puis de la propulsion par la langue vers les piliers du voile, ce qui inclut la participation de nombreux muscles bucco-linguo-faciaux. Lorsque le bol est au niveau des piliers antérieurs, le réflexe de déglutition se déclenche, c'est la fin de la phase orale.

### 3 : Le temps pharyngé = « phase réflexe »

Lorsque le réflexe de déglutition se déclenche, le voile du palais s'élève, l'épiglotte s'abaisse, les cordes vocales et les bandes ventriculaires adductent, le larynx s'élève pour assurer l'étanchéité des voies laryngées. Le péristaltisme se déclenche au passage du bol alimentaire pour favoriser la progression des aliments vers l'œsophage.

### 4 : Le temps oesophagien = « phase automatique »

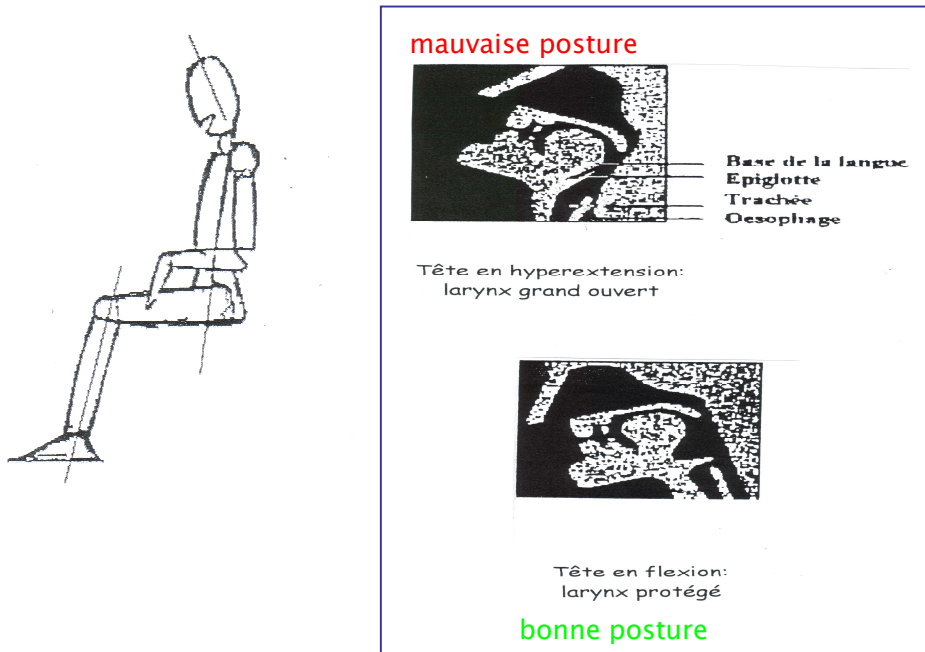
Le péristaltisme se poursuit depuis l'ouverture du sphincter supérieur de l'œsophage jusqu'au passage dans l'estomac.

☺ <b>Préférer...</b>	☹ <b>Eviter...</b>
Faire de petites bouchées Mâcher et manger lentement Ne pas parler une fois l'aliment en bouche	Manger vite Parler en mangeant
Pour donner à manger à quelqu'un, se mettre en bas pour éviter qu'il ne lève le menton	Se pencher au-dessus de la personne et donner à manger depuis le haut

- ❑ Proposer un **régime alimentaire adapté** (solides et liquides) le plus sécurisé possible en fonction des constatations cliniques.

En cas de...	Il faut...
Difficultés de formation du bol alimentaire (phase orale), de stases	<b>Eviter</b> les aliments à petites particules, secs (lentilles, riz...), les aliments fibreux (endives, poireaux...)
Difficultés de mastication	<b>Eviter</b> les éléments difficiles à mâcher. <b>Préférer</b> une alimentation moulinée.
Difficultés de propulsion, de péristaltisme	<b>Préférer</b> une alimentation moulinée ou mixée.
Fausse routes à l'eau	<b>Préférer</b> des liquides frais ou gazeux ou avec du goût.
Fausse routes aux liquides	<b>Préférer</b> l'eau épaissie (poudre épaississante vendue en pharmacie) fraîche et parfumée. <b>Eviter</b> l'eau gélifiée à partir de feuilles de gélatine (se liquéfie à la chaleur).

- ❑ Faire adopter une **posture de sécurité** (patient redressé, tête fléchie vers l'avant)



- ❑ Proposer de **bonnes conditions écologiques**

☺ <b>Préférer...</b>	☹ <b>Eviter...</b>
Etre assis bien droit, la tête légèrement fléchie vers l'avant au moment d'avaler	La position couchée ou semi-assise, la tête en arrière
Un environnement calme sans distraction	La télé allumée, une discussion pendant le repas

En cas de Dystrophie Myotonique de Steinert, les troubles de la déglutition sont très fréquents : **70% environ des personnes présentant une DM1**. Ils sont souvent **minimisés, ignorés** car les patients s'accoutument de ces désordres. Les personnes DM1 décrivent des fausses routes aux solides, aux liquides ou à la salive avec parfois des épisodes de blocages respiratoires.

Avec l'évolution de la maladie, les infections pulmonaires (pneumopathies d'inhalation) sont fréquentes et peuvent engager le pronostic vital.

La perte pondérale est un bon indice de troubles de la déglutition. Les patients évoquent un retentissement social négatif (par exemple : ils n'osent plus aller au restaurant, se rendre aux repas de famille...) ce qui retentit sur la qualité de vie.

Les troubles de la parole (articulation relâchée, nasonnement) témoignent de l'atteinte des muscles bucco-linguo-faciaux, ce qui explique les désordres sur la déglutition.

Les muscles de la face et du cou sont le plus souvent les premiers à être touchés avec une atteinte variable en fonction du degré de gravité de la maladie.

**Atteinte des muscles masticateurs** : mâchoire tombante, difficultés à mastiquer par atteinte principalement des muscles temporaux et des masséters.

**Atteinte de la langue, du palais et de la musculature laryngée** : défaut de préparation et de propulsion du bol alimentaire, troubles de fermeture des voies aériennes supérieures par déficit du voile du palais (reflux nasal, voix nasonnée), risque de fausses routes et de pneumopathies d'inhalation par dysfonctionnement des muscles laryngés.

**Atteinte des sterno-cléido-mastoïdiens** : défaut du maintien de posture de tête pendant la déglutition.

**Atteinte du péristaltisme pharyngé** : stases avec à la phase oesophagienne, des reflux voire des vomissements qui sont très souvent décrits.

## CARACTERISTIQUES DES ATTEINTES MYOTONIQUES ET/OU DYSTROPHIQUES

L'atteinte myotonique et/ou dystrophique entraîne des difficultés en diadococinésie (=mouvements alternatifs) pour les mouvements labiaux, linguaux et maxillaires avec :

- soit des mouvements qui commencent lentement mais qui sont de meilleure qualité avec l'échauffement (composante myotonique),
- soit un ralentissement au bout de quelques mouvements (composante dystrophique) .

**3. Une conduite à tenir** est proposée suite aux observations cliniques et aux plaintes recueillies lors de l'entretien.

Pour améliorer la parole, l'objectif principal est une meilleure intelligibilité et souvent l'obtention d'un timbre de voix plus harmonieux (diminution du nasonnement).

Pour les troubles de déglutition, c'est une prise alimentaire sécurisée avec un degré de confort qui corresponde aux attentes du patient (par exemple : éventail alimentaire plus large malgré la présence d'épisodes de toux sans risque d'inhalation).

**3.1. La rééducation** de la parole est basée sur un **travail** essentiellement **analytique** en fonction des altérations observées lors du bilan. Il s'agira d'entraîner les différents muscles et groupes de muscles pour obtenir des mouvements plus toniques et fonctionnels en tenant compte de la fatigabilité. Nous fractionnerons donc les exercices au sein de la séance, et feront des temps de pause. Les effets seront positifs conjointement pour l'articulation et la déglutition.

### 3.2. Adaptation alimentaire et guidance

La plupart du temps, les patients DM1 ne souhaitent pas suivre une prise en charge régulière, c'est pourquoi la prise en charge vise essentiellement à l'éducation sur **les postures de protection, les habitudes de prise alimentaire, les textures**. Il sera important de faire prendre conscience au patient de ses troubles de déglutition s'il a tendance à les minimiser. C'est une véritable éducation thérapeutique.



## GRILLE D'OBSERVATION DE LA DEGLUTITION

- Attention – distractibilité

### Phase extra-buccale

- Maintien du tronc incorrect – Maintien de tête incorrect
- Difficulté pour monter la cuillère vers la bouche
- Difficulté de mise en bouche de l'aliment
- Utilisation d'ustensiles spécifiques ou adaptés

### Phase orale préparatoire

- Fermeture incomplète de la bouche
- Mauvais contrôle de la langue
- Bavage
- Faiblesse des muscles faciaux

### Phase orale

- Difficultés de mastication
- Mastication excessive ou insuffisante
- Difficultés de formation du bol alimentaire (éléments épars)
- Allongement du temps buccal
- Difficultés à initier la déglutition
- Posture inadaptée

### Phase pharyngée

- Réflexe pharyngé absent – retardé – excessif
- élévation laryngée absente – retardée – lente
- Stases buccales après déglutition du bolus
- Déglutitions multiples (=nécessité de déglutir plusieurs fois pour un seul bolus)
- Sensation d'aliments « coincés » dans la gorge (=stases pharyngées)
- Toux-difficultés respiratoires-raclements (fausse route avérée)
- Voix mouillée
- Reflux nasal
- Posture inadaptée

### Phase oesophagienne

- Régurgitations – reflux– vomissements

Ainsi, la **présence de difficultés plus importantes en début de repas** est révélatrice d'une **atteinte myotonique**, tandis que **l'accentuation des difficultés vers la fin du repas** est la conséquence d'une **atteinte dystrophique**. Chaque muscle peut être altéré de façon dissociée (ex : myotonie des muscles masticateurs et dystrophie des muscles labiaux).

**Atteinte des mouvements automatiques réflexes** : il peut exister un retard dans l'initialisation de la déglutition (au début du temps réflexe), un ralentissement de la mise en place des protections des voies respiratoires, une prolongation du temps réflexe.

Il est très souvent observé un réflexe nauséeux très sensible.

## LA PRISE EN CHARGE ORTHOPHONIQUE

La parole et la déglutition sont des fonctions intimement liées, elles ne sont donc pas distinguées lors de l'examen. Les déficits moteurs observés auront des conséquences dans ces deux fonctions.

**1. L'entretien** dirigé est primordial pour détecter les difficultés de déglutition car d'emblée les patients n'ont souvent aucune plainte. En revanche, les questions ciblées sur les habitudes alimentaires vont leur permettre de prendre conscience des éventuels troubles mais aussi des adaptations, des évitements alimentaires mis en place, le plus souvent sans les rapprocher des troubles de déglutition.

Vous arrive-t-il de tousser quand vous mangez ? Quand vous buvez ? A quelle fréquence en moyenne ?  
 Pouvez-vous me décrire ce qu'il s'est passé exactement ?  
 Avec quel(s) aliment(s) ?  
 Avez-vous déjà eu des difficultés à reprendre votre respiration après une fausse route ?  
 Avez-vous parfois la sensation que des aliments se coincent dans votre gorge ?  
 Eprenez-vous le besoin de boire pour faire descendre les aliments ?  
 Est-ce que vous mangez de tout ? Pour quelle raison avez-vous retiré tel aliment ?  
 Avez-vous des problèmes de reflux, de vomissements ?  
 Eprenez-vous davantage de difficultés en début ou en fin de repas ?  
 Comment êtes-vous installé pour manger ? Regardez-vous la télé en mangeant ? A quelle hauteur se trouve-t-elle ?

Nous proposons une grille d'observation de la déglutition quelques pages plus loin dans ce document pour tenter d'être le plus exhaustif possible.

La description précise des difficultés va permettre de mieux comprendre l'altération des mécanismes de la déglutition en jeu. Ces troubles décrits et l'examen clinique guident la conduite à tenir.

<b>Respiration/larynx</b> (phase laryngée)			
	Consignes	Observations	Cotation
Contrôle respiratoire	Tenue d'une apnée (5s) Comptage jusqu'à 20		0-1-2-3-4
Tonus	Coups de glotte, toux volontaire, raclements de gorge		0-1-2-3-4
Observation en conversation	Coordination pneumo-phonique (essoufflement, mauvaises prises inspiratoires)		0-1-2-3-4

L'examen clinique peut être complété par l'évaluation de l'intelligibilité (test d'intelligibilité de la Batterie Clinique d'Evaluation de la Dysarthrie, OrthoEdition).

## 2.2. L'OBSERVATION DU PATIENT en situation de déglutition.

Elle permettra une compréhension plus fine des troubles et complètera les informations recueillies lors de l'entretien.

Un test au verre d'eau ou à l'eau épaissie (épaississant alimentaire vendu en pharmacie) est réalisé ; si le patient ne boit pas de liquide, on évitera ainsi de prendre un risque sur le plan médical.

Mouvements linguaux (phase orale et pharyngée)				
		Consignes	Observations	Cotation
A P E X	Mouvements isolés	←		0-1-2-3-4
		↑		0-1-2-3-4
		→		0-1-2-3-4
		↓		0-1-2-3-4
	Mouvements alternatifs	←-/→ 15s ↑/↓ 15s		0-1-2-3-4 0-1-2-3-4
Tonus	Contre résistance (à l'aide d'un abaisse-langue)		0-1-2-3-4	
	Observ. en conversation			0-1-2-3-4
A R	Mouvements isolés	[ko]		0-1-2-3-4
R I	Mouvements alternatifs	[kokoko...] pdt 15s		0-1-2-3-4
E R	Tonus	Recul contre résistance*		0-1-2-3-4
E	Observ. en conversation			0-1-2-3-4

\*tenir la langue à l'aide d'une compresse et demander au patient de rentrer la langue

## 2. L'examen clinique se base sur :

### 2.1. L' EXAMEN CLINIQUE DE LA MOTRICITE bucco-linguo-faciale (exploration des mouvements articulatoires isolés, alternatifs, en phonation)

**Mouvements isolés** : on appréciera la qualité des mouvements (amplitude, précision).

**Mouvements alternatifs** : on recherche une fatigabilité (composante dystrophique) ou une amélioration grâce à l'échauffement (composante myotonique).

**Tonus** : recherche d'une hypotonie

**Observation en conversation** : appréciation de la qualité des mouvements en phonation

**La réalisation de mouvements diadococinésiques** (=mouvements alternatifs contraires) permettra de distinguer les atteintes myotoniques des atteintes dystrophiques des différents muscles de la déglutition. Cette étape est primordiale pour guider la rééducation orthophonique. La prise en charge sera adaptée à chaque patient.

**Procédure** : les mouvements sont faits les uns à la suite des autres pour chaque groupe de muscles, avec repos entre les mouvements dès que la fatigue est trop importante et empêche de poursuivre l'exercice.

**Cotation** : chaque item est coté de 0 à 4

0=réalisation parfaite des mouvements sans signe de fatigue

1=réalisation légèrement altérée et/ou fatigabilité en début/fin d'exercice

2=réalisation médiocre et/ou fatigabilité modérée en début/fin d'exercice

3=réalisation difficile et/ou fatigabilité importante qui oblige l'arrêt du mvt

4=réalisation impossible

<b>Mouvements vélares</b> (phase pharyngée)			
	Consignes	Observations	Cotation
Mouvements isolés	[a] 5 fois		0-1-2-3-4
Mouvements alternatifs	[a]/[an] alternés pendant 15s		0-1-2-3-4
Tonus	[a] tenu 10s		0-1-2-3-4
Observation en conversation			0-1-2-3-4

Recherche d'un nasonnement pour tous les items

<b>Mouvements jugaux</b> (phase orale)			
	Consignes	Observations	Cotation
Mouvements isolés	Gonfler les joues		0-1-2-3-4
Mouvements alternatifs	Gonfler les joues alternativement à droite et à gauche 15s		0-1-2-3-4
Tonus	Gonfler contre résistance		0-1-2-3-4
Observation en conversation			0-1-2-3-4

<b>Mouvements labiaux</b> (phase orale)			
	Consignes	Observations	Cotation
Mouvements isolés	Etirement		0-1-2-3-4
	Arrondissement		0-1-2-3-4
	Pincement		0-1-2-3-4
Mouvements alternatifs	Etirement/resserrement pdt 15s		0-1-2-3-4
Tonus	Pincement contre résistance		0-1-2-3-4
Observation en conversation			0-1-2-3-4

<b>Mouvements du maxillaire</b> (phase orale)			
	Consignes	Observations	Cotation
Mouvements isolés	Ouverture,		0-1-2-3-4
	fermeture,		0-1-2-3-4
	diduction		0-1-2-3-4
Mouvements alternatifs	Ouverture/ Fermeture 15s		0-1-2-3-4
Tonus	Ouverture contre résistance		0-1-2-3-4
Observation en conversation			0-1-2-3-4