

# Un guide des maladies neuromusculaires



## TABLE DES MATIÈRES

UN MESSAGE D'ESPOIR .....	8
DYSTROPHIE MUSCULAIRE CANADA (DMC).....	9
PROGRAMMES ET SERVICES .....	11
INFORMATION ET FORMATION .....	11
AIDES TECHNIQUES .....	11
SOUTIEN PAR LES PAIRS .....	12
SECTIONS LOCALES.....	12
RÉFÉRENCES .....	12
ACTION SOCIALE.....	12
VOTRE ÉQUIPE DES SOINS DE SANTÉ.....	14
LE RÔLE DE LA CLINIQUE NEUROMUSCULAIRE .....	14
MÉDECIN PRINCIPAL .....	15
NEUROLOGUE .....	15
INFIRMIER .....	15
ERGOTHÉRAPEUTE, PHYSIOTHÉRAPEUTE ET PHYSIATRE .....	15
DIÉTÉTISTE .....	16
INHALOTHÉRAPEUTE ET SPÉCIALISTE DES TROUBLES RESPIRATOIRES .....	17
ORTHOPHONISTE.....	17
TRAVAILLEUR SOCIAL.....	18
CONSEILLER PASTORAL .....	18
AUTRES SPÉCIALISTES.....	18
ASSOCIATIONS PROFESSIONNELLES.....	18
QU'EST-CE QU'UNE MALADIE NEUROMUSCULAIRE? .....	20
DESCRIPTION GÉNÉRALE .....	20
LA DYSTROPHIE MUSCULAIRE.....	21
SYMPTÔMES, SIGNES ET DIAGNOSTIC.....	21
- Symptômes et signes .....	21
- Diagnostic.....	21
- Quelles sont les causes de la dystrophie musculaire?.....	22
- Comment les mutations génétiques causent-elles la dystrophie musculaire? .....	23
- D'où viennent les gènes mutants? .....	24
- Qu'est-ce que l'hérédité autosomique dominante? .....	25
- Qu'est-ce que l'hérédité autosomique récessive?.....	25
- Qu'est-ce que l'hérédité récessive liée au chromosome X? .....	25
- Qu'est que la mutation génétique?.....	26
- Recherche .....	26
TYPES DE MALADIES NEUROMUSCULAIRES.....	28
MALADIES DES MUSCLES SQUELETTIQUES.....	29
- Dystrophies musculaires (DM) .....	29
- Myopathies avec anomalies structurelles.....	32
- Myopathies inflammatoires acquises .....	33
- Maladies myotoniques .....	33
- Les channellopathies.....	34

- Maladies neuromusculaires métaboliques .....	36
MALADIES DE LA JONCTION NEUROMUSCULAIRE .....	37
- Myasthénie grave .....	37
- Syndromes myasthéniques congénitaux.....	37
MALADIES DES NERFS PÉRIPHÉRIQUES.....	38
MALADIES DE LA CORNE ANTÉRIEURE.....	39
ATAXIES D'ORIGINE GÉNÉTIQUE.....	40
- Ataxie de Friedreich .....	40
- L'ataxie spinocérébelleuse de Charlevoix-Saguenay (ARSACS).....	40
- Abétalipoprotéïnémie.....	41
LISTE COMPLÈTE DES MALADIES RECONNUES PAR DMC .....	42
<b>VIVRE AVEC UNE MALADIE NEUROMUSCULAIRE ÉVOLUTIVE .....</b>	<b>47</b>
LE DIAGNOSTIC.....	47
GESTION PSYCHOSOCIALE DE LA MALADIE .....	48
- Comment vous sentez-vous?.....	48
- Comment se sentent vos proches?.....	48
GESTION PHYSIQUE .....	49
- Activités de la vie quotidienne .....	49
- Mobilité.....	51
- Exercice et loisirs .....	52
- Nutrition.....	53
GESTION MÉDICALE .....	53
GESTION CHIRURGICALE .....	54
AIDER LES ENFANTS À FAIRE LA TRANSITION .....	55
- De l'enfance à la jeunesse .....	55
- De la jeunesse à l'âge adulte .....	55
<b>STRATÉGIES DE MOBILITÉ.....</b>	<b>57</b>
LE RÔLE DE L'EXERCICE.....	57
- L'amplitude articulaire .....	57
TRAITER LES PROBLÈMES .....	58
- Prévention des blessures .....	58
- Douleurs aux articulations et raideurs musculaires.....	59
- Blessures tant pour l'aidant que pour la personne atteinte .....	59
- Aides de locomotion .....	59
- Cannes et marchettes .....	59
- Orthèses.....	60
- Fauteuils roulants .....	60
TRANSFÉRER UNE PERSONNE AYANT UNE MALADIE NEUROMUSCULAIRE .....	62
- Transferts sans équipement.....	62
- Transferts avec équipement.....	63
- Élévateurs .....	63
CONSEILS DE VOYAGE .....	64
- Voyager en voiture .....	64
- Prendre l'avion .....	64
<b>RÉGLER LES PROBLÈMES DE DÉGLUTITION .....</b>	<b>65</b>
LA MÉCANIQUE DE LA DÉGLUTITION .....	65
- Les quatre phases de la déglutition.....	65

- Plan d'intervention en cas d'urgence .....	65
- Problèmes communs de déglutition .....	66
- Évaluation de la déglutition .....	67
FACILITER L'ACTION DE MANGER .....	68
CHANGEMENTS À VOTRE DIÈTE .....	69
- Changements diététiques pouvant aider.....	69
PILULES ET MÉDICAMENTS .....	69
NUTRITION: TRAITER LES PROBLÈMES .....	70
GAVAGE.....	70
- Qu'est-ce que c'est?.....	70
- La procédure .....	71
- Période d'ajustement postopératoire.....	71
- La pompe de gavage.....	71
- Une toux excessive peut se produire .....	72
- Éviter de vous coucher avant et pendant les repas .....	72
- Demandez des conseils pour les soins à domicile.....	72
- Évitez la déshydratation .....	72
- Le choix de l'équipement de gavage.....	72
- Diète de gavage .....	72
- Prendre la décision d'utiliser un tube de gavage.....	73
MAINTENIR UNE BONNE HYGIÈNE BUCCALE .....	74
QUESTIONS D'HYGIÈNE BUCCALE .....	74
- Aller chez le dentiste .....	74
- Haleine fraîche .....	74
- Langue chargée .....	74
- Brosses à dents et soie dentaire.....	75
- Gestion de la salive.....	75
- Bouche sèche.....	76
S'ADAPTER AUX PROBLÈMES D'ÉLOCUTION .....	77
TRAITER LES PROBLÈMES D'ÉLOCUTION .....	77
- Aides de suppléance à la communication orale et écrite .....	78
STRATÉGIES DE COMMUNICATION ALTERNATIVE ET AUGMENTATIVE (CAA) .....	79
STRATÉGIES NON-TECHNOLOGIQUES .....	80
STRATÉGIES TRADITIONNELLES.....	80
- Tableaux d'écriture.....	80
- Tableaux de communication .....	80
- Système de signaux.....	81
- Aides à la communication manuelle.....	82
- Petits appareils de communication numériques.....	82
STRATÉGIES DE HAUTE TECHNOLOGIE.....	82
- La prédiction des mots .....	82
- Développement des abréviations.....	83
- Mots utilisés couramment.....	83
- Appareils de communication spécialisés.....	83
- Ordinateurs.....	83
S'ADAPTER AUX PROBLÈMES DE RESPIRATION .....	84
LA MÉCANIQUE DE LA RESPIRATION .....	84

SIGNES ET SYMPTÔMES DE L’AFFAIBLISSEMENT DES MUSCLES DE LA RESPIRATION .....	85
- Essoufflement lors d’activités .....	85
- Fatigue .....	85
- Fatigue matinale .....	86
- Mucus et sécrétions excessives .....	86
- Toux faible .....	87
MALADIES RESPIRATOIRES .....	87
- Bronchite .....	87
- Pneumonie .....	88
- Aspiration .....	88
MESURES PRÉVENTIVES POUR LES VOIES RESPIRATOIRES .....	88
- Recrutement du volume respiratoire (RVR) et stratégies de toux assistée .....	88
- Exercice de respiration profonde .....	89
- Stratégies de modes de vie .....	90
VENTILATEURS .....	90
- La ventilation non invasive .....	91
- La ventilation invasive .....	91
<b>LES APPAREILS D’AIDE TECHNIQUE .....</b>	<b>93</b>
AVANT D’ACHETER UN APPAREIL .....	93
ÉQUIPEMENT DE SALLE DE BAIN .....	94
LITS ET MATELAS .....	94
ORTHÈSES .....	94
- Supports pour les pieds et les chevilles .....	95
- Supports pour les mains et les poignets .....	95
- Supports pour les épaules et le cou .....	95
ÉQUIPEMENT DE COMMUNICATION .....	95
PLATES-FORMES ET FAUTEUILS ÉLÉVATEURS D’ESCALIERS .....	96
- Élévateur vertical .....	96
- Élévateurs suspendus .....	96
- Élévateurs portatifs .....	96
- Élévateurs d’escaliers .....	97
- Plate-formes pour fauteuils roulants .....	97
ÉQUIPEMENT POUR LA SONDE D’ALIMENTATION .....	97
- Contenants .....	97
- Poteaux .....	98
APPAREILS D’AIDE À LA MARCHÉ : CANNES ET MARCHETTES .....	98
FAUTEUILS ROULANTS .....	98
- Fauteuils à propulsion manuelle .....	99
- Fauteuils à propulsion électrique .....	99
AUTRES ÉQUIPEMENTS .....	100
<b>GÉNÉTIQUE ET RECHERCHE .....</b>	<b>101</b>
LA RECHERCHE EN GÉNÉTIQUE .....	101
IMPLICATIONS ET APPLICATIONS FUTURES DE LA GÉNÉTIQUE .....	102
LA RECHERCHE FUTURE .....	102
LE RÔLE DE DMC EN RECHERCHE .....	103
<b>SOINS DE SANTÉ COMPLÉMENTAIRES ET PARALLÈLES (SSCP) ET PRODUITS DE SANTÉ NATURELS (PSN) .....</b>	<b>104</b>

L'ACUPUNCTURE .....	104
LES ANTIOXYDANTS .....	105
LE THÉ VERT .....	105
LE COENZYME Q10.....	105
LA CRÉATINE .....	106
LA CARNITINE .....	106
MASSOTHÉRAPIE.....	107
LA GELÉE ROYALE .....	107
NOTE FINALE SUR LES PRODUITS NATURELS .....	108
<b>VÊTEMENTS ADAPTÉS .....</b>	<b>110</b>
VÊTEMENTS POUR LES UTILISATEURS DE FAUTEUIL ROULANT .....	110
- Vêtements pour l'extérieur .....	110
- Chemises et chandails .....	111
- Pantalons .....	111
- Jupes.....	111
- Robes.....	112
- Vêtements de loisirs .....	112
- Sous-vêtements .....	112
- Tissu.....	113
- Couleur.....	113
<b>CONSIDÉRATIONS JURIDIQUES ET FINANCIÈRES.....</b>	<b>114</b>
VIVRE AVEC UNE MALADIE NEUROMUSCULAIRE PEUT COÛTER CHER .....	114
QUESTIONS D'ASSURANCES.....	114
- Comprendre votre régime d'assurance.....	114
- L'assurance-automobile et l'assurance de biens .....	115
- L'assurance-vie : programme de règlement anticipé .....	116
RÉGIMES DE RETRAITE .....	117
- Régimes de retraite collectifs .....	117
- Régime de pension du canada.....	117
QUESTIONS D'IMPÔT.....	118
- Réduire ses impôts grâce à un fractionnement du revenu.....	118
- Gel successoral.....	119
- Impôts sur la cession réputée des actifs au décès.....	119
- Frais d'homologation .....	119
- Impôt successoral des états-unis .....	119
- Testament d'optimisation fiscale .....	119
TESTAMENT DE VIE ET PROCURATIONS .....	120
- Qu'est-ce qu'un testament de vie? .....	120
- Qu'est-ce qu'une procuration? .....	120
ACTE DE DERNIÈRE VOLONTÉ.....	122
- Pourquoi un testament est-il nécessaire? .....	122
- Planification du testament .....	123
- L'utilisation du testament pour faire un don digne de mention .....	123
- Note finale sur les considérations juridiques et financières.....	123
<b>LES QUESTIONS DE FIN DE VIE.....</b>	<b>124</b>
POURQUOI EST-CE IMPORTANT D'EN PARLER? .....	124
ABORDER LE SUJET DE LA FIN DE LA VIE .....	125

- Que signifie la fin de la vie? .....	125
- Envisager la phase de la fin de la vie.....	125
PLANIFIER À L'AVANCE .....	126
- Choix de fin de vie.....	127
- Choix de soins médicaux .....	127
- Choisir où vous voulez mourir .....	128
- Préparation au deuil .....	129
DERNIÈRE RÉFLEXION SUR LA FIN DE VIE ET LA PLANIFICATION ANTICIPÉE DES SOINS... ..	130
RÉFÉRENCES.....	131

### **Remerciements :**

Nous tenons à remercier la Société canadienne de la sclérose latérale amyotrophique (SLA) pour sa permission d'utiliser du matériel de son *Manuel pour les personnes vivant avec la SLA* dans ce manuel de Dystrophie musculaire Canada (DMC).

## UN MESSAGE D'ESPOIR

---

Dystrophie musculaire Canada (DMC) a élaboré ce manuel afin de donner informations et conseils aux personnes à qui on vient tout juste de diagnostiquer une maladie neuromusculaire ainsi qu'à leur entourage (famille, amis, donneurs de soins). Vivre avec une maladie neuromusculaire n'est pas facile et représentera plusieurs nouveaux défis au fur et à mesure de sa progression ; néanmoins, ce manuel traitera des nombreuses ressources et des réseaux de soutien disponibles permettant d'apprendre à composer avec une maladie neuromusculaire et à la gérer.



Ce manuel est un premier pas dans cette direction : il vous donnera un aperçu des différentes maladies neuromusculaires, des outils et des conseils pratiques pour faire face aux changements ainsi que les endroits où trouver de l'aide. Ce manuel traite également des questions relatives aux différents équipements ainsi qu'aux perspectives d'avenir, en abordant les aspects légaux et financiers de la

maladie. Les lecteurs sont invités à utiliser ce manuel comme un outil de référence, qui servira à prendre des notes, à organiser l'information et à susciter la discussion avec l'entourage et les professionnels de la santé.

DMC procédera à la mise à jour du manuel aussi régulièrement que possible pour que l'information sur les nouvelles connaissances et les nouveaux traitements en matière de maladie neuromusculaire soient le plus récents possible. Cependant, les progrès de la recherche et des essais cliniques sont quelquefois plus rapides que notre capacité de mettre à jour le manuel. Nous encourageons donc les personnes atteintes et les membres de leur famille à consulter régulièrement leur équipe de professionnels de la santé ainsi que le site Internet de DMC pour obtenir l'information la plus pertinente.

Nous espérons que ce manuel saura vous donner force et courage et apportera aux lecteurs les outils dont ils ont besoin pour aborder leur nouvelle vie avec une maladie neuromusculaire. Même si la route à parcourir comporte des embûches et des défis importants, nous espérons qu'une meilleure compréhension des faits concernant les maladies neuromusculaires et une meilleure connaissance des ressources disponibles permettront aux lecteurs d'être heureux et de continuer à s'épanouir.



## DYSTROPHIE MUSCULAIRE CANADA (DMC)

---

Dystrophie musculaire Canada (DMC) est un organisme national à but non lucratif fondé en 1954 qui s'emploie à améliorer la qualité de vie de dizaines de milliers de Canadiens aux prises avec des maladies neuromusculaires. Le bureau national de DMC est situé à Toronto et chacune des grandes régions canadiennes dispose de son propre bureau pour desservir la population locale. De plus, on retrouve dans plusieurs villes importantes des sections locales qui fournissent de précieux services d'entraide aux personnes atteintes et à leur famille.

La mission de DMC consiste à favoriser l'autonomie et la pleine participation à la vie collective des Canadiens atteints de maladies neuromusculaires. DMC aide les personnes à participer aux décisions qui les concernent et à contribuer au changement social. Elle subventionne la recherche de traitements en vue de vaincre les maladies neuromusculaires et d'offrir une meilleure qualité de vie aux personnes qui en sont atteintes. Nous invitons les lecteurs à communiquer avec nous pour en savoir davantage sur nos programmes et nos services et pour nous aider à les améliorer.

### BUREAU NATIONAL

2345, rue Yonge, bureau 900  
Toronto, Ontario M4P 2E5  
**Tél. :** 1.866.MUSCLE.8  
416.488.0030  
**Télé. :** 416.488.7523  
**Courriel :** [info@muscle.ca](mailto:info@muscle.ca)

### ONTARIO ET NUNAVUT

2345, rue Yonge, bureau 900  
Toronto, Ontario M4P 2E5  
**Tél. :** 1.800.567.2873  
416.488.2699  
**Télé. :** 416.488.0107  
**Courriel :** [infoontario@muscle.ca](mailto:infoontario@muscle.ca)

### BUREAUX RÉGIONAUX

#### OUEST CANADIEN

7<sup>th</sup> Floor-1401 West Broadway  
Vancouver, BC V6H 1H6  
**Tél. :** 1.800.366.8166  
604.732.8799  
**Télé. :** 604.731.6127  
**Courriel :** [infowest@muscle.ca](mailto:infowest@muscle.ca)

### BUREAUX COMMUNAUTAIRES

#### EDMONTON

10335, rue 172 NW, bureau 104  
Edmonton, Alberta T5S 1K9  
**Tél. :** 1.800.661.9312  
780.489.6322  
**Télé. :** 780.486.1948  
**Courriel :** [infowest@muscle.ca](mailto:infowest@muscle.ca)

#### QUEBEC

1425 boul. René-Lévesque ouest  
bureau 506  
Montréal, QC H3G 1T7  
**Tél. :** 1.800.567.2236  
514.393.3522  
**Télé. :** 514.393.8113  
**Courriel :** [infoquebec@muscle.ca](mailto:infoquebec@muscle.ca)

#### CALGARY

315-20 Sierra Morena Mews SW  
Calgary, AB T3H 3K6  
**Tél. :** 403.921.5643  
**Télé. :** 403.283.6411  
**Courriel :** [infowest@muscle.ca](mailto:infowest@muscle.ca)

**SASKATOON**

3 - 3012 rue Louise

Saskatoon, SK S7J 3L8

**Tél. :** 1.800.366.8166  
306.221.2940**Télé. :** 306.652.2957**Courriel :** [infowest@muscle.ca](mailto:infowest@muscle.ca)**WINNIPEG**

204 – 825, rue Sherbrooke

Winnipeg, MB R3A 1M5

**Tél. :** 1.800.366.8166  
204.233.0022**Télé. :** 204.975.3027**Courriel :** [infowest@muscle.ca](mailto:infowest@muscle.ca)**OTTAWA**

150, rue Isabella, bureau 215

Ottawa, Ontario K1S 1V7

**Tél. :** 1.866.337.3365  
613.232.7334/5**Télé. :** 613.567.2288**Courriel :** [infoottawa@muscle.ca](mailto:infoottawa@muscle.ca)**ATLANTIC**

1888, rue Brunswick, bureau 804

Halifax, NS B3J 3J8

**Tél. :** 1.800.884.6322  
902.429.6322**Télé. :** 902.425.4226**Courriel :** [infoatlantic@muscle.ca](mailto:infoatlantic@muscle.ca)**LONDON**

150 Dufferin Ave., Suite 702

London, Ontario N6A 5N6

**Tél. :** 1.877.850.8720  
519.850.8700**Télé. :** 519.850.8701**Courriel :** [infoontario@muscle.ca](mailto:infoontario@muscle.ca)**JONQUIÈRE**

Centre Hospitalier de Jonquière, C.P. 15

2230 rue de l'Hôpital, bureau 6.17

Jonquière, QC G7X 7X2

**Tél. :** 1.877.295.7911  
418.695.7760**Télé. :** 418.695.7761**Courriel :** [infovillesaguenay@muscle.ca](mailto:infovillesaguenay@muscle.ca)**FREDERICTON**

56 Avonlea Court - Suite 203

Fredericton, N.B. E3C 1N8

**Tél. :** 1.888.647.6322  
506.450.6322**Télé. :** 506.458.2205**Courriel :** [infoatlantic@muscle.ca](mailto:infoatlantic@muscle.ca)**SAINT JOHN**

202-10 Millidge Street

Saint John, NB E2K 2S1

**Tél. :** 1.888.696.5150  
506.696.5150**Télé. :** 506.696.8507**Courriel :** [infosaintjohn@muscle.ca](mailto:infosaintjohn@muscle.ca)

## PROGRAMMES ET SERVICES

---

DMC fournit un certain nombre de services aux membres inscrits de notre organisme : Information et formation, prêt d'équipement, soutien par les pairs, soutien par les sections locales, références à des ressources communautaires, action sociale. Pour vous inscrire, veuillez remplir le formulaire et le retourner à l'un ou l'autre des bureaux de DMC. Le formulaire doit inclure une confirmation du diagnostic par un médecin. Il n'y a pas de frais d'inscription et l'information dispensée demeure confidentielle. Vous devenez éligible aux services de DMC aussitôt

### Information et formation

DMC dispose d'information sur les maladies neuromusculaires et les questions connexes pour les personnes atteintes et leurs proches, les professionnels de la santé et le grand public. Cette information est disponible sous forme de fiches d'information sur une maladie spécifique, de compte rendu de recherche, de brochures, de vidéos et de livres. Un site Internet complet et dynamique ([www.muscle.ca](http://www.muscle.ca)) donne accès à des copies électroniques de toutes nos publications avec en plus des liens vers des nouvelles et vers une

### Aides techniques

DMC fait le prêt d'aides techniques visant à faciliter les activités de la vie quotidienne, et ce à partir de son inventaire d'aides usagées, tels les lits électriques et matelas spécialisés, les fauteuils roulants manuels et motorisés, etc. Une assistance financière peut aussi être offerte pour l'achat d'aides techniques neuves ainsi que pour identifier des sources alternatives de

que votre formulaire d'inscription est approuvé. En outre, vous devez :

- Être un citoyen canadien, un immigrant reçu ou un réfugié résident au Canada.
- Posséder un diagnostic confirmé d'une maladie neuromusculaire couverte par DMC.

DMC encourage toute personne atteinte d'une maladie neuromusculaire à s'inscrire. Chaque nouvelle inscription contribuera à renforcer la voix de DMC dans la représentation des besoins de ses clients tant au niveau local que provincial et fédéral.

couverture approfondie de notre programme de financement de la recherche. DMC publie un bulletin d'information national intitulé CONNEXIONS qui traite des diverses maladies neuromusculaires et de sujets connexes tels la recherche, la génétique, et l'adaptation à une déficience. Nos bureaux régionaux peuvent aussi informer leurs clients en publiant un bulletin.

Le personnel du Service à la clientèle est en mesure de répondre à vos demandes de renseignements ou de vous aider à trouver l'assistance dont vous avez besoin.

financement pour des aides qui ne seraient pas couvertes par le programme de prêt de DMC.

Pour de plus amples informations au sujet du financement d'aides techniques, veuillez communiquer avec le bureau régional le plus proche.

## Soutien par les pairs

Le soutien peut prendre plusieurs formes selon les besoins des individus et de leurs proches. Certaines personnes disposent déjà de solides réseaux de soutien par l'entremise de leur famille et de leur collectivité, et leurs besoins sont minimes. D'autres font face à des tensions comme des difficultés financières ou des problèmes familiaux, sans compter la réalité quotidienne de vivre avec une maladie neuromusculaire. Parfois, certains moments se révèlent particulièrement difficiles comme l'annonce d'un diagnostic ou lorsque les symptômes d'une maladie s'aggravent soudainement.

## Sections locales

Les sections locales de DMC forment un réseau national de clients et de bénévoles qui soutiennent activement l'Association au niveau local pour qu'elle atteigne ses objectifs. Leurs activités vont de la collecte de fonds, au soutien, à l'information et aux rencontres sociales.

## Références

Le personnel des bureaux régionaux est en mesure de donner de l'information sur les cliniques où l'on traite les maladies neuromusculaires, sur les organismes, les

## Action sociale

L'organisme entreprend une action sociale pour garantir aux personnes ayant une maladie

Le programme de soutien par les pairs de DMC offre aux individus et à leurs proches, confrontés à des défis importants, la possibilité d'échanger avec quelqu'un qui vit ou qui a déjà vécu une expérience similaire. Des individus atteints de l'une ou l'autre maladie, des membres de leur famille ou des amis recevront une formation, à titre d'aidant bénévole, pour offrir à des personnes atteintes ou à leurs proches qui ont besoin de soutien de l'information sur les ressources d'aide, les stratégies d'adaptation et d'écoute.

Pour les personnes qui préfèrent le soutien de groupe, DMC peut vous référer à un groupe de soutien déjà existant ou vous assister pour créer un groupe.

Les sections locales sont souvent constituées de personnes atteintes et de leurs proches. Toutefois, toute personne intéressée aux buts et objectifs de notre Association est invitée à s'y joindre. Dans plusieurs communautés, à travers le Canada, les membres des sections consacrent temps, énergie et expérience au bénéfice des personnes touchées par une maladie neuromusculaire. Pour connaître la section la plus proche de chez vous, contactez votre bureau régional de DMC.

établissements de services et les programmes publics et communautaires. Il aide, de plus, les clients à trouver les solutions à des problèmes de leur vie quotidienne.

neuromusculaire une pleine participation à tous les aspects de la vie quotidienne. Cette action consiste à

- Travailler conjointement avec d'autres organisations afin d'amener les changements qui s'imposent aux

programmes gouvernementaux, qu'ils soient fédéraux et provinciaux;

- Rendre disponibles aux sections locales et aux communautés des outils qui leur permettront d'assurer la promotion des intérêts et la défense des droits au niveau local.

## VOTRE ÉQUIPE DES SOINS DE SANTÉ

---

Afin de demeurer fonctionnel le plus longtemps possible, vous aurez besoin d'une équipe de soins de santé aidante et centrée sur le client qui comprend les maladies neuromusculaires, votre situation personnelle et les options qui s'offrent

à vous. Au fil du temps, vous aurez besoin du personnel soignant pour traiter les divers symptômes de votre maladie neuromusculaire et vous adapter à une foule de changements fonctionnels.

### Le rôle de la clinique neuromusculaire

---

Avoir accès à des professionnels chevronnés en matière de maladies neuromusculaires qui travailleront avec vous est un facteur déterminant pour gérer efficacement la maladie. Il existe plusieurs cliniques neuromusculaires au Canada qui offrent des soins aux personnes atteintes grâce à une équipe interdisciplinaire. Il se peut même que ce soit dans l'une de ces cliniques que vous ayez reçu votre diagnostic de maladie neuromusculaire. Dans certaines communautés, les mêmes professionnels de la santé ont également une pratique privée ou voient des personnes atteintes via un programme d'accès aux soins de santé à domicile.



Pour toute information sur les cliniques et les centres spécialisés en soins neuromusculaires au Canada visitez notre site Internet [www.muscle.ca](http://www.muscle.ca), ou téléphonez au bureau de

Dystrophie musculaire Canada (DMC) le plus près de chez-vous..

Même si vous allez à la clinique neuromusculaire pour des rencontres de suivi et d'évaluation, vous devrez quand même avoir recours aux professionnels de la santé dans votre communauté. L'équipe des Services de DMC peut s'avérer une excellente ressource en matière d'éducation pour les médecins qui vous soigneront. Il

est donc important que tous les aidants de votre famille consultent les membres de votre équipe de professionnels de la santé afin que ces derniers puissent offrir à vos proches une formation sur la façon de s'occuper de vous (p. ex. : pour vous lever, vous transférer).

Une communication efficace entre les professionnels de la santé et la personne atteinte est la clef pour recevoir les meilleurs soins qui soient. Pour vous aider à optimiser vos visites chez le docteur, lisez le document « C'est bon d'en parler » de Santé Canada, à l'adresse suivante :

[http://www.phac-aspc.gc.ca/ccdpc-cpcmc/bc-cds/pdf/patient\\_e.pdf](http://www.phac-aspc.gc.ca/ccdpc-cpcmc/bc-cds/pdf/patient_e.pdf)

## Médecin principal

---

Le rôle de votre médecin peut comprendre les actions suivantes:

- Expliquer le diagnostic et la progression potentielle de la maladie neuromusculaire;
- Vous référer vers les autres professionnels de la santé qui pourront vous aider au cours de l'évolution de la maladie;
- Discuter avec vous des options en cas d'arrêt respiratoire.

## Neurologue

---

Votre médecin vous réfèrera à un neurologue, le spécialiste des maladies reliées au système nerveux. Ce dernier aura notamment la tâche de confirmer le diagnostic de maladie neuromusculaire. Conjointement avec votre médecin, le neurologue :

- Exposera les traitements disponibles;
- Aidera à fixer des objectifs à court terme;
- Aidera à conserver une image de vous qui soit positive et à garder un bon moral;
- Travaillera avec vous pour identifier vos besoins et vos préoccupations, ainsi que pour vous référer à des thérapeutes qui chercheront pour vous un traitement adéquat.

## Infirmier

---

Après avoir analysé votre dossier, un infirmier détermine généralement les objectifs de soins, puis il élabore et met en application un plan de soins. De plus, l'infirmier peut :

- Expliquer certains termes, certaines techniques;
- Enseigner certaines habiletés et démontrer par l'exemple;
- Évaluer les niveaux d'habileté et réviser les procédures;
- Répondre aux problèmes et aux préoccupations;
- Assurer le confort des personnes vivant avec une maladie neuromusculaire;
- Encourager et promouvoir la prise de décisions par les personnes atteintes de maladie neuromusculaire et leur famille;
- Faciliter les liens avec les divers organismes communautaires;
- Référer les personnes atteintes;
- Éviter si possible le développement de complications;
- Prodiguer les soins infirmiers adéquats lorsque nécessaire.

## Ergothérapeute, physiothérapeute et physiatre

---

L'ergothérapeute et le physiothérapeute sont des professionnels qui développent des stratégies pour aider les personnes atteintes de maladie neuromusculaire à continuer d'accomplir des activités quotidiennes de façon

efficace et sécuritaire. Ils accomplissent leurs fonctions en :

- Enseignant leurs techniques par l'exemple;
- Effectuant des évaluations;

- Commandant l'équipement nécessaire dans un délai raisonnable;
- Prévenant les complications;
- Puisant de l'aide au sein des ressources communautaires;
- Offrant un soutien psychologique.

L'ergothérapeute se concentre généralement sur la motricité fine et la façon dont les mouvements affectent les capacités. Les tâches de l'ergothérapeute peuvent comprendre :

- Évaluer la motricité fine (p. ex. : les capacités de la main);
- Évaluer les besoins de la personne quant à ses positions et au type de fauteuils roulants;
- Aider la personne à choisir et à évaluer les stratégies efficaces pour augmenter sa mobilité et ses capacités de communication, notamment par des appareils d'aide;
- Expliquer à la personne atteinte d'une maladie neuromusculaire, à sa famille et aux aidants quelles sont les instructions quant à l'exercice, les positions, la bonne posture pour la lever, la transférer et utiliser des appareils d'aide;
- Fournir des conseils pour conserver son énergie et gérer son temps;
- Transmettre de l'information au sujet des modifications qui devront être apportées à la maison et aux autres environnements afin d'accroître la mobilité et la sécurité.

Le physiothérapeute se concentre généralement sur la motricité globale et la détérioration

physique associées aux mouvements anormaux. Les tâches du physiothérapeute peuvent comprendre :

- Fournir une analyse détaillée des mouvements anormaux (p. ex. : analyse de démarche, i.e. la façon dont vous marchez);
- Optimiser les forces, les capacités et le confort de la personne;
- Élaborer un programme d'exercices au besoin et faire un suivi serré;
- Aider avec la gestion de la respiration;
- Fournir des conseils pour conserver son énergie et gérer son temps;
- Prévenir l'achat inutile d'équipement inadéquat;
- Effectuer une évaluation de la maison.

Le physiatre est un médecin spécialiste de la médecine de l'appareil locomoteur qui évalue le niveau des capacités et qui mesure le degré d'aptitude des fonctions musculaires restantes (niveau résiduel). À partir des résultats trouvés, il élabore un plan de traitements. Les tâches du physiatre peuvent également comprendre :

- Recommander des traitements préventifs et symptomatiques;
- Prévenir les complications;
- Déterminer les bons examens cliniques;
- Aider à préserver le maximum de capacités et la qualité de vie;
- Consulter avec le physiothérapeute et l'ergothérapeute au sujet des orthèses et des appareils d'aide.

## **Diététiste**

---

L'objectif principal du diététiste est de vous aider à préserver votre qualité de vie le plus longtemps possible en assurant une alimentation et une hydratation adéquates, afin d'empêcher les carences nutritives. Le diététiste peut évaluer :

- Les capacités fonctionnelles (si la personne peut manger seule ou si elle a besoin d'une sonde d'alimentation);
- Le portrait nutritionnel et l'apport actuel.



Le diététiste peut effectuer les recommandations suivantes :

- Modification dans la texture et la consistance des aliments;
- Des méthodes pour la préparation des aliments;
- Des substituts aux aliments difficiles à manger;
- Des quantités acceptables pour les repas et un horaire de prise de repas;
- Des trucs et conseils pour améliorer la nutrition.

## Inhalothérapeute et spécialiste des troubles respiratoires

---

L'inhalothérapeute élabore des stratégies visant à optimiser les fonctions musculaires et à réduire le niveau d'inconfort. De plus, il prépare un programme de soins thoraciques au besoin. Dans certaines régions, il est possible que ce soit le physiothérapeute qui vous aide au niveau des exercices pour dégager les conduits par la toux. Les autres tâches de l'inhalothérapeute peuvent inclure:

- Évaluer l'état de fonctionnement des poumons;
- Conserver des poumons sains (des conduits respiratoires libres);
- Donner des suggestions pour gérer les pertes de capacités respiratoires;
- Offrir de l'information sur la posture, la conservation d'énergie, la relaxation et les

techniques de compensation pour aider à la respiration;

- Aider à se procurer des appareils de ventilation pour la maison si nécessaire;
- Donner des suggestions au sujet des mesures à prendre si une défaillance respiratoire devait survenir.

Le spécialiste des troubles respiratoires est un médecin qui se spécialise dans le diagnostic et les traitements de l'appareil respiratoire. Au cours de l'évolution de la maladie neuromusculaire, il se peut que vous soyez référé à un tel spécialiste (p. ex. : si vous contractez une infection respiratoire ou si vous évaluez la possibilité d'avoir recours à un appareil de ventilation artificielle).

## Orthophoniste

---

L'orthophoniste offre des conseils sur les stratégies et les techniques afin de permettre à la personne atteinte de maladie neuromusculaire de continuer à communiquer tout au long de sa vie. Les fonctions de l'orthophoniste peuvent inclure:

- Évaluer la motivation et le potentiel de la personne quant à l'intégration de nouvelles techniques;
- Évaluer les capacités fonctionnelles, comme les fonctions reliées à l'expression orale, les fonctions reliées à la compréhension du langage, l'efficacité de la communication assistée et la déglutition;
- Déterminer la méthode de communication la plus efficace;
- Former les personnes atteintes de maladie neuromusculaire et leur famille quant à la technique de communication, les techniques pour conserver l'énergie et les techniques pour manger, boire et avaler de façon sécuritaire.

## Travailleur social

---

En plus des autres professionnels de la santé, vous pourriez être dirigé vers un travailleur social. Les tâches de ce dernier comprennent l'aide pratique et le soutien émotionnel afin de vous aider, ainsi que votre famille, à vivre avec la réalité quotidienne. Le travailleur social offre :

- Du soutien émotionnel, de l'écoute, autant pour la personne atteinte que sa famille, ainsi qu'une orientation vers les ressources adéquates si nécessaire;

- De l'information au sujet des ressources communautaires, des aspects financiers et juridiques.; il peut agir au nom de la personne pour avoir accès aux différents services;
- De l'aide pour établir des objectifs à court terme et d'autres à long terme, en s'assurant que ces objectifs répondent aux besoins futurs.

## Conseiller pastoral

---

Le conseiller pastoral, qu'il soit prêtre, pasteur, rabbin, aumônier ou autre, peut occuper les fonctions suivantes :

- Écouter et être empathique à ceux qui veulent exprimer leurs préoccupations;
- Assister dans la prise de décision;
- Offrir un soutien spirituel dans les moments difficiles;
- Aider ceux qui ne peuvent plus parler;
- Faire comprendre aux personnes atteintes de maladie neuromusculaire que leur vie a

un sens et les aider dans leur réflexion spirituelle;

- Les encourager à découvrir leur force intérieure;
- Les encourager à aller chercher les souvenirs de leurs expériences les plus positives;
- Célébrer la valeur humaine de la personne;
- Écouter les craintes par rapport à la mort;
- Diriger les services religieux lorsque nécessaire.

## Autres spécialistes

---

Il peut y avoir d'autres professionnels dans votre équipe de maladie neuromusculaire, comme un expert en appareils d'aide, un expert des fauteuils roulants, un psychologue ou un gastro-entérologue. Toutefois, les professionnels énumérés ci-dessus constituent

les membres principaux d'une équipe de professionnels des maladies neuromusculaires. Nous avons inclus dans ce manuel un porte-cartes de visite. Ceci vous permettra d'avoir à portée de main l'information pour prendre vos rendez-vous ou pour contacter les personnes si vous avez des questions.

## Associations professionnelles

---

Pour en connaître davantage au sujet de chacune des professions décrites ci-dessus,

veuillez communiquer avec les associations suivantes :

*Un manuel d'auto-assistance pour les personnes vivant avec une maladie neuromusculaire*

**L'Association canadienne des ergothérapeutes**

Téléphone : (613) 523-CAOT (2268) ou 1 800 434-CAOT (2268)  
Télécopieur : (613) 523-2552  
www.caot.ca

**Association canadienne pour la pratique et l'éducation pastorale**

Téléphone : (902) 820-3085 (Halifax), 1 866 442-2773  
Télécopieur : (902) 820-3087  
Courriel : office@cappe.org

**L'Association canadienne des travailleuses et des travailleurs sociaux**

Téléphone : (613) 729-6668  
Télécopieur : (613) 729-9608  
Courriel : casw@casw-acts.ca

**L'Association canadienne des orthophonistes et audiologistes**

Téléphone : (800) 259-8519  
Télécopieur : (613) 567-2859  
Courriel : caslpa@caslpa.ca

**L'Association canadienne de physiothérapie**

Téléphone : (416) 932-1888 or 1-800-387-8679  
Télécopieur : (416) 932-9708  
Courriel : information@physiotherapy.ca  
www.physiothérapie.ca

**La société canadienne des thérapeutes respiratoires**

Téléphone : (613) 731-3164/ 1 800 267-3422  
Télécopieur : (613) 521-4314  
Courriel : csrt@csrt.com

**Les Diététistes du Canada**

Téléphone : (416) 596-0857  
Télécopieur : (416) 596-0603  
www.dietitians.ca

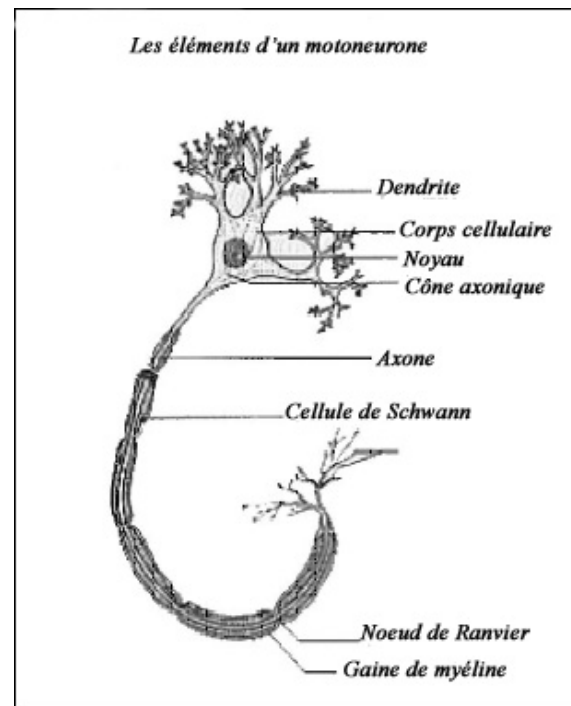
## QU'EST-CE QU'UNE MALADIE NEUROMUSCULAIRE?

### Description générale

Une maladie neuromusculaire est l'appellation générique d'un groupe de maladies affectant l'unité motrice, dont font partie les dystrophies musculaires.

Ces maladies se manifestent à des degrés divers par la dégénérescence et l'affaiblissement progressif des muscles volontaires sans égard au site de la maladie, qu'il s'agisse des cellules nerveuses motrices, des nerfs ou des muscles.

Les maladies neuromusculaires peuvent affecter n'importe qui et survenir à tout âge. Elles sont difficiles à diagnostiquer avec précision, car la plupart des médecins de famille ne connaissent pas la gamme des symptômes qu'elles peuvent générer. Au fur et à mesure que la mobilité et les autres fonctions diminuent, les personnes atteintes de maladies neuromusculaires se retrouvent plus dépendantes des aides à la mobilité, des services médicaux et du soutien de leur famille et de leurs amis. Au fil de l'évolution de la maladie, leur mobilité diminue et les personnes perdent souvent contact avec leurs pairs et les membres de la collectivité; la ségrégation sociale qui en résulte peut avoir un effet aussi dévastateur que les répercussions physiques de la maladie.



Source :

[http://nmrc.bu.edu/tutorials/motor\\_units/motor\\_units\\_pic.html](http://nmrc.bu.edu/tutorials/motor_units/motor_units_pic.html)

Il n'existe pas encore de traitements contre les maladies neuromusculaires mais on peut traiter les symptômes de certaines d'entre elles (comme la myotonie congénitale) et on peut faire beaucoup pour améliorer concrètement la qualité de vie de ceux qui en sont victimes. Quelques-unes de ces améliorations pratiques seront traitées dans les prochains chapitres.

## La dystrophie musculaire

---

La dystrophie musculaire est l'appellation générique d'un groupe de maladies musculaires caractérisées par la dégénérescence et l'affaiblissement progressif des muscles volontaires qui contrôlent les mouvements du corps. Au fur et à mesure que le tissu musculaire s'affaiblit et dégénère, il est remplacé par un tissu conjonctif et adipeux. Les dystrophies musculaires sont parmi les formes les plus connues des maladies neuromusculaires, en particulier celles de Duchenne, Becker et Emery-Dreifuss. On

retrouve aussi dans cette catégorie les diverses formes de la dystrophie des ceintures.

Dystrophie musculaire Canada (DMC) fournit des services aux personnes atteintes non seulement de dystrophie musculaire mais aussi de toute autre forme de maladie neuromusculaire. On trouvera à la fin de ce chapitre une description détaillée des différents types de dystrophies musculaires et autres maladies neuromusculaires chapeautées par l'organisme.

## Symptômes, signes et diagnostic

---

### Symptômes et signes

Les symptômes et les signes des différentes maladies neuromusculaires varient de plusieurs manières selon le muscle principalement impliqué. Chaque maladie est unique. La gravité des symptômes, l'âge de leur apparition, la rapidité de leur progression, le profil héréditaire suivi par la maladie sont autant de facteurs qui différencient les formes variées de la dystrophie musculaire.

La faiblesse musculaire apparaît dans différentes régions du corps selon le type de dystrophie musculaire; c'est pourquoi les changements physiques varient d'une maladie à l'autre. Spécifiquement, la faiblesse musculaire apparaît lorsque l'enfant perd la capacité de

marcher, de s'asseoir droit, de respirer aisément et de faire bouger ses bras et ses jambes. Elle affecte principalement les muscles des jambes, le bassin, les épaules, le dos, les bras, les mains et le visage. Par exemple, les enfants atteints de la dystrophie musculaire de Duchenne ont des muscles élargis au mollet et ils perdent rapidement la capacité de marcher. Parce que les muscles du bassin sont habituellement les premiers atteints, l'enfant peut commencer à trébucher plus souvent et à adopter une démarche myopathique. Il s'ensuit une difficulté à monter un escalier et à marcher. Ils peuvent éventuellement développer une déviation antérieure puis latérale de la colonne vertébrale.

### Diagnostic

C'est un médecin qui diagnostique formellement une dystrophie musculaire. Les antécédents familiaux et un examen physique complet apporteront des renseignements sur la faiblesse musculaire d'un individu. De plus, un médecin peut donner un avis sur la progression des symptômes chez une personne atteinte. Le

médecin utilise des tests diagnostiques pour déterminer si une personne est atteinte de dystrophie musculaire et quelle est la forme de sa maladie. Des tests sanguins sont régulièrement utilisés pour le diagnostic afin de mesurer le niveau de certains enzymes dans le sang. En cas d'affaiblissement musculaire, ces enzymes, en particulier la créatine kinase (CK ou CPK), se mêlent à la circulation sanguine et

l'augmentation de leur niveau constitue une indication utile qui aide à la justesse du diagnostic. Des tests d'ADN à partir d'analyses sanguines sont aussi réalisables. Le matériau génétique (ADN) peut aussi faire l'objet d'examen dans le cas de certaines dystrophies musculaires à des fins de diagnostic de la maladie et de dépistage chez les personnes porteuses.

Un autre test diagnostique généralement utilisé est l'électromyogramme, procédure par laquelle on installe de petites électrodes dans un muscle. Un tel test peut révéler des schémas d'activité

électrique propres à la dystrophie musculaire. La biopsie musculaire est également une autre forme de test habituellement pratiquée. À l'occasion de ce test les médecins prélèvent un petit morceau de tissu musculaire et l'examinent au microscope.

Finalement, pour certaines dystrophies musculaires, on peut procéder à la coloration spéciale de la protéine spécifique normalement produite par le gène impliqué (comme la coloration de la protéine dystrophine dans les dystrophies musculaires de Duchenne et Becker).

## La génétique<sup>1</sup>

---

### Quelles sont les causes de la dystrophie musculaire?

En comprenant la génétique on comprendra mieux les causes de la dystrophie musculaire et des autres maladies neuromusculaires. Chaque forme de dystrophie musculaire est causée par une altération d'un gène spécifique associé au fonctionnement d'un muscle. Lorsque vous vous demandez pourquoi un enfant ressemble à ses parents ou que vous observez que certains traits physiques tels la couleur des cheveux ou la taille semblent se retrouver chez les différents membres d'une même famille, vous entrez dans le domaine de la génétique et plus précisément, de l'hérédité. Le terme hérédité réfère à la façon dont tout système vivant transmet ses propres caractères, ses empreintes, à la génération suivante. Lorsque les parents transmettent une copie de leur propre ADN à leurs enfants, cette information sert à générer des cellules qui à leur tour produisent les tissus, les organes et les structures physiologiques de l'enfant à naître.

Au centre de chacune de ces cellules, appelé le noyau, se trouve une suite d'informations étroitement comprimées (voir figure ci-dessus). Cette information compacte, l'empreinte génétique, contrôle le mécanisme complexe logé à l'intérieur de la cellule qui se met alors à produire le mélange d'ingrédients biochimiques tels que les enzymes et les protéines qui constituent chaque cellule. L'information génétique est stockée sur les chromosomes, des structures composées de longues chaînes d'un élément chimique appelé ADN (acide désoxyribonucléique), dans lesquels ces données sont enregistrées, copiées, modifiées et transmises aux générations suivantes. La génétique est la science qui étudie cette information

<sup>1</sup> Ce chapitre sur la génétique va au-delà de la simple traduction du manuel en anglais et s'enrichit de larges emprunts au site Internet de DMC ([www.muscle.ca](http://www.muscle.ca))

En comprenant la génétique on comprendra mieux les causes de la dystrophie musculaire et des autres maladies neuromusculaires. Chaque forme de dystrophie musculaire est causée par une altération d'un gène spécifique associé au fonctionnement d'un muscle. Lorsque vous vous demandez pourquoi un enfant ressemble à ses parents ou que vous observez que certains traits physiques tels la couleur des cheveux ou la taille semblent se retrouver chez les différents membres d'une même famille, vous entrez dans le domaine de la génétique et plus précisément, de l'hérédité.

Le terme hérédité réfère à la façon dont tout système vivant transmet ses propres caractères, ses empreintes, à la génération suivante. Lorsque les parents transmettent une copie de leur propre ADN à leurs enfants, cette

information sert à générer des cellules qui à leur tour produisent les tissus, les organes et les structures physiologiques de l'enfant à naître. Au centre de chacune de ces cellules, appelé le noyau, se trouve une suite d'informations étroitement comprimées (voir figure ci-dessus). Cette information compacte, l'empreinte génétique, contrôle le mécanisme complexe logé à l'intérieur de la cellule qui se met alors à produire le mélange d'ingrédients biochimiques tels que les enzymes et les protéines qui constituent chaque cellule. L'information génétique est stockée sur les chromosomes, des structures composées de longues chaînes d'un élément chimique appelé ADN (acide désoxyribonucléique), dans lesquels ces données sont enregistrées, copiées, modifiées et transmises aux générations suivantes. La génétique est la science qui étudie cette information

### Comment les mutations génétiques causent-elles la dystrophie musculaire?

Il peut arriver qu'un gène se trouve modifié ou altéré suite à une mutation génétique. De la même façon qu'une pellicule de film peut se briser ou s'emmêler, les chaînes d'ADN peuvent-elles aussi se rompre ou s'emmêler et généralement, tout ce que la cellule pourra faire c'est essayer de deviner dans quel ordre elle doit en reconstituer les éléments. La cellule se retrouve donc devant un amas d'instructions brouillées à décoder et à transmettre. Il peut également arriver qu'un élément du gène soit copié à maints exemplaires et la même instruction sera donc répétée indéfiniment. Dans ce type de cas, la cellule pourra par exemple recevoir les instructions d'ajouter des surplus de molécules au produit génique. Une mutation de ce type est appelée expansion parce qu'une partie de la séquence d'instruction est répétée et force le gène à augmenter son volume. Les gènes peuvent subir de nombreux types de mutations dont la plupart perturbent le

travail de la cellule et modifient le produit final qu'elle fabrique.

Pour comprendre par quel mécanisme la mutation d'un gène peut provoquer tant de dommages dans l'organisme, nous devons examiner plusieurs facteurs. Premièrement, si la mutation génétique a été transmise d'un parent à son enfant, elle se retrouvera dans chaque cellule de l'organisme de l'enfant et pas uniquement dans certaines d'entre elles. Ensuite, le produit intact que le gène aide à fabriquer est important pour le fonctionnement de la cellule. Troisièmement, faute de disposer de ce produit intact, la cellule et par conséquent l'organisme ne peut fonctionner correctement. Pour illustrer les étapes de ce processus de délétion, observons ce qu'il se passe dans les cas de dystrophie musculaire de Duchenne et de Becker :

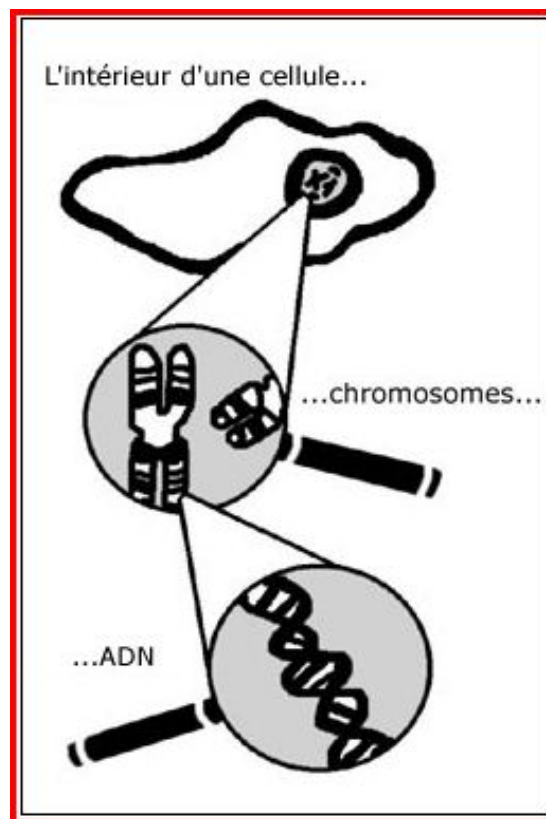


1. Chaque cellule de l'organisme d'une personne atteinte de DMD contient un gène dont l'empreinte qui renferme les instructions codant pour la fabrication d'une protéine musculaire essentielle appelée dystrophine est altérée.
2. Les cellules musculaires de tous les individus ont besoin de dystrophine pour bâtir des muscles forts et sains.
3. Comme les gènes de ces personnes sont altérés, **ils sont incapables** de produire la dystrophine ou la produisent en quantité tellement insuffisante que les muscles s'affaiblissent faute de disposer

de cette protéine essentielle à leur fonctionnement. Il en résulte que la personne présente des symptômes qui amènent au diagnostic de la dystrophie musculaire de Duchenne et tout cela à cause d'un léger changement dans l'information contenue sur un seul gène.

### D'où viennent les gènes mutants?

Selon de nombreux scientifiques, les êtres humains pourraient avoir quelque 100 000 gènes qui jouent chacun un rôle important dans la croissance et le fonctionnement de l'organisme. Il est important de noter que même si les instructions précises contenues dans les chromosomes transmis par chaque parent sont différentes, les types d'instructions, eux, seront très similaires. Par exemple, les deux parents transmettront un chromosome codant pour le gène qui définit la couleur des cheveux. Chacun de ces deux chromosomes contient un gène relatif à la couleur des cheveux, mais un parent pourra transmettre un gène codant pour des cheveux bruns alors que l'autre transmettra un gène qui définira des cheveux noirs. Les chromosomes contenant des types d'instructions similaires sont appelés des



pires. Vingt-deux (22) de ces paires, les autosomes, renferment les instructions qui s'appliquent à tous les êtres humains et la paire restante, les chromosomes sexuels, contiennent des instructions qui déterminent le sexe masculin ou le sexe féminin. Les maladies telles que la dystrophie musculaire sont souvent désignées sous le terme de maladies liées au chromosome X, de maladies autosomiques récessives ou de maladies autosomiques dominantes. Ces termes et de nombreux autres sont des formulations scientifiques employées pour décrire

sur quels chromosomes (le chromosome X ou l'un des autosomes) s'opère la mutation génique, une modification du gène à l'origine de la maladie, et l'impact de cette mutation



(selon qu'elle est transmise sur le mode récessif

ou dominant)

### Qu'est-ce que l'hérédité autosomique dominante?

Le terme autosomique dominant est employé en génétique pour expliquer un type particulier d'hérédité. De nombreuses catégories de maladies neuromusculaires telles la dystrophie myotonique, l'ataxie de Freidreich, certaines formes de dystrophie musculaire des ceintures, la dystrophie musculaire facioscapulohumérale, la dystrophie musculaire distale et la dystrophie musculaire oculopharyngée sont des maladies génétiques transmises sur le mode autosomique dominant. La transmission des maladies

génétiques autosomiques dominantes des parents aux enfants est souvent le fruit de la chance et du hasard. En d'autres termes, à l'exception des thérapies géniques, le processus qui fait que l'enfant hérite de tels ou tels gènes de l'un ou l'autre de ses parents dépend entièrement des particularités du spermatozoïde et de l'ovule qu'il va rencontrer et de la façon dont les gènes contenus dans ces cellules sexuelles vont s'agencer pour créer un être humain. Il s'agit d'un processus fortuit dont personne n'est responsable.

### Qu'est-ce que l'hérédité autosomique récessive?

Dans l'hérédité autosomique récessive, la maladie apparaît habituellement dans une seule génération et elle ne possède pratiquement aucun antécédent familial. Les deux parents doivent être porteurs du gène altéré. Un porteur héberge le gène altéré mais ne présente habituellement pas de symptômes. Le terme récessif fait référence au fait que l'enfant doit hériter du gène altéré des deux parents pour avoir la maladie. Les enfants des deux sexes

peuvent être atteints. À chaque grossesse il y a 25% de chances qu'un enfant reçoive un gène altéré des deux parents et, par conséquent, soit atteint par la maladie. L'enfant qui hérite du gène altéré d'un seul des deux parents sera porteur de la maladie mais ne montrera probablement aucun symptôme. Il y a 50% de chances que l'enfant soit porteur. La dystrophie musculaire des ceintures est un exemple d'hérédité autosomique récessive.

### Qu'est-ce que l'hérédité récessive liée au chromosome X?

Lorsqu'une maladie est dite récessive liée au **chromosome X**, ce terme scientifique indique que le gène responsable de la maladie se trouve sur le chromosome X et il décrit le mode sur lequel les parents peuvent transmettre ce gène à leurs enfants. L'une des conséquences importantes d'un gène logé sur un chromosome sexuel, c'est que la maladie causée par la mutation du gène affectera différemment les garçons et les filles. Cette différence est due au fait que les garçons n'ont toujours qu'un seul chromosome X dans chaque cellule et que cet unique chromosome X leur est transmis par leur

mère. Les filles reçoivent un chromosome X de chacun de leurs parents et chacune de leurs cellules comporte donc deux chromosomes X.

De nombreuses catégories de maladies neuromusculaires telles la dystrophie musculaire de Duchenne, la dystrophie musculaire de Becker, les formes rares de l'ataxie de Friedreich, la dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss et une forme de neuropathie sensorimotrice héréditaire sont des maladies génétiques transmises sur le mode récessif lié au chromosome X.

### Qu'est que la mutation génétique?

Les mutations génétiques sont imprévisibles et apparaissent au hasard dans la population. On a démontré que chez presque le tiers des garçons atteints de la dystrophie de Duchenne, la maladie apparaît comme le résultat d'une

mutation génétique spontanée. De fait, les mutations génétiques ne sont pas inhabituelles dans d'autres nouvelles formes graves de dystrophie musculaire contractées selon le modèle autosomique dominant ou relié au chromosome X.

### Recherche

Cinquante ans d'action musclée ont hissé DMC au rang d'organisme de premier plan dans la reconnaissance de l'avancée et de la légitimité de la recherche sur les maladies neuromusculaires et la compréhension de ces maladies. La recherche est le moteur de notre progression : elle mobilise nos efforts, nos contributions financières, nos actions de soutien aux personnes que nous servons et nos interventions pour représenter ces personnes dans les projets scientifiques et d'avancée du savoir. Grâce à la recherche, nous découvrirons des traitements et des thérapies et nous trouverons des moyens plus efficaces d'aider les personnes atteintes de maladies neuromusculaires à vivre plus longtemps, en meilleure santé et dans des conditions plus propices à leur épanouissement. La recherche est le moteur de notre mobilisation et la source de notre motivation.

Engagée dans la découverte d'un remède à la



dystrophie musculaire et aux autres formes de maladies neuromusculaires, DMC subventionne des projets de recherche dans les grands centres médicaux partout au Canada. Les chercheurs commandités par DMC sont considérés parmi les chefs de file mondiaux dans leur domaine et ils font des progrès significatifs dans la lutte contre les maladies neuromusculaires.

En 1986, les chercheurs canadiens faisaient partie de ceux qui ont découvert le gène de la dystrophie musculaire de Duchenne. Suivant cette découverte, on a appris qu'une protéine appelée dystrophine était absente dans les cellules des garçons atteints. Depuis ce temps, on enregistre des progrès dans la recherche sur cette maladie et les autres maladies neuromusculaires. Ces recherches ont conduit à un diagnostic plus précis, une détection des porteurs et un diagnostic prénatal de la dystrophie musculaire de Duchenne et Becker. Et la recherche d'un remède ou d'un traitement efficace est en cours.

En outre, un groupe de chercheurs canadiens a contribué largement à la découverte de la nature exacte et de la localisation du gène qui est à l'origine de la dystrophie musculaire myotonique et de la protéine défectueuse. Finalement, depuis 1995, au moins 11 différentes formes de dystrophie musculaire des ceintures ont été identifiées, chacune apparaissant à la suite d'une altération génétique différente. La classification des formes de cette dystrophie musculaire est en cours et les chercheurs canadiens, subventionnés par DMC, y contribuent pour

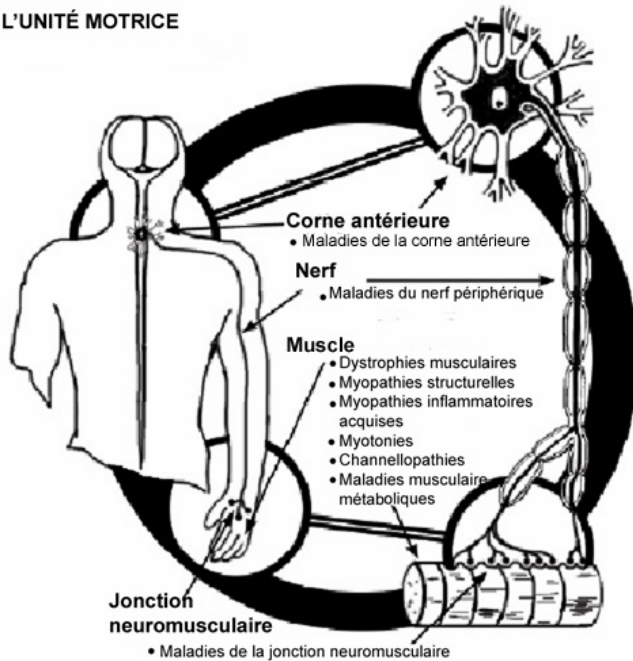
une large part. Plusieurs des gènes à l'origine de la dystrophie musculaire des ceintures ont été identifiés ainsi que la protéine manquante ou altérée et les chercheurs poursuivent leur travail.

Nous prions les personnes intéressées à contacter le bureau de DMC le plus près de

chez-elle pour échanger sur leurs besoins et pour recevoir plus ample renseignement sur les services que nous dispensons, sur les divers projets de recherche en cours au Canada et dans le monde et sur les maladies reconnues par DMC.

## TYPES DE MALADIES NEUROMUSCULAIRES<sup>2</sup>

### L'UNITÉ MOTRICE



Il y a plus de 100 maladies neuromusculaires reconnus de Dystrophie musculaire Canada (DMC) et des dizaines de milliers de personnes membres de l'association. Les maladies chapeautées comprennent celles des muscles squelettiques (les dystrophies musculaires), de la jonction neuromusculaire, des nerfs périphériques, de la corne antérieure et des ataxies héréditaires. Ces maladies varient selon certaines caractéristiques telles que le schéma héréditaire, l'origine de la mutation génétique, l'incidence, les symptômes, l'âge de l'apparition, le rythme de progression et le pronostic.

Vous trouverez ci-après de brèves descriptions des symptômes des maladies les plus répandues chapeautées par DMC. À la suite de ces descriptions, vous trouverez la liste complète des maladies reconnues par DMC.

<sup>2</sup> Par souci d'enrichissement comme dans le cas du chapitre sur la génétique, celui sur les types de maladies neuromusculaires s'inspire davantage de la documentation fournie par le site Internet de DMC ([www.muscle.ca](http://www.muscle.ca)) que de la traduction pure et simple du manuel.

## Maladies des muscles squelettiques

---

### A) Dystrophies musculaires (DM)

#### **Dystrophinopathies de Duchenne (DMD) et Becker (DMB)**

La dystrophie musculaire de Duchenne est une maladie héréditaire. Au fur et à mesure que l'enfant grandit, ses muscles s'affaiblissent. Cela est dû au fait que son organisme n'est pas capable de produire la protéine musculaire appelée dystrophine. Lorsqu'elles manquent de cette protéine, les cellules musculaires s'affaiblissent et dégèrent progressivement. La DMD est une maladie qui affecte généralement les garçons (elle est très rare chez les filles). Les signes de faiblesse commencent à apparaître entre l'âge de trois et cinq ans (quelquefois plus tôt). Au début, les symptômes se manifestent surtout au niveau des jambes et des hanches. Voici quelques-uns des symptômes que l'enfant peut présenter :

- Chutes fréquentes
- Difficultés à courir aussi rapidement que ses amis
- Difficultés à grimper les escaliers
- Difficultés à se relever d'une chaise
- Gonflement progressif des mollets
- Tendance à marcher souvent sur ses orteils et à se pencher en arrière pour maintenir son équilibre

Progressivement, cette faiblesse entraînera des difficultés à marcher et l'enfant aura besoin d'un fauteuil roulant. Graduellement, tous les muscles deviendront extrêmement affaiblis y compris les muscles du cœur et de la respiration.

Très semblables à ceux de la dystrophie de Duchenne, les symptômes de la dystrophie de Becker sont toutefois moins marqués. En

général, les symptômes de la DMB se manifestent plus tardivement que ceux de la DMD, c'est-à-dire entre l'âge de 5 ans et le début de l'âge adulte. Ce type de dystrophie musculaire, dû lui aussi à une mutation du gène mis en cause dans la DMD, est également une maladie à caractère récessif lié au chromosome sexuel.

La DMB progresse lentement. Plusieurs personnes qui en sont atteintes peuvent encore marcher à l'adolescence et même à l'âge adulte. Dans bien des cas, l'espérance de vie est normale.

#### **Dystrophie musculaire des ceintures**

La dystrophie musculaire des ceintures englobe un groupe de maladies neuromusculaires qui affectent essentiellement les muscles volontaires situés autour des épaules et de la région pelvienne (les hanches). Dans certains cas, les muscles du cœur et de l'appareil respiratoire sont également touchés. Les DMC se présentent sous des formes diverses et leur gravité, l'âge de leur manifestation clinique (le moment où apparaissent les premiers symptômes) ainsi que leur mode de transmission varient d'un type de maladie à l'autre. Ces variations dépendent du type d'altération des gènes. Nos empreintes génétiques sont constituées de milliers de gènes différents qui contiennent l'information nécessaire à la production de protéines spécifiques. Les gènes peuvent être altérés par des modifications (mutations) dans la séquence des structures chimiques, connues sous le nom de paires de bases (représentées par les lettres A, T, C et G), dont ils sont constitués. Les caractéristiques des diverses formes de DMC et leur degré de gravité sont déterminés par le type de mutation qui s'opère au niveau d'un même gène ou de gènes différents. Jusqu'à présent, les

chercheurs ont identifié quatorze gènes dont la mutation risque de provoquer l'apparition d'une DMC et ils continuent de travailler à l'identification d'autres gènes susceptibles d'entraîner ce type de maladie.

### **Dystrophie facio-scapulo-humérale Muscular Dystrophy (DFSH)**

La dystrophie facio-scapulo-humérale(DFSH) est une maladie qui affecte les muscles squelettiques. Après la dystrophie musculaire de Duchenne et la dystrophie myotonique, la DFSH se classe au troisième rang des dystrophies les plus répandues. Transmise selon le mode autosomique dominant, touchant les femmes aussi bien que les hommes, la DFSH est aujourd'hui classée selon deux types distincts, 1A et 1B. Au Canada, son incidence est estimée à environ un cas sur 20 000.

Comme son nom l'indique, le plus souvent les symptômes affectent la face (en latin facio), les omoplates (scapulo) et les épaules (humerus). Ces symptômes sont les symptômes dits « classiques » de la DFSH, appelée aussi maladie de Landouzy-Déjerine. L'affaiblissement progressif des muscles de ces régions du corps constitue une part importante de cette maladie, bien que la faiblesse ne se limite pas seulement à ceux-ci. L'affaiblissement musculaire n'est pas toujours également distribué entre les deux côtés du corps. La raison de ce déséquilibre demeure pour l'instant inconnue.

La DFSH est une maladie progressive, ce qui signifie que les symptômes s'aggravent avec le temps. Chez la plupart des personnes, les premiers symptômes de faiblesse musculaire apparaissent à l'adolescence. À partir de 40 ans, la maladie peut graduellement limiter les activités personnelles et professionnelles des personnes atteintes. La faiblesse des muscles qui entourent les yeux et la bouche constitue souvent les premiers symptômes de DFSH. Les personnes qui en sont atteintes peuvent être incapables d'arrondir les lèvres, par exemple

pour siffler ou boire avec une paille, ou de relever les coins de la bouche lorsqu'elles sourient. La faiblesse des muscles oculaires est aussi évidente : une personne atteinte de DFSH peut être incapable de bien fermer les paupières, ce qui entraîne des problèmes oculaires tels que la sécheresse des yeux.

### **Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss (DMED)**

Également connue sous l'appellation de dystrophie musculaire huméro-péronéale, cette maladie récessive reliée au chromosome X est attribuable aux mutations génétiques de la protéine émerine. Les symptômes apparaissent généralement dans les dix premières années de la vie. Ces symptômes sont un affaiblissement et une dégénérescence de l'épaule et des muscles supérieurs du bras et des contractions du cou, des coudes et du tendon d'Achille. L'affaiblissement musculaire progresse lentement mais les anomalies cardiaques peuvent être graves et même mortelles. En plus de la forme reliée au chromosome X, la DMED peut aussi emprunter celle de la maladie autosomique dominante. Cette forme est due aux mutations de la protéine lamin A/C. Les symptômes sont les mêmes.

### **Dystrophie myotonique**

La dystrophie myotonique, également connue sous le nom de maladie de Steinert, est la forme adulte de dystrophie musculaire la plus fréquemment diagnostiquée. Elle est caractérisée principalement par un affaiblissement et une atrophie musculaires progressifs, et par une myotonie (difficulté à relaxer un muscle ou un groupe de muscles une fois qu'ils ont été contractés). C'est une maladie multisystémique, touchant un vaste éventail de tissus en plus des muscles.

Il existe deux formes de dystrophie myotonique : la forme adulte et la forme congénitale. Chez la forme adulte, on diagnostique généralement

cette forme de dystrophie myotonique lorsque l'individu affecté a entre 10 et 30 ans. Mais dans certains cas, les symptômes peuvent apparaître chez de jeunes enfants ou beaucoup plus tard dans la vie de la personne atteinte.

Le développement de la maladie varie beaucoup d'une personne à une autre, et même d'un membre à l'autre d'une même famille. Certaines personnes ont des symptômes si légers qu'elles ne soupçonnent rien d'anormal et s'adaptent très facilement. D'autres, par contre, doivent faire face à une invalidité importante, et ont besoin d'assistance pour se déplacer et dans leurs activités quotidiennes.

Dans le cas de la forme adulte de dystrophie myotonique, la faiblesse musculaire débute souvent de façon graduelle et s'aggrave lentement. En général, la raideur est le premier symptôme dont les personnes atteintes font état. Une invalidité variable apparaît typiquement de 15 à 20 ans après le début de la maladie, au moment où se manifeste un affaiblissement des muscles des épaules, des cuisses et des hanches. Toutefois, un grand nombre de personnes atteintes de dystrophie myotonique n'éprouveront, tout au long de leur vie, aucun symptôme discernable.

Comme son nom l'indique, la forme congénitale de la dystrophie myotonique est toujours observable à la naissance. Les enfants touchés éprouvent de nombreuses difficultés et sont excessivement faibles. Souvent, ils ont de la difficulté à respirer, à téter et à avaler. Les bébés sont extrêmement hypotoniques (tonus musculaire faible) à la naissance et, par conséquent, paraissent mous. Certains bébés décèdent quelques heures ou quelques jours après la naissance. Dans le cas des enfants atteints de dystrophie myotonique, la faiblesse musculaire touche pratiquement tous les muscles, y compris les muscles respiratoires et faciaux.

Si l'enfant survit à la période néonatale, on constatera généralement une amélioration graduelle des fonctions respiratoires et de sa capacité à avaler. Chez l'enfant grandissant, l'acquisition du langage et le développement des fonctions motrices seront lents. Les retards de développement seront fréquents et il lui sera difficile, voire impossible, de mener une vie totalement autonome à l'âge adulte.

### **Dystrophie musculaire oculopharyngéale (DMOP)**

Il s'agit d'une forme autosomique dominante de dystrophie musculaire caractérisée principalement par la ptosis (abaissement de la paupière supérieure) et la dysphagie (difficulté de déglutition). Elle apparaît habituellement plus tard dans la vie (40-70 ans) La progression est lente mais la faiblesse des muscles de la gorge peut devenir un problème sérieux. En outre, la plupart des gens atteints éprouvent un affaiblissement des muscles faciaux, des hanches et des épaules. Au Canada, c'est au Québec que cette maladie est la plus répandue.

### **Dystrophie musculaire congénitale**

Il existe plusieurs types de dystrophie musculaire congénitale, qui se transmettent de différentes façons. Une forme particulièrement grave de la maladie, liée au chromosome X, n'affecte que les bébés de sexe masculin. D'autres formes sont à caractère autosomique récessif ou autosomique dominant.

Comme il s'agit d'une maladie congénitale, les symptômes apparaissent dès la naissance. L'hypotonie (c'est-à-dire une diminution anormale de la tension musculaire) ainsi qu'une faiblesse généralisée sont les principaux symptômes de cette forme de dystrophie. Il est également courant de constater une déformation fixée des articulations, appelée arthrogrypose.

La dystrophie musculaire congénitale progresse différemment selon les cas. Chez plusieurs



personnes, la maladie est stationnaire ou non évolutive; d'autres connaîtront même une amélioration avec les années. C'est au stade

### B) Myopathies avec anomalies structurelles

Les myopathies avec anomalies structurelles constituent une catégorie relativement rare de maladies musculaires et regroupent notamment les myopathies à axe central, les myopathies à némaline et d'autres formes d'affections musculaires.

#### **Myopathie à némaline**

La myopathie némaline (ou myopathie à bâtonnets) est une des formes les plus fréquentes de myopathie congénitale. Elle est caractérisée par un déficit musculaire très variable d'une forme à l'autre (très sévère avec une hypotonie généralisée dans certains cas ou beaucoup plus modérée dans les formes tardives) et la présence, à la biopsie musculaire, de structures en bâtonnets appelés aussi « némaline ». L'atteinte musculaire touche principalement la face, le cou et la partie proximale des membres. Les problèmes respiratoires sont fréquents et insidieux. Les enfants ont souvent des difficultés à s'alimenter. Elle peut être présente à la naissance ou apparaître dans l'enfance mais on peut rencontrer certaines formes chez les adultes (habituellement avec

des symptômes de dysfonctionnement cardiaque. La gravité des symptômes va de bénigne et stable dans certains cas à considérable, évolutive et fatale dans d'autres. Plusieurs gènes sont impliqués dans cette maladie.

#### **Myopathie myotubulaire**

La myopathie myotubulaire, appelée aussi myopathie centro-nucléaire, se transmet suivant un mode récessif lié au sexe (il est nécessaire que les deux parents portent l'anomalie

foetal (c'est-à-dire avant la naissance) que la maladie connaît l'évolution la plus marquée.

génétique sur le chromosome sexuel pour que l'enfant ait la maladie). Le début survient juste après la naissance et quelquefois même avant, se traduisant par une diminution des mouvements du fœtus et un hydramnios (excès de liquide amniotique). Le décès survient généralement très rapidement (avant 1 an). Il existe des cas associés à une cardiomyopathie (atteinte musculaire du cœur) parfois mortelle chez les enfants plus âgés. Cette maladie est caractérisée par l'hypotonie, les difficultés d'alimentation et le retard du développement moteur. D'autres symptômes peuvent aussi être présents comme la faiblesse des muscles faciaux, la ptosis et l'ophtalmoplégie (limitation des mouvements oculaires). On rencontre des types récessifs et dominants de la maladie autosomique. Une autre forme, la myopathie myotubulaire reliée au chromosome X, est la plus grave et souvent fatale. Les bébés ont de la difficulté à respirer et à déglutir dès la naissance et ont souvent besoin de soins ventilatoires.

#### **Myopathie à cores centraux**

Il s'agit de la myopathie congénitale la plus fréquente, dont la transmission se fait suivant le mode autosomique dominant (il suffit que l'un des deux parents porte l'anomalie génétique pour que l'enfant présente la maladie). La myopathie à cores centraux se caractérise par une atteinte précoce touchant le tronc et les quatre membres accompagnée d'une amyotrophie (diminution des masses musculaires) et d'un déficit stable ou lentement évolutif. La plupart des personnes atteintes atteignent l'âge adulte avec un léger handicap qui ne requiert pas de traitement.



## Myopathie à multicores

La transmission de cette pathologie se fait suivant le mode autosomique récessif dans la majorité des cas (il est nécessaire que les deux parents portent l'anomalie génétique pour que l'enfant ait la maladie). Cette myopathie débute tôt et touche les membres et le tronc. Elle se caractérise par une atrophie (diminution du volume musculaire) accompagnée d'une atteinte de l'appareil respiratoire se traduisant par une difficulté à respirer. Dans quelques cas, on assiste à une cardiopathie (lésion du cœur). La

biopsie musculaire révèle de nombreuses zones s'accompagnant d'une désorganisation de la structure des muscles.

## Disproportion congénitale des fibres

Il s'agit d'une myopathie congénitale transmise selon le mode récessif autosomique. Les bébés atteints sont habituellement désarticulés à la naissance avec des degrés variables de faiblesse. Celle-ci est plus grande pendant les deux premières années après quoi elle régresse ou se stabilise.

## C) Myopathies inflammatoires acquises

### Dermatomyosite

C'est une maladie d'origine inconnue caractérisée par des inflammations de la peau et des muscles. On pense qu'il s'agit d'une maladie auto-immune mais ce n'est pas encore une certitude. On la trouve à tout âge avec des pointes avant la puberté et autour de la quarantaine. L'éruption cutanée, souvent limitée au visage, est suivie d'un affaiblissement des muscles qui sont souvent atrophiés et douloureux. Les protocoles thérapeutiques recourent souvent les stéroïdes comme la prednisone.

### Polymyosite

C'est une maladie inflammatoire des muscles squelettiques. Une personne atteinte peut éprouver de la difficulté à marcher, à se lever d'un siège ou d'un lit, à monter des marches et à lever les bras. On la traite avec des stéroïdes et des immunodépresseurs. Le succès des traitements est variable. La maladie ne se résorbe pas d'elle-même.

### Myosite à corps d'inclusion

Cette myopathie inflammatoire apparaît le plus fréquemment après la cinquantaine. Elle est plus répandue chez les hommes. Une lente progression de l'affaiblissement musculaire apparaît aux extrémités et dans la région pelvienne. Le diagnostic doit être fait par biopsie du muscle.

## D) Maladies myotoniques (distinctes des maladies du canal ionique ou des dystrophies)

### “Rippling Muscle Disease”

La maladie “rippling muscle disease” est une myopathie rare, le plus souvent héréditaire, ainsi appelée en référence à un mouvement anormal d'ondulation (« rippling ») d'un muscle ou groupe musculaire. Elle se manifeste

dans la première ou la deuxième décennie. Elle se traduit par une contracture musculaire et un ralentissement des mouvements après le repos. La contracture musculaire, légèrement douloureuse avec présence de crampes, est plus prononcée dans les cuisses. Elle peut aussi survenir lors d'un effort physique. Une

hypertrophie musculaire au niveau des cuisses et des jambes est souvent décrite.

### **Le syndrome de Schwartz-Jampel**

Le syndrome de Schwartz-Jampel constitue la plus grave des maladies myotoniques de type non évolutif. Cette anomalie extrêmement rare est transmise sur le mode autosomique récessif et se déclare généralement à la naissance ou dans les semaines qui suivent. Le type et la gravité des symptômes varient d'un cas à l'autre. La maladie se caractérise principalement par une raideur myotonique extrêmement prononcée du visage et des cuisses. Elle entraîne des risques de chute, des difficultés d'élocution et des anomalies faciales. Comme dans les cas de myotonie congénitale, il suffira généralement de poursuivre l'utilisation du muscle pour créer un effet d'échauffement et soulager la raideur myotonique. Toutefois, cet effet est relativement faible et parfois complètement absent.

Le syndrome de Schwartz-Jampel se reconnaît également par les nombreuses déformations du squelette. Ces déformations engendrent souvent

de sérieux problèmes de croissance, qui finiront par réduire la grandeur de la taille et provoquer de graves anomalies du visage, caractérisées par une expression faciale figée très reconnaissable. L'hypertrophie (augmentation du volume musculaire) des cuisses, l'atrophie (diminution du volume musculaire) des épaules et des hanches, les secousses musculaires violentes et prolongées et dans certains cas, la déficience mentale, sont également symptomatiques de ce genre de maladie.

Les origines du syndrome de Schwartz-Jampel restent inconnues. La question qui se pose aujourd'hui est de définir s'il s'agit d'une maladie musculaire du même type que la paramyotonie congénitale et la myotonie congénitale, d'une affection du système nerveux ou d'une combinaison des deux

### **La maladie de Brody**

C'est une maladie autosomique récessive des muscles squelettiques caractérisée par l'incapacité de relâcher les muscles après des contractions répétées, des crampes et de la crispation. La maladie de Brody peut aussi se présenter comme autosomique dominante.

## **E) Les channelopathies**

### **La myotonie congénitale**

La forme la plus courante et souvent la plus grave de myotonie congénitale, appelée myotonie généralisée de Becker, est transmise sur le mode autosomique récessif.

Les symptômes apparaissent généralement vers la fin de l'enfance ou le début de l'adolescence, mais dans les cas les plus graves, elle peut se déclarer au cours de la petite enfance. Il arrive souvent que les symptômes s'aggravent pendant les premières années suivant le diagnostic pour finalement se stabiliser vers le milieu ou la fin de la vingtaine.

La forme autosomique dominante de l'affection est appelée maladie de Thomsen, du nom du physicien danois, le Dr Asmus Julius Thomsen, qui souffrait de cette affection dont il a décrit les symptômes sur lui-même, ses ascendants et ses descendants. Les symptômes de la maladie de Thomsen sont généralement moins graves que ceux observés dans la myotonie de Becker, mais la plupart du temps l'affection se déclare beaucoup plus tôt et les signes commencent à apparaître au cours de la petite enfance et parfois même, à la naissance. Toutefois, dans les cas où l'affection est extrêmement bénigne, les symptômes peuvent rester imperceptibles

pendant des années avant que le diagnostic officiel ne soit posé.

Le symptôme principal de ces deux formes d'anomalie est caractérisé par une myotonie générale provoquée par des mouvements volontaires. Les symptômes myotoniques sont souvent déclenchés par des activités physiques intenses et peuvent également survenir suite à une période de repos ou de relâchement musculaire prolongé. Les crises sont souvent plus intenses au niveau des jambes et entravent les capacités de marche jusqu'à provoquer des chutes. Dans la plupart des cas, la myotonie touche également les bras, les épaules et la tête, entraînant des difficultés à mâcher, serrer des objets fermement et battre des paupières.

Dans certains cas très rares de myotonie de Becker, les épisodes myotoniques sont suivis d'un état de faiblesse invalidante. Cette faiblesse peut durer de quelques secondes à plusieurs heures, selon l'intensité de la crise.

Après une crise, ces deux types de myotonie présentent la particularité d'être améliorées par l'utilisation soutenue du muscle affecté. Généralement, la raideur s'intensifie pendant les premières contractions puis s'atténue et disparaît au bout d'environ cinq mouvements. Les muscles fonctionneront normalement jusqu'à la prochaine période de repos musculaire prolongé.

Cette particularité, appelée « phénomène d'échauffement », permet aux gens souffrant de myotonie de pratiquer certaines activités et certains sports intenses, particulièrement ceux qui demandent plus de force que de rapidité.

Bien que la myotonie congénitale ne modifie pas gravement l'apparence physique, elle altère le volume de certains muscles. Les myotonies de Becker et de Thomsen peuvent toutes deux provoquer une augmentation anormale du volume de certains muscles, principalement au niveau des jambes et des fesses, mais également

dans les muscles des bras, des épaules et du dos. Cette augmentation de la masse d'un muscle est appelée hypertrophie musculaire et se caractérise par un aspect pseudo-athlétique des muscles atteints. L'hypertrophie musculaire est généralement plus grave dans les cas de myotonie de Becker que dans ceux de la maladie de Thomsen.

Le traitement de certaines personnes atteintes avec la Mexiltine est souvent couronné de succès mais cela doit se faire sous surveillance médicale.

### **La Paramyotonie congénitale**

La paramyotonie congénitale est une maladie rare du canal ionique de sodium du muscle transmise sur le mode autosomique dominant. Elle ne présente pas de danger pour la vie et les symptômes restent stables tout au long de l'existence. Elle se déclare généralement entre la naissance et la petite enfance. Elle se caractérise essentiellement par une raideur myotonique généralisée et les attaques les plus graves sont localisées au niveau des mains et du visage, mais peuvent également toucher d'autres parties du corps, tels les bras et le cou. Comme dans les autres cas de myotonies non évolutives, les crises se déclenchent à la suite d'une activité intense des muscles volontaires, mais elles peuvent être aggravées par l'exposition à des températures froides et parfois elles sont uniquement provoquées par l'exposition à des températures basses.

Le retour à une température ambiante chaude soulagera souvent les symptômes des crises déclenchées par le froid. Les crises de myotonie sont souvent suivies d'un affaiblissement incapacitant au niveau de la région affectée. La période de faiblesse peut être plus longue que la crise elle-même et l'incapacité fonctionnelle durera de quelques minutes à plusieurs heures, voire plus longtemps, suivant l'intensité de la crise. Toutefois, cet affaiblissement ne survient pas systématiquement dans tous les cas de

paramyotonie congénitale. Si aucun signe de faiblesse n'est apparu entre le moment où l'affection s'est déclarée et l'adolescence, il y a de fortes chances que la personne affectée n'en souffre jamais.

### **Paralysies périodiques**

Les paralysies périodiques hyperkaliémiques et hypokaliémiques caractérisées par une faiblesse et une myotonie, sont dues à des mutations des

### **F) Maladies neuromusculaires métaboliques**

Les maladies métaboliques musculaires forment une catégorie de maladies neuromusculaires qui affectent le mécanisme cellulaire des muscles chargé de produire l'énergie nécessaire au

fonctionnement de ces muscles. Cette catégorie regroupe des maladies telles que les myopathies mitochondriales, la maladie de Pompe et d'autres formes de glycoséoses.

### **Glycoséoses musculaires**

La glycoséose de type II, aussi appelée maladie de Pompe, est une maladie métabolique génétique à transmission autosomique récessive. Les enfants paraissent normaux quelques semaines après la naissance puis développent une hypotonie sévère et un agrandissement du cœur et du foie attribuable à l'accumulation de glycogène. La maladie de Pompe progresse rapidement et l'espérance de vie ne dépasse pas habituellement un an d'âge.

### **Le déficit en myoadénylate désaminase**

Il s'agit d'une catégorie de maladies musculaires métaboliques avec déficit biochimique connu (dans ce cas, le déficit d'une enzyme connu sous le nom de myoadénylate désaminase est accompagné de symptômes d'intolérance à l'exercice. Les symptômes

canaux à calcium, potassium ou sodium. Ces maladies rares peuvent apparaître à n'importe quel moment de l'enfance jusque dans la trentaine. Elles se caractérisent par la survenue d'attaques paralytiques des membres variant de légères à graves. Ces accès ont une durée de 2 à 24 heures et une fréquence variable. Les deux sont des maladies génétiques transmises selon le mode autosomique dominant.

fondamentaux sont habituellement la fatigue et la douleur musculaire.

### **Déficit en carnitine palmitoyltransférase**

Maladie causée par un déficit de la molécule appelée carnitine qui, en tant que partie du métabolisme normal des acides gras, est vitale pour les muscles et le cœur. Elle fait partie des maladies musculaires métaboliques et elle est caractérisée par un certain nombre de symptômes comme la myopathie proximale des

épaules, des hanches, du visage, du palais et du cou ainsi que de la difficulté à déglutir. Les symptômes apparaissent habituellement pendant l'enfance et progressent lentement.

### **Myopathie mitochondriale**

Les myopathies mitochondriales sont un groupe de maladies neuromusculaires dues à une lésion de la mitochondrie, une petite structure de production d'énergie présente dans chaque cellule dans l'organisme et qui sert de "centrale de production d'énergie" des cellules. Les cellules des nerfs dans le cerveau et des muscles ont besoin d'une grande quantité d'énergie, et de ce fait peuvent être particulièrement endommagées quand survient un mauvais fonctionnement de la mitochondrie.

Les symptômes des myopathies mitochondriales comprennent : faiblesse musculaire, difficulté de mobilité, déficience auriculaire, instabilité dans la motricité, démence, désordre dans les mouvements, surdit , c civit , paupi res pendantes, mobilit  limit e des yeux, vomissement et crises.

Les manifestations de ces troubles se compliquent de l'affaiblissement progressif   la mort. La plupart des myopathies mitochondriales surviennent avant l' ge de vingt ans, et souvent commencent des difficult s de mouvement ou faiblesse musculaire pendant les activit s physiques, les

muscles se fatiguent facilement ou s'affaiblissent. Naus es, maux de t te, difficult s respiratoires sont  galement associ es   ces troubles.

Certaines maladies mitochondriales sont h r ditaires. Celles impliquant l'ADN mitochondriale peuvent  tre h rit es du c t  maternel. La plupart des maladies mitochondriales toutefois sont des anomalies g n tiques provenant des parents. On estime   un sur quatre le risque de r currence dans les enfants de m me parent.

## Maladies de la jonction neuromusculaire

---

### Myasth nie grave

Il s'agit d'une maladie neuromusculaire chronique caract ris e par un affaiblissement et un  puisement anormalement rapides des muscles volontaires. On la consid re comme une maladie auto-immune, car le syst me immunitaire attaque le corps au lieu de produire des anticorps pour le d fendre. Les sites r cepteurs de l'ac tylcholine   la jonction neuromusculaire (l'endroit o  les terminaisons nerveuses rejoignent la surface des muscles) sont la cible. La cause de cette affection auto-immune est encore inconnue, bien qu'on estime qu'elle ne soit pas de nature g n tique.   l'heure actuelle, il n'existe aucun rem de contre la myasth nie grave. Cependant, les m dicaments, la chirurgie et la plasmaph r se, utilis s s par ment ou conjointement, ont donn  d'assez bons r sultats, permettant   un grand nombre de personnes atteintes de contr ler leurs sympt mes. La thymectomie, soit l'ablation chirurgicale du thymus, s'est av r e efficace pour freiner l' volution de la maladie chez de nombreuses personnes, et, dans certains cas, a occasionn  une r mission.

### Syndromes myasth niques cong nitaux

D butant le plus souvent dans la p riode n onatale, les syndromes myasth niques cong nitaux (SMC) sont des affections g n tiques   l'origine d'un dysfonctionnement de la jonction neuromusculaire qui est le point de rencontre du nerf qui commande et du muscle qui agit. Elles ne sont pas d'ordre immunologique et ne comportent donc pas d'anticorps antir cepteur de l'ac tylcholine. Il s'agit le plus souvent d'une anomalie h r ditaire des prot ines constitutives du r cepteur de l'ac tylcholine, plus rarement de l'ac tylcholinest rase ou de la lib ration de l'ac tylcholine.

### Syndrome myasth nique de Lambert-Eaton

Cette maladie et ses sympt mes sont assez diff rents de la myasth nie malgr  la similarit  de l'appellation. On la retrouve plus fr quemment chez les hommes que chez les femmes et elle appara t habituellement apr s la quarantaine. Environ deux tiers des syndromes de Lambert-Eaton sont associ s   un cancer, essentiellement   un cancer pulmonaire   petites cellules. Le syndrome de Lambert-Eaton

est caractérisé par une faiblesse musculaire et une fatigabilité des muscles des membres, surtout des membres inférieurs et du tronc. L'atteinte oculaire est présente dans 70 % des cas. L'atteinte des muscles respiratoires, nécessitant une ventilation mécanique est rare, mais des cas de syndrome de Lambert-Eaton révélés par une insuffisance respiratoire aiguë ont été rapportés. La force musculaire est réduite au repos mais augmente pendant

quelques secondes au début d'un effort maximal pour diminuer ensuite. Des myalgies, des paresthésies sont possibles. Les réflexes ostéotendineux sont diminués ou abolis.

Quatre-vingts pour cent des personnes atteintes ont des signes dysautonomiques : sécheresse de la bouche, diminution de lacrymation, hypotension orthostatique, impuissance, anomalies des réflexes pupillaires.

## Maladies des nerfs périphériques

---

### Charcot-Marie-Tooth (Neuropathie sensitivomotrice héréditaire)

Mieux connues sous l'appellation de syndrome de Charcot-Marie-Tooth, ces neuropathies forment un groupe de maladies héréditaires caractérisées par un affaiblissement lent et progressif des muscles des pieds, de la partie inférieure des jambes, des mains et des avant-bras. De nombreuses personnes éprouvent également une perte légère de la sensation dans les membres, les doigts et les orteils. La faiblesse musculaire provient de la dégénérescence des nerfs périphériques (qui relie la colonne vertébrale aux muscles, aux articulations et à la peau, et acheminent des messages dans les deux directions) plutôt que de celle du tissu musculaire lui-même. Désignée d'après les trois médecins qui l'ont identifiée en 1886, la maladie de Charcot-Marie-Tooth est aussi appelée amyotrophie péronière parce qu'elle affecte surtout les muscles péroniers situés du côté extérieur du mollet. Bien que l'on ait cru qu'il s'agissait d'une seule maladie au départ, on estime aujourd'hui qu'il en existe de nombreux types qui diffèrent au plan de la gravité clinique, du mode de transmission héréditaire et des changements pathologiques observés dans des biopsies nerveuses. Ce groupe de maladies est connu sous l'appellation de neuropathies sensorimotrices héréditaires (NSMH), terme qui semble gagner en popularité. Cependant, le

terme de maladie de Charcot-Marie-Tooth est encore utilisé de façon très répandue et désigne généralement les NSMH de Type I.

### Maladie de Dejerine-Sottas

Il s'agit de l'une des maladies des nerfs périphériques qui affecte les enfants. La maladie de **Dejerine-Sottas** a une transmission autosomique dominante. Il s'agit d'une neuropathie sensorimotrice, à prédominance distale, avec hypertrophie palpable des troncs nerveux. Elle débute fréquemment dans l'enfance avec des symptômes identiques à ceux de la maladie de Charcot-Marie-Tooth tels que le lent développement des habiletés motrices et une faiblesse musculaire dans les mains et les jambes. Sa progression varie d'un enfant à l'autre mais elle est généralement rapide.

### Neuropathie héréditaire avec sensibilité à la pression (NHSP)

La neuropathie avec hypersensibilité héréditaire à la pression se caractérise par des accès récurrents de paralysie indolore au niveau de divers nerfs susceptibles d'être comprimés. Cette affection reste sous-estimée car habituellement d'évolution bénigne et parfois méconnue de la personne elle-même. Elle constitue une maladie héréditaire de transmission autosomique dominante



## **Polyneuropathie de réanimation**

Toute maladie neuromusculaire accompagnée de faiblesse musculaire dans les membres ou dans les muscles respiratoires, d'une déficience de la transmission neuromusculaire ou de paralysie résultant d'une chirurgie ou d'un traumatisme et largement attribuable à des infections.

## **Le syndrome de Guillain-Barré (SGB)**

Le syndrome de Guillain-Barré (SGB) est une maladie inflammatoire des nerfs périphériques (situés à l'extérieur du cerveau et de la moelle épinière) qui sont attaqués par le système immunitaire du corps. Cette maladie se caractérise par un affaiblissement rapide et progressif des muscles. Elle atteint les nerfs qui signalent aux muscles de se contracter et peut porter atteinte à la capacité, entre autres, de marcher, d'écrire, de respirer et de parler. Dans

cette maladie, les nerfs endommagés sont incapables, à divers degrés, d'exécuter correctement leurs fonctions.

Le SGB peut se développer en quelques heures, en quelques jours ou quelques semaines. Bien qu'il survienne le plus souvent après une infection virale ou bactérienne, il peut, en de rares occasions, être déclenché par une grossesse, une chirurgie ou des vaccinations.

## **Polyneuropathie inflammatoire chronique**

La polyneuropathie (inflammation de nombreux nerfs) chronique (persistante) ou PIC, a de nombreuses caractéristiques en commun avec le syndrome de Guillain-Barré mais elle est moins sévère. On peut utiliser la plasmaphérèse ou les corticostéroïdes pour réduire l'inflammation.

## **Maladies de la corne antérieure**

---

### **L'amyotrophie spinale**

Les amyotrophies spinales sont les formes les plus courantes de maladies de la corne antérieure. La cellule de la corne antérieure, logée dans la moelle épinière, est une composante du système nerveux central relié au cerveau et a pour fonction de générer les signaux nerveux qui activent le mouvement du muscle.

L'amyotrophie spinale est une maladie neuromusculaire rare. Elle touche une naissance sur 6000 et indifféremment filles ou garçons. C'est une maladie génétique héréditaire due à la dégénérescence des motoneurons de la moelle épinière. Cela signifie que les nerfs moteurs n'acheminent plus l'ordre du mouvement jusqu'aux muscles. Inactifs, ceux-ci s'affaiblissent, s'atrophient et se rétractent. Les muscles concernés sont ceux du bassin, des

épaules, du tronc et des membres (inférieurs et supérieurs).

Le gène responsable de cette maladie a été identifié en 1995. Il se situe sur le chromosome n°5 qui code la protéine SMN. Chez les personnes atteintes d'amyotrophie spinale, l'expression de cette protéine est fortement réduite dans les motoneurons spinaux. Cette maladie est à transmission autosomique récessive. Le père et la mère du malade sont porteurs sains du gène. Dans ce cas, il y a un risque sur 4 d'avoir un enfant atteint d'amyotrophie spinale. Ce risque existe à chaque grossesse.

## La maladie de Kennedy

La maladie de Kennedy - ou atrophie musculaire spinale et bulbaire - est une maladie neuromusculaire génétique du groupe des amyotrophies spinales en rapport avec une expansion du gène codant le récepteur aux androgènes. Elle ne touche que les garçons. Les signes de la maladie n'apparaissent pas avant la puberté. L'adolescent présente une puberté tardive ou faible avec une gynécomastie et une hypotrophie testiculaire. Les faiblesses musculaires et l'atrophie musculaire apparaissent vers l'âge de 20 ans mais parfois pas avant 50 ans.

Les premiers signes sont la difficulté à la marche ou la tendance aux chutes. Après une ou deux dizaines d'années d'évolution, la difficulté à monter les escaliers est manifeste. Et 1/3 des individus au bout de 20 ans sont en chaise roulante.

Des difficultés à la déglutition ou à l'élocution témoignent de l'atteinte des risques bulbaires pouvant aboutir à un décès par insuffisance respiratoire (atteinte du diaphragme) surtout chez les personnes en chaise roulante. Mais cette pathologie est rarement menaçante et n'a pas d'effet sur la durée de vie. Il n'existe pas de remède connu.

## Ataxies d'origine génétique

### Ataxie de Friedreich

Il s'agit d'une maladie dégénérative à évolution lente du système nerveux et du cœur. Désignée du nom du médecin qui a été le premier à l'identifier en 1863, elle occasionne une incapacité de coordonner les mouvements des muscles volontaires (ataxie). Elle est attribuable à la mort prématurée des cellules nerveuses qui contrôlent l'équilibre et la coordination. Cette maladie affecte les membres supérieurs et inférieurs, ainsi que la tête et le cou. Elle entraîne également une perte du sens positionnel dans les jambes.

Parmi les premiers symptômes, on signale l'instabilité en position debout et la difficulté à marcher. À mesure que la maladie progresse, d'autres symptômes se manifestent dont une mauvaise coordination des membres supérieurs, entraînant une difficulté à écrire, une faiblesse généralisée, plus particulièrement des membres inférieurs, et des problèmes d'élocution et d'articulation (dysarthrie). Des irrégularités dans le ton et l'intensité de la voix font leur apparition en raison de la perte de contrôle des

muscles de la parole. Dans la plupart des cas, les mouvements des yeux deviennent aussi irréguliers suite à la perte de coordination des muscles oculaires. Certaines personnes subissent une perte d'acuité visuelle ou auditive en raison de la détérioration du nerf optique ou auditif.

Dans les huit à dix ans qui suivent l'apparition des premiers symptômes, l'ataxie de Friedreich entraîne habituellement l'incapacité de marcher. La maladie connaît occasionnellement une progression plus lente et de longues périodes au cours desquelles les symptômes demeurent relativement stables. L'ataxie de Friedreich n'affecte pas l'acuité mentale.

### L'ataxie spinocérébelleuse de Charlevoix-Saguenay (ARSACS)

L'ataxie récessive spastique autosomique de Charlevoix-Saguenay (ARSACS) est une maladie neurologique, évolutive et héréditaire, propre aux personnes originaires des régions du Saguenay -Lac-Saint-Jean (SLSJ) et de Charlevoix, ainsi qu'aux personnes dont les



ancêtres sont issus de ces régions. Elle se traduit par une dégénérescence de la moelle épinière, accompagnée d'une atteinte progressive des nerfs périphériques. L'ARSACS atteint également les hommes et les femmes. Environ 250 personnes sont atteintes de cette maladie dans les régions du SLSJ et de Charlevoix. Une (1) personne sur 22 est par ailleurs porteuse du gène de l'ARSACS dans ces régions. L'ARSACS est une maladie qui évolue lentement et qui peut parfois rester stable pendant quelques années. L'ARSACS ne cause pas de retard intellectuel. L'espérance de vie des personnes atteintes est légèrement diminuée.

### Abétalipoprotéïnémie

Troubles digestifs dès les premiers mois de la vie à l'origine d'une malnutrition. Apparition, chez le nourrisson, d'une diarrhée chronique (se répétant dans le temps), de nature graisseuse. On constate un météorisme (présence de gaz) abdominal. L'examen montre des altérations des nerfs qui se traduisent par une ataxie (incoordination des mouvements sans atteinte de la force musculaire due à une atteinte du système nerveux central). On constate

également une difficulté de la station debout et de la marche.

Ces troubles apparaissant avant l'âge de cinq ans sont aggravés par la carence en vitamines E. Il existe également des anomalies oculaires (inflammation de la rétine : la rétinite entre autres) à l'origine d'une baisse de l'acuité visuelle.

Le traitement diététique doit être contrôlé par un médecin. Ce traitement comporte, entre autres, un régime pauvre en lipides et enrichi en triglycérides (variété de graisse) à chaîne moyenne. Des quantités importantes en vitamines A et E sont également administrées

## Liste complète des maladies reconnues par DMC

### 1) Maladies des muscles squelettiques

a) Dystrophies musculaires	Maladies reliées au chromosome X	Maladies autosomiques dominantes	Maladies autosomiques récessives	Inconnues/Autres
Dystrophie de Duchenne )		LGMD 1A	LGMD 2A	
Dystrophie de Becker		LGMD 1B	LGMD 2B	
Emery Dreifuss muscular dystrophy (EDMS)		LGMD 1C	LGMD 2C	
Myopathie vacuolaire avec autophagie excessive ((XMEA)		LGMD 1D <a href="#">Cardiomyopathie dilatée familiale avec trouble de conduction et dystrophie musculaire</a> LGMD	LGMD 2D	
Myopathie vacuolaire avec cardiomyopathie et retard mental (XVCM-MR)		LGMD 1E	LGMD 2E	
		Dystrophie musculaire fascio-scapulo-humérale (FSHD)	LGMD 2F	
		Dystrophie musculaire fascio-scapulo-humérale type 2	LGMD 2G	
		Dystrophie myotonique (DM)	LGMD 2H	
		Dystrophie myotonique type 2 (DM2)	LGMD 2I	
		Dystrophie musculaire oculopharyngée (OPMD)	Myopathie distale à vacuoles bordées	
		Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss autosomique dominante type (AD-EDMD)	Myopathie distale Miyoshi	
		Myopathie de Bethlem	Myopathie oculopharyngodistale	
		αB-crystallinopathie	Myopathie à corps d'inclusion	
		Myopathie avec surcharge en desmine (Myopathie liée à la desmine)	Dystrophie musculaire autosomique récessive associée à une épidermolyse bulleuse (EBS-MD)	
		Dystrophie musculaire tibiale (Myopathie distale de Udd)	Dystrophie musculaire congénitale (CMD) avec déficit en mérosine	
		Myopathie distale AD	Dystrophie musculaire congénitale (CMD) avec déficit en mérosine secondaire (CMD 1B)	

**1) Maladies des muscles squelettiques**

<b>a) Dystrophies musculaires</b>	<b>Maladies reliées au chromosome X</b>	<b>Maladies autosomiques dominantes</b>	<b>Maladies autosomiques récessives</b>	<b>Inconnues/Autres</b>
		Myopathie distale de Welander Myopathie distale avec faiblesse des cordes vocales et du pharynx (Myopathie distale AD) (VPDMD) Fibrose congénitale des muscles oculo-moteurs extrinsèques (CFEOM)	Dystrophie musculaire congénitale (CMD) sans déficit en mérosine Dystrophie musculaire congénitale avec déficit en intégrine Dystrophie musculaire congénitale avec raideur de la colonne vertébrale (RSM-1) Dystrophie musculaire congénitale Fukuyama Maladie muscles-yeux-cerveau (MEB) Syndrome de Walker-Warburg (WWS)	
<b>b) Myopathies structurelles</b>	<b>Maladies reliées au chromosome X</b>	<b>Maladies autosomiques dominantes</b>	<b>Maladies autosomiques récessives</b>	<b>Inconnues/Autres</b>
	Myopathie myotubulaire	À cores centraux Myopathie némaline	Myopathie némaline Myopathie congénitale avec accumulation de filaments fins	Myopathie multicore Myopathie minicore Myopathie à corps réducteurs Myopathie congénitale avec disproportion de fibres Myopathie à empreintes digitales Myopathie sarcotubulaire Myopathie à corps zébré
<b>c) Myopathies inflammatoires acquises</b>	<b>Maladies reliées au chromosome X</b>	<b>Maladies autosomiques dominantes</b>	<b>Maladies autosomiques récessives</b>	<b>Inconnues/Autres</b>
				Dermatomyosite Polymyosite Myosite à corps d'inclusion Connectivite mixte avec syndrome de chevauchement Myosite nodulaire focale Myopathie des vasculites

Myofascite du  
macrophage

d) Syndromes myotoniques (voir aussi dystrophie myotonique et channelopathies)	<i>Maladies reliées au chromosome X</i>	<i>Maladies autosomiques dominantes</i>	<i>Maladies autosomiques récessives</i>	<i>Inconnues/Autres</i>
		"Rippling muscle disease" (RMD)	Syndrome de Schwartz-Jampel (SJS)	
			Maladie de Brody	
e) Channelopathies	<i>Maladies reliées au chromosome X</i>	<i>Maladies autosomiques dominantes</i>	<i>Maladies autosomiques récessives</i>	<i>Inconnues/Autres</i>
		Myotonie congénitale (Thomsen)	Myotonie congénitale (Becker)	
		Paralysie périodique hyperkalémique		
		Paramyotonie congénitale		
		Myotonie aggravée par le potassium		
		Paralysie périodique hypokalémique		
f) Maladies musculaires métaboliques	<i>Maladies reliées au chromosome X</i>	<i>Maladies autosomiques dominantes</i>	<i>Maladies autosomiques récessives</i>	<i>Maternelles /Sporadiques</i>
	Type IX	Fibrodysplasie ossifiante progressive	Type II Glycogénose (GSD) (Pompe)	Myopathie mitochondriale
			Type II GSD-à l'âge adulte	Myopathie mitochondriale
			Type V GSD (McArdle)	
			Type VII GSD (Tarui)	
			Type X GSD	
			Type XI GSD	
			Déficit de myoadenylate deaminase	
			Déficit en carnitine palmitoyltransférase (CPT)	
			Déficit en carnitine systémique primaire	
			Myopathie mitochondriale (infantile fatale ou débutant à l'enfance)	
			Myopathie mitochondriale	

2) Maladies de la jonction neuromusculaire	Maladies autosomiques dominantes	Maladies autosomiques récessives	Sporadiques/ Paraneoplasiques	Acquises
	Syndrome myasthénique congénital: syndrome du canal lent(CMS)	Syndrome myasthénique congénital: syndrome du canal rapide CMS Déficit en récepteur à l'acétylcholine Myasthénie familiale infantile (FIM) Déficit en acétylcholinestérase au niveau de la plaque motriceCMS	Myasthénie grave auto-immune (MG) Syndrome myasthénique de Lambert-Eaton	Myasthénie grave auto-immune périnatale (MG) Botulism
3) Maladies des nerfs périphériques	Maladies reliées au chromosome X	Maladies autosomiques dominantes	Maladies autosomiques récessives	Acquises
	De Charcot-Marie-Tooth (CMTX)	Neuropathies héréditaires motrices et sensorielles (HMSN) type I/ Charcot-Marie-Tooth (CMT1A)	HMSN type IV (CMT4A)	Syndrome de Guillain-Barre (GBS)/ Polyneuropathie chronique inflammatoire démyélinisante (AIDP)
	Axonal motor-sensory neuropathy with deafness and mental retardation	HMSN type I (CMT1B)	HMSN type IV (CMT4B)	Polyneuropathie chronique démyélinisante (CIDP)
		HMSN type II (CMT2A)	HMSN type IV (CMT4C)	Neuropathie de Lyme
		HMSN type II (CMT2B)	HMSN type IV (CMT4E)/ Neuropathie hypodémyélinisante congénitale	Plexopathie brachiale traumatique/ périnatale
		HMSN type III/ Dejerine-Sottas type A	HMSN type II (CMT2C)	Gammopathie monoclonale
		HMSN type III/ Dejerine-Sottas type B	HMSN-Lom avec surdité	Neuropathie motrice multifocale avec blocs de conduction(MMN)
		HMSN type IV (CMT4E)	Neuropathie périphérique et agénèse du corps calleux (ACCPN)	Mononévrite multiple
		Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression(HNPP), type I	Neuropathie axonale géante (GAN)	Neuromyotonie
		HMSN, proximale	Dysautonomie familiale (Syndrome de Riley-Day (HSAN 3)	Polyneuropathy de réanimation
		Neuropathies héréditaires sensorielles (HSN), type I	Maladie de Tanger	Neuropathie paranéoplasique
		Amyotrophie névralgique héréditaire	Maladie de Refsum	

Neuropathie amyloïde familiale  
 Adrénoleucodystrophie néonatale  
 Amyloïdose type IV (Type Iowa)  
 Amyloïdose type V (Finnish)

4) Maladies de la corne antérieure	Maladies reliées au chromosome X	Maladies autosomiques récessives	Sporadiques	Inconnues
------------------------------------	----------------------------------	----------------------------------	-------------	-----------

	Maladie de Kennedy	SMA type I (Maladie de Werdnig-Hoffman)  SMA type II (Kugelberg-Welander) SMA type III	Amyotrophie spinale (SMA) avec prédominance des membres supérieurs Amyotrophie musculaire spinale avec détresse respiratoire par atteinte diaphragmatique	Arthrogrypose multiple congénitale
--	--------------------	---	--	------------------------------------

5) Ataxies d'origine génétique	Maladies autosomiques récessives
--------------------------------	----------------------------------

	Ataxie de Friedrich Ataxie de Friedrich avec déficit en vitamine E  Ataxie spinocérébelleuse de Charlevoix-Saguenay Abêtalipoprotéïnémie (Bassen Kornzweg)
--	--

## VIVRE AVEC UNE MALADIE NEUROMUSCULAIRE ÉVOLUTIVE

---

### Le diagnostic

---

Recevoir un diagnostic de maladie neuromusculaire signifie le début d'un nouveau voyage que vous n'aviez pas projeté selon toute évidence. Il est tout à fait compréhensible qu'en apprenant qu'elles ont une grave maladie, certaines personnes éprouvent de la difficulté à conserver une attitude positive en face d'un diagnostic qui peut changer toute une vie. Il y en a qui essaient de « combattre » le diagnostic, de nier l'apparition de changements corporels et la probabilité de leur éventuelle progression. D'autres préfèrent éviter une approche « gagnant-perdant » et essaient plutôt de composer avec les changements au jour le jour. Voici quelques réactions habituelles :

- Choc
- Peur de l'avenir
- Refus de croire au diagnostic
- Inquiétude pour les amis et les personnes aimées
- Deuil anticipé
- Colère à l'endroit de la profession médicale, de la famille et des amis
- Isolement à cause du sentiment d'être soudainement devenu différent des autres autour de soi
- Immense tristesse
- Soulagement de savoir enfin ce qui vous arrive

Le moment du diagnostic sera probablement une expérience accablante. Il y a deux choses importantes à savoir. D'abord, quelle qu'elle soit, votre réaction est normale. Ensuite, il existe une panoplie de services pour vous aider.

Le diagnostic d'une maladie neuromusculaire chez un membre d'une famille posera de nombreux défis et il a le pouvoir de renforcer ou d'affaiblir les liens familiaux. Les personnes atteintes de maladies neuromusculaires sont susceptibles de devenir plus dépendantes de leur famille et de leurs aidants, ce qui a pour effet de resserrer les liens mais aussi de les tendre étant donné le stress éprouvé par la famille entière pour s'adapter à un nouveau style de vie. Un diagnostic de maladie neuromusculaire peut, de manière imprévisible, faire apparaître le meilleur chez certaines personnes alors que, chez d'autres, il réveille des émotions qu'ils ne peuvent gérer.

Quelles que soient les circonstances, vous avez besoin d'être entouré. Dystrophie musculaire Canada (DMC) offrira assistance et espoir afin de vous aider, vous et les membres de votre famille, à composer avec ce nouveau diagnostic. Cette section est conçue pour vous donner des outils, à vous et à vos proches qui auront aussi à vivre les différents changements qui surviendront. La vie avec une maladie neuromusculaire sera remplie de nombreux défis, tout au long de sa progression mais un réseau solide d'aide ainsi que l'accès à des services et à de l'information vous aideront à affronter ces obstacles avec force et confiance.



## Gestion psychosociale de la maladie

---

Vivre avec une maladie neuromusculaire signifie un changement continu et un défi personnel. Accepter le fait d'avoir une maladie grave et incurable jusqu'à ce jour ne veut pas dire tout laisser tomber et ne rien faire. Au contraire, cela signifie continuer à faire tout ce que vous pouvez et canaliser votre temps et votre énergie à maintenir la meilleure qualité de vie et la plus grande autonomie possible. Les effets physiques des maladies neuromusculaires varient beaucoup d'une personne à l'autre de même que le rythme de progression. Ainsi, il y a davantage à gagner de profiter du moment

présent que de s'inquiéter à propos d'un avenir sur lequel aucun d'entre nous n'a de contrôle. Vous pouvez trouver réconfortant de parler de vos sentiments et de vos soucis avec quelqu'un en dehors de votre famille immédiate. Un ami proche, une connaissance compréhensive ou votre médecin pourraient tous vous être d'un grand secours. Les travailleurs sociaux sont aussi disponibles pour aider, que ce soit dans les hôpitaux ou dans les Centres de Services sociaux. Vous pouvez aussi communiquer avec le personnel des services à la clientèle du bureau de DMC le plus près de chez-vous.

### Comment vous sentez-vous?

Tout au long de votre vie et malgré les difficultés rencontrées, vos amis et les membres de votre famille vous soutiendront à travers les différentes émotions en montagnes russes que vous vivrez. Les personnes atteintes disent souvent que leurs émotions sont tellement confuses qu'ils éprouvent de la difficulté à s'exprimer à leur sujet. Les nombreux ajustements nécessaires peuvent engendrer des sentiments de tristesse, de perte, de culpabilité, de frustration, et même de ressentiment. Ses sentiments peuvent côtoyer des sentiments d'espoir, d'optimisme et un vigoureux esprit combatif.

Si vous gardez ces sentiments pour vous-même, vous risquez de créer l'incompréhension et l'isolement autour de vous. Essayez de les partager avec un proche ou un intervenant : cela vous aidera à organiser vos pensées. Plusieurs des professionnels qui vous viendront en aide possèdent une formation en relation d'aide et

vous pourrez leur demander où trouver une « oreille attentive » pour mettre de l'ordre dans vos pensées. La recherche nous révèle que la meilleure façon de tirer parti d'une maladie neuromusculaire repose sur l'ouverture à ses propres sentiments et sur le refus de donner libre cours à la culpabilité et au ressentiment.

La dépression est une réaction naturelle et il est tout à fait normal de se sentir déprimé de temps à autre. Cela dit, il est important d'être conscient de signaux comme :

- L'insomnie
- La perte d'intérêt
- La perte d'appétit
- Le manque d'énergie.

Si l'un ou l'autre de ces signaux persistaient ou devenaient accablants, consultez votre médecin. Ils peuvent être normaux tout en requérant un soutien pour passer à travers.

### Comment se sentent vos proches?

Les maladies neuromusculaires affectent les émotions de tous les membres de la famille. Les routines et modes de vie habituels peuvent être chamboulés, provoquant ainsi des changements émotifs importants. Certains s'acquitteront désormais des tâches qui étaient les vôtres jusqu'à ce jour. Votre carrière devra peut-être faire une pause et les ennuis financiers qui en résulteront pourront s'accroître. Plusieurs, pour vous protéger, vont cacher leur sentiment de perte et de détresse.

Il est essentiel que dans la famille on puisse discuter de ses sentiments et en prendre acte. Partager vos hauts et vos bas avec les membres de votre famille et vos amis proches, et leur permettre d'en faire autant, signifiera que vous

pouvez vous entraider. Refouler ses sentiments n'est d'aucune utilité et engendre des problèmes plus aigus à long terme. Au fur et à mesure que la maladie neuromusculaire progresse, la nature de vos relations habituelles peut être modifiée : éloignement ou rapprochement. Que vous viviez à l'intérieur d'une cellule familiale ou d'un réseau d'amis, accrochez-vous à ce qu'il y avait d'unique dans ces relations avant votre maladie neuromusculaire. Essayez d'éviter que chacun devienne votre dispensateur de soins en acceptant une aide extérieure pour certains de vos besoins physiques. Par-dessus tout, essayez de reconnaître le moment où ceux que vous aimez éprouvent le besoin de partager leurs sentiments et soyez prêts à les encourager.

## Gestion physique

---

### activités de la vie quotidienne

Vivre avec une maladie neuromusculaire est un défi sans cesse changeant. Même si les maladies neuromusculaires sont des maladies dégénérantes, le taux de dégénérescence des muscles et des neurones est imprévisible et varie grandement d'une personne à l'autre. Dans certains cas, il semble que la maladie a atteint un plateau alors que, dans d'autres cas, ces périodes d'arrêt ont une durée variable. En outre, les maladies neuromusculaires peuvent progresser rapidement ou lentement. Quelle que soit l'évolution de la maladie sur le plan musculaire, vous devriez rester aussi actif que possible tout en évitant de causer de la fatigue aux muscles concernés. Concentrez-vous sur ce que vous pouvez faire plutôt que sur ce que vous ne pouvez pas faire.

En clair, il y aura des moments où vous vous sentirez frustré de ne pouvoir accomplir tout ce que vous aviez l'habitude de faire. Pour vous aider, conserver un style de vie aussi normal

que possible. Il est particulièrement important de vous assurer que chaque membre de la famille continue de jouer son rôle habituel même si les tâches quotidiennes doivent être partagées différemment. Vous trouverez ci-dessous une liste d'activités qui peuvent être modifiées par votre maladie neuromusculaire et des suggestions sur la façon de composer avec ces changements.

### Manger

Continuez à vous nourrir normalement le plus longtemps possible. Par contre, si vous vous sentez trop faible pour vous préparer un repas complet ou si des problèmes musculaires vous empêchent de manipuler couteau, fourchette et cuillère, demandez l'aide de votre aidant. Par exemple, ce dernier pourrait grandement vous aider simplement en coupant votre nourriture. Un ergothérapeute pourrait aussi vous montrer comment adapter vos ustensiles pour les rendre plus faciles à manipuler ou comment ajuster la

hauteur de la surface où vous mangez pour réduire la distance entre l'assiette et votre bouche.

Lorsque vous éprouvez des problèmes de déglutition ou si les muscles de la mâchoire impliqués dans la mastication sont affaiblis ou raides, votre diététiste pourra vous aider en changeant les aliments que vous mangez ou comment vous mangez, et en modifiant les textures de votre nourriture pour que manger devienne plus facile et plus sécuritaire. Si les difficultés à s'alimenter sont accompagnées d'une perte de poids, consultez votre médecin à propos de l'insertion d'un tube de gavage.

## Constipation

La constipation peut être le résultat d'un manque d'activité ou d'une déficience en fibres ou en eau dans votre alimentation.

Pour ceux qui utilisent le gavage, il peut être particulièrement difficile d'incorporer assez de fibres et d'eau dans son alimentation. Peu importe le cas, si vous éprouvez de la constipation, votre diététiste pourra vous montrer des façons d'ajouter plus de fibres à votre alimentation. Si l'ajout de fibres ne règle pas le problème, consultez votre médecin, qui prescrira un médicament approprié.

## Fatigue

La fatigue est le résultat de l'affaiblissement des muscles, de l'augmentation soupçonnée du métabolisme chez les gens atteints de maladie neuromusculaire et d'une diminution des fonctions respiratoires. Une des premières façons de combattre la fatigue est de conserver votre énergie pour les tâches importantes ou pour les activités qui vous tiennent à cœur. Un ergothérapeute pourra vous aider à planifier une routine quotidienne qui facilitera votre

adaptation à la vie avec la maladie neuromusculaire. Certaines tâches peuvent être effectuées différemment pour conserver votre énergie. Il existe de nombreux appareils d'aide qui vous aideront à accomplir les tâches qui vous sont maintenant plus difficiles. Il est essentiel de consulter votre thérapeute avant d'acheter un appareil d'aide, afin d'éviter un mauvais investissement.

Consultez votre médecin rapidement si vous avez tendance à vous réveiller fatigué ou étourdi le matin car il est possible que votre respiration ne soit pas adéquate pendant la nuit. Si tel est le cas, il faudra vérifier les fonctions pulmonaires et explorer les stratégies de gestion des voies respiratoires.

## Le sommeil et les problèmes de position

Certaines personnes ayant une maladie neuromusculaire auront de la difficulté à bouger par elles-mêmes. Elles éprouveront de l'inconfort si elles restent couchées dans la même position des heures durant. Il existe certains lits spéciaux qui permettent à une personne immobile de mieux dormir sans devoir être déplacée durant la nuit. À noter également qu'un drap et des couvertures en satin rendent la tâche plus facile quand vient le temps de tourner une personne. S'endormir peut aussi devenir problématique pour certaines personnes. Votre médecin pourra vous enseigner des exercices de relaxation pour vous aider à vous endormir. Si la prise de médicaments devient nécessaire pour faciliter le sommeil, soyez conscients que l'usage de sédatifs et de tranquillisants ralentit la respiration et devrait être utilisé avec prudence pour les personnes dont la fonction pulmonaire est déjà faible.

## Mobilité

### Douleurs articulaires et musculaires

Lorsqu'une personne souffrant de maladie neuromusculaire perd une partie importante de ses fonctions musculaires au niveau des articulations, il arrive souvent qu'elle ne puisse utiliser ces articulations à leur capacité maximale. Puis, l'inactivité articulaire entraîne souvent de la raideur et de la douleur dans les articulations. Des exercices d'amplitude des mouvements sont conçus pour prévenir ces problèmes articulaires.

Une attention particulière portée à votre programme d'exercices, qu'ils soient actifs (vous les faites vous-mêmes) ou passifs (exercices assistés) éliminera une bonne partie des douleurs potentielles aux articulations. Par contre, un certain nombre de douleurs communes peuvent se développer. Si vos bras sont faibles et vous les laissez pendre sans être supportés par les épaules, l'articulation de l'épaule risque de devenir douloureuse. Il est recommandé de soutenir les bras affaiblis sur un oreiller, des accoudoirs ou sur une table le plus souvent possible. Une écharpe peut aussi aider à supporter le bras et à réduire le surmenage de l'articulation de l'épaule lorsque vous marchez. Par ailleurs, une douleur aux hanches peut être causée par le fait de demeurer assis trop longtemps dans une chaise qui n'est pas suffisamment ferme. Un siège ferme sur une chaise ordinaire ou dans un fauteuil roulant réduira le surmenage des articulations de la hanche.

### Enflure de la jambe et du pied

Si vous éprouvez une réduction de la mobilité au niveau de vos membres inférieurs, vous pourriez remarquer une enflure mineure de la jambe et du pied. La façon la plus efficace de réduire cette enflure est de bouger les orteils et la cheville si possible et d'élever les jambes

et/ou d'utiliser un bas élastique. Consultez une infirmière pour plus de conseils à ce sujet.

### Crampes

Les crampes ne sont pas rares chez les gens atteints de maladies neuromusculaires. Elles peuvent être soulagées jusqu'à un certain point en gardant le muscle affecté au chaud et en l'étirant soi-même ou avec l'aide de son aidant, jusqu'à ce que la douleur ait diminué. Consultez votre médecin si les crampes sont très douloureuses ou si elles sont fréquentes. Il existe de nombreux médicaments pour les réduire.

### Changements à la posture

Si les muscles qui maintiennent votre station verticale s'affaiblissent, vous pourriez ressentir un malaise dans le bas du dos, le cou et la région des omoplates. Des coussins spéciaux, des dossiers de chaise et des rouleaux lombaires (bas du dos) et cervicaux (cou) sont disponibles pour vous aider à maintenir une bonne posture lorsque vous êtes assis. Il pourrait être nécessaire de vous asseoir en position inclinée vers l'arrière ou d'utiliser un collet cervical pour maintenir une bonne position. Votre ergothérapeute peut vous aider à choisir l'appareil approprié.

### Difficulté à marcher

Si les muscles de vos jambes et de vos chevilles s'affaiblissent et vous souffrez de fatigue inattendue, vous aurez plus de risques de trébucher et de tomber. Pour diminuer les risques, vous devriez envisager l'usage d'attelles pour les jambes et les chevilles (**orthèse jambe-cheville**), qui aident à supporter les

muscles affaiblis ou encore d'une canne ou d'un cadre de marche aussitôt que vous risquez des chutes inattendues. Certaines personnes sont gênées d'utiliser des aides à la marche ou considèrent que c'est un signe que leur état de santé s'aggrave.

Ces réactions sont complètement normales. Par contre, vous devez penser à réduire le risque de blessure qui limiterait encore plus votre autonomie ou qui pourrait vous causer des problèmes plus graves, comme une blessure à la tête.

### Problèmes de préhension

Certaines personnes souffrant de maladies neuromusculaires voient les muscles de leurs mains et de leurs poignets s'affaiblir, ce qui réduit la capacité d'effectuer des petits mouvements de la main, tels que tenir un crayon pour écrire ou des ustensiles pour manger, tourner la clef pour démarrer une voiture ou tourner la poignée pour ouvrir une porte. Un grand nombre de produits sont conçus pour assister votre prise affaiblie. Si cette faiblesse continue à évoluer, vous pourriez perdre la capacité de tenir des objets encore plus légers.

S'habiller et se déshabiller devient de plus en plus difficile et éventuellement impossible à faire par soi-même. Lorsque cette situation

### Exercice et loisirs

L'exercice est un élément important dans le fait de composer et de vivre avec une maladie neuromusculaire. Les besoins en ce qui concerne la nature et la quantité d'exercice varient en fonction de chaque individu et de la maladie elle-même. Il est important de discuter avec les physiothérapeutes de vos besoins en matière d'exercice afin qu'ils puissent

survenir, l'habillement peut être facilité par l'usage de fermetures Velcro, de ceintures élastiques, et d'autres caractéristiques qui rendent les vêtements plus faciles à mettre et à enlever.

Des mains froides ou chaudes peuvent affaiblir la préhension chez la plupart des gens. Pour les personnes souffrant de maladies neuromusculaires, cette réalité est encore plus présente. Si vos doigts sont froids, vous remarquerez sûrement une difficulté accrue pour effectuer des actions aussi simples que détacher un bouton ou tourner une poignée de porte. Un ergothérapeute pourra vous aider à développer des stratégies appropriées. Certains ergothérapeutes se spécialisent dans le mouvement des mains et les soins appropriés.

Avec la progression de maladies neuromusculaires, plusieurs types d'équipements pourront vous aider dans vos besoins de mobilité. Pour les déplacements, certaines personnes pourront commencer par une canne ou une marchette, suivies d'un fauteuil roulant manuel et enfin d'un fauteuil roulant électrique, pour maintenir un certain niveau d'autonomie. Des chaises et des sièges de toilettes surélevés sont aussi disponibles pour aider une personne à se relever plus facilement, et des lève-personnes portatifs pour aider à déplacer tout le corps.

recommander les activités appropriées à votre situation particulière.

Il existe une foule de programmes récréatifs dans les centres communautaires et les centres de santé qui sont offerts aux personnes ayant des handicaps. Une fois que vous aurez une idée du genre d'exercice et de loisirs qui vous intéresse, vous devriez contacter les centres de loisirs de votre localité et vous enquérir des

programmes offerts. Dans certains centres de loisirs et dans certaines sociétés, on offre aux personnes ayant des handicaps physiques des activités adaptées comme l'escalade, le kayak et une foule d'autres cours agréables et passionnants. Le site Internet de votre gouvernement provincial constitue une autre

bonne ressource en ce qu'il devrait présenter une liste des clubs et associations qui offrent des activités adaptées aux personnes ayant des handicaps physiques.

### Nutrition

Parmi les maladies neuromusculaires, on retrouve un éventail de problèmes avec l'alimentation et la nutrition. Cela peut varier selon les différents diagnostics. Une croissance normale et saine se mesure au poids et à la taille. Il existe des graphiques qui donnent un aperçu des plages de poids considérées comme celles d'une personne en santé. Pour les personnes ayant une maladie neuromusculaire, cette plage est légèrement élargie pour tenir compte des différentes masses musculaires. Les aspects de la croissance qui demandent attention sont, ou bien l'excédent de poids par rapport à la taille (une indication d'un excès de nutrition), ou bien l'insuffisance de poids par rapport à la taille (nutrition insuffisante).

Certaines personnes peuvent perdre une partie du fonctionnement de leur bouche et de leur gorge, ce qui fait en sorte que le simple fait de manger et de boire devient un défi. Par crainte de suffoquer ou par frustration et fatigue à cause du temps requis pour prendre un repas, certaines personnes peuvent manger moins, ce qui entraîne une carence nutritive (calories et autres éléments nutritifs), une perte de poids, une fatigue et un affaiblissement accrus.



La fatigue joue un très grand rôle dans le déclin de l'état nutritionnel d'une personne. La perte de poids se produit parce qu'avec certaines maladies neuromusculaires, un surplus d'énergie est requis pour toutes les activités (y compris manger) et les exigences de base de votre corps sont plus élevées (taux accru du métabolisme basal). Un gain de poids peut aussi s'avérer problématique dans la mesure où la mobilité est réduite et les calories ne sont pas brûlées. C'est pourquoi, dans la gestion des maladies neuromusculaires, il est vital de traiter les problèmes de la mécanique du boire et du manger (contrôle de la nourriture et de la déglutition) et d'appliquer des solutions diététiques alternatives. L'orthophoniste, la diététicienne et le médecin seront vos ressources majeures pour les problèmes de déglutition, le maintien d'une bonne nutrition et la gestion des problèmes de poids.

### Gestion médicale

---

Même s'il n'y a pas de remède aux maladies neuromusculaires, certains troubles peuvent



nécessiter une médication pour gérer et atténuer les symptômes. Votre médecin prescrira les médicaments adéquats selon les situations.

Plusieurs personnes avec une maladie neuromusculaire éprouvent une difficulté particulière à déglutir les médicaments. Si vous avez ce problème, vous pouvez réduire les pilules en poudre avec un broyeur à pilules (disponible dans les pharmacies) et les mélanger avec un pouding ou toute autre nourriture onctueuse et facile à manger (sauce aux pommes, yogourt, crème de légumes, etc.)

Demandez au pharmacien s'il est approprié de broyer les pilules - non recommandé avec les médicaments à résorption lente). Vous pouvez aussi demander à votre pharmacien si votre médicament est disponible sous forme liquide ou s'il pourrait préparer une suspension liquide spécialement pour vous.

Si vous prenez des médicaments, nous vous invitons à utiliser le formulaire intitulé « Liste des médicaments » dans ce manuel afin de suivre la progression de vos médications et des dosages prescrits.

## Gestion chirurgicale

---

Il existe différentes sortes d'interventions chirurgicales qui peuvent atténuer les symptômes de certaines maladies neuromusculaires. Dans les cas où la faiblesse musculaire a causé ou est susceptible de causer des crampes, les tendons peuvent faire l'objet d'une chirurgie. Cette opération, appelée dégageement des tendons, soulagera les crampes en cours. Les tendons, connus sous l'expression "tendons d'Achille", sont des cibles fréquentes de chirurgie. Les personnes qui ont des crampes plus sérieuses dans les genoux et les hanches peuvent également bénéficier des dégageements de tendons. Cette chirurgie permet ensuite le recours à des moulages en plâtre et ensuite à des corsets et de la physiothérapie pour conserver cette nouvelle amplitude articulaire.

La courbure rachidienne, ou scoliose, peut aussi être corrigée par un chirurgien orthopédiste. Par

exemple, dans la dystrophie musculaire de Duchenne, la scoliose se développe chez l'enfant après qu'il ait commencé à utiliser un fauteuil roulant. La faiblesse dorsale et la perte d'équilibre progressent alors rapidement. Une intervention chirurgicale réussit souvent à corriger la scoliose et à améliorer la posture et la respiration. Parmi les exemples de chirurgie de la scoliose on retrouve notamment l'intervention de Luque et la fusion spinale.

Les opacités cristallines, ou cataractes, se retrouvent souvent chez les personnes ayant une dystrophie myotonique. Ces cataractes peuvent être enlevées par un ophtalmologiste améliorant ainsi la capacité visuelle des personnes.

La chirurgie est une option à discuter avec votre médecin qui peut en évaluer le bien-fondé en fonction de votre type de dystrophie.



## Aider les enfants à faire la transition

---

### de l'enfance à la jeunesse

Quand les enfants sont jeunes, ce sont les adultes autour d'eux qui prennent les décisions en leur nom. Mais au fur et à mesure qu'ils grandissent, les jeunes découvrent que leurs idées et leurs buts ont de l'importance et ils veulent développer leur autonomie. Les enfants en route vers l'adolescence deviennent d'avantage impliqués dans les décisions qui concernent leur santé et éprouvent du plaisir à acquérir une plus grande liberté et à assumer de nouvelles responsabilités. L'autonomie commence souvent lorsque des jeunes prennent ce genre de responsabilité.

Tout ceci peut être excitant mais une mauvaise passe peut laisser les jeunes avec un sentiment d'incertitude. Quelquefois, les membres de la famille et les aidants peuvent aussi compliquer

le processus d'autonomie au moment où les jeunes commencent à vouloir prendre des décisions quant à leur santé et leur avenir. On encourage les jeunes et leur famille à parler à d'autres personnes de leurs sentiments. En partageant vos pensées vous réaliserez qu'il existe beaucoup d'information disponible et des tas d'excellentes idées susceptibles de vous aider à résoudre la plupart de vos problèmes et tracas.

Le programme de Soutien par les pairs de DMC est un instrument utile pour établir un lien avec d'autres familles ayant des enfants avec des maladies neuromusculaires et une excellente façon d'échanger des informations et des stratégies les uns avec les autres. Vous pouvez contacter le bureau de DMC le plus près de chez-vous pour obtenir plus d'information.

### De la jeunesse à l'âge adulte

Toute jeune personne ayant une maladie neuromusculaire est confrontée à un ensemble tout particulier de défis à relever, de décisions à prendre et de choix à faire tout au long de son adolescence et au-delà. Vous aurez à faire des choix importants par rapport à la poursuite des études, les activités de jour, le travail, les variations de revenu, le lieu de résidence et une foule d'autres choses. Il en va de même pour les droits et devoirs qui les accompagnent car, en tant qu'adulte, vous ne pouvez avoir les uns sans les autres. Vous serez très bientôt assez âgé pour quitter l'école. À 18 ans, vous serez un adulte légalement autorisé à faire tout ce qui est propre à l'adulte. Mais que voulez-vous faire une fois l'école terminée? Vous pouvez continuer d'étudier dans une école ou un collège, trouver un emploi, quitter la maison familiale ou faire quelque chose de totalement différent.

Le moment est venu de commencer à penser aux choix à faire. C'est votre vie, votre avenir et, avec l'aide de vos parents ou aidants, votre droit de choisir. Il n'est jamais trop tôt pour imaginer votre situation future. Les dernières années de scolarité s'envolent vite, il vaut donc mieux commencer rapidement à faire des plans pour le futur.

En premier lieu, vous devez identifier les choix à faire et les personnes susceptibles de vous fournir de l'information et de vous aider à prendre des décisions. L'information est essentielle à votre planification. Discuter avec les membres de votre famille, les enseignants et le personnel de DMC au sujet des possibilités passionnantes qui existent. Jusqu'à ce jour, vous avez probablement accepté que vos parents ou vos aidants prennent la plupart des décisions mais en vieillissant, il est normal que vous preniez la plupart des décisions à propos

de votre vie. Si vous le désirez, vous pouvez demander l'aide de vos parents et de vos aidants.

Vos parents, votre famille et vos amis seront aussi préoccupés que vous l'êtes à propos de votre changement d'état et de la façon d'y faire face. Tout changement dans votre vie affectera la leur. Il est donc important qu'ils soient impliqués dans les décisions. Voici quelques aspects importants à discuter à propos de vos futures besoins:

- Ce que vous voulez faire de votre avenir;
- L'endroit où vous voudriez vivre et comment cela peut s'arranger;
- L'information dont vous avez besoin pour faire vos choix;
- L'aide que vous pouvez recevoir pour prendre les bonnes décisions quant à votre tout nouveau besoin d'ordre médical;
- Des choses pratiques comme l'équipement ou les périodes de repos à court terme dont vous auriez besoin, dont vos parents ou aidants auraient besoin;
- Comment l'école peut vous aider à développer de nouvelles habiletés;
- Comment vous pouvez faire usage des loisirs locaux et des installations communautaires.

Il peut sembler actuellement qu'il y ait une foule de choix à faire et de décisions à prendre. Cela peut quelquefois être ressenti comme écrasant. C'est utile de regarder en avant, mais ce l'est aussi de se concentrer sur ce qui peut arriver maintenant et dans l'avenir prévisible. Il est important de franchir une étape à la fois, surtout si vous savez que les changements vous sont pénibles. Essayez de connaître vos priorités et revoyez-les de temps à autre en vous rappelant qu'il y a toujours des gens prêts à vous guider et à vous aider dans vos choix.



## STRATÉGIES DE MOBILITÉ

---

### Le rôle de l'exercice

---

À mesure que les neurones moteurs meurent, les muscles deviennent plus faibles et plus rigides. Ainsi, une personne atteinte d'une maladie neuromusculaire finit par éprouver plus de difficulté à bouger la tête et les membres. Quand il devient difficile de bouger tête et bras, les articulations de ces membres deviennent raides, ce qui peut être très douloureux. Faire de l'exercice est une façon de soulager son mal. Des activités physiques récréatives peuvent également soulager les symptômes, en plus de permettre un peu de plaisir dans la vie de la personne atteinte.

#### L'amplitude articulaire

Une personne vivant avec une maladie neuromusculaire doit bouger chaque articulation touchée à l'aide d'une série d'exercices d'amplitude articulaire. Ces exercices doivent être pratiqués chaque jour dans le but d'empêcher que les articulations ne deviennent raides. De plus, ceci vous aidera à conserver une plus grande flexibilité. Les exercices d'amplitude articulaire sont généralement faits de façon systématique, c'est-à-dire que les articulations d'un membre donné sont soumises à un exercice pratiqué dans un ordre particulier.

L'objectif des exercices d'amplitude articulaire est de bouger chaque articulation dans toute son amplitude et ce, chaque jour. Toutefois, ce ne

Il est important de prendre conscience que l'exercice ne pourra pas fortifier les muscles affaiblis. Une fois que les neurones qui contrôlent un muscle en particulier ont dégénéré, même l'exercice ne peut les régénérer.

Pour les personnes atteintes, le but de l'exercice est de :

- Conserver, voire même améliorer la flexibilité des muscles non ;
- Préserver la flexibilité au niveau des muscles qui ont été atteints;
- Garder la flexibilité au niveau des articulations du cou, du bassin et des membres.

sont pas toutes les personnes qui sont en mesure d'accomplir une gamme complète d'exercices. Un **exercice actif** est un exercice que vous pratiquez seul, et lors duquel vous réussissez à faire le mouvement complet. Lorsqu'il vous est impossible de pratiquer l'exercice seul, vous pouvez quand même compléter le mouvement grâce à l'**exercice actif aidé**. On aide le muscle tout au long du mouvement. Il est également possible que l'on vous montre une série d'exercices auto-assistés.

Les **exercices passifs** sont effectués entièrement avec de l'aide quand les muscles ne sont plus capables d'exécuter le mouvement. Les exercices passifs, en fait, aident l'articulation, et non le muscle. Votre thérapeute peut donner une formation à votre

aidant afin que ce dernier puisse vous faire faire les exercices correctement.

Passer de l'exercice actif à l'exercice passif est rarement soudain. En fait, il se peut que vous réussissiez à faire certains types d'exercices seuls, alors que vous serez incapables pour d'autres. Chaque personne doit avoir un programme d'exercices adapté à ses besoins individuels et à ses capacités. Votre médecin et physiothérapeute peuvent en tout temps vous prescrire une série d'exercices qui seront bénéfiques pour vous. Le physiothérapeute pourra vous montrer comment effectuer les exercices et s'assurer que vous les exécutez correctement. N'hésitez pas à demander des illustrations afin que vous puissiez vous rappeler des techniques.

### **Les exercices doivent être exécutés avec modération.**

Si vous ressentez de la fatigue, vous ne ferez que vous sentir plus faible encore et vous serez dépourvu de l'énergie dont vous avez besoin pour accomplir vos tâches quotidiennes et pour vous adonner à vos activités préférées. Si vous constatez que les exercices que l'on vous a

prescrits vous rendent trop fatigués, parlez-en à votre physiothérapeute. Ce dernier pourra modifier votre programme afin de diminuer votre niveau de fatigue.

Pareillement, les exercices que vous pratiquez ne devraient pas vous causer de douleur. Si l'entraînement vous cause des douleurs, arrêtez vos exercices et parlez-en à votre thérapeute. Il se peut que vous n'exécutiez pas les exercices correctement, ou encore il est possible qu'il faille modifier votre programme d'exercices.

Si vous vous adonnez avec plaisir à la marche, la bicyclette stationnaire et surtout à la natation, **continuez le plus longtemps possible, tant que vous pouvez pratiquer ce sport de façon sécuritaire.** Par contre, si vous avez des crampes ou si vous vous sentez fatigué, arrêtez cette activité jusqu'à votre prochain rendez-vous avec votre médecin ou votre thérapeute. Le physiothérapeute et l'ergothérapeute vous aideront à effectuer les adaptations nécessaires, tant pour les activités que pour l'équipement requis. Ainsi, vous pourrez continuer vos activités préférées malgré les changements au niveau de vos capacités.

## **Traiter les problèmes**

---

### **Prévention des blessures**

À mesure que les membres s'affaiblissent, deviennent raides ou se fatiguent rapidement, il serait bon d'envisager les aides de locomotion. L'utilisation adéquate de ces appareils aura pour effet de **réduire le risque de chutes.** Ironiquement, le fait de chuter est parfois l'élément déclencheur qui fait que la personne consulte son médecin ou physiothérapeute et qu'on lui prescrive une aide de locomotion.

Si vous sentez que vous allez tomber, sachez qu'il est préférable de vous écrouler sur le sol plutôt que de tomber vers l'avant ou vers l'arrière et de risquer une blessure à la tête. Par la suite, la meilleure façon de vous relever dépend des muscles que vous êtes toujours capable d'utiliser. Si vos bras et vos mains sont assez forts, tenez-vous après un objet solide, comme un meuble, et tirez-vous jusqu'à une chaise.

Si vous tombez, la priorité est d'obtenir de l'aide et de vous asseoir en position droite. Le degré d'aide dont vous aurez besoin dépend de votre tonus musculaire. Vous pourriez n'avoir besoin que de très peu de soutien ou encore vous pourriez avoir besoin d'une personne ou deux pour vous relever et vous asseoir sur une chaise ou dans un fauteuil roulant. Il est

### Douleurs aux articulations et raideurs musculaires

Les douleurs aux articulations et les raideurs musculaires se produisent lorsque vous êtes incapable de bouger et que vous passez trop de temps dans une position. Cette situation peut être très douloureuse, autant pour la peau que pour les articulations. Demandez à vos aidants de vous changer de position toutes les deux heures environ pendant la journée, et de vous tourner la nuit. Certaines personnes apprécient

### blesures tant pour l'aidant que pour la personne atteinte

Il y a risque de blessures pendant les transferts. C'est pourquoi tous les aidants doivent connaître les techniques de transfert sécuritaires, enseignées par un professionnel de la santé. L'aidant doit connaître la mécanique du corps humain afin de réduire le risque de

### Aides de locomotion

Les aides de locomotion comprennent les aides à la marche, les appareils de transfert et les ajouts à la maison, comme une rampe d'accès.

### Cannes et marchettes

La plupart des personnes atteintes de maladie neuromusculaire auront besoin tôt ou tard d'une canne ou d'une marchette. Pour savoir ce qui est le mieux, consultez votre médecin ou votre thérapeute. Les cannes et les marchettes vous procureront la stabilité nécessaire si vous êtes toujours apte à marcher sans trop vous fatiguer.

important que les aidants ne s'épuisent pas, mais qu'ils puissent au moins vous placer dans une position confortable jusqu'à ce qu'ils puissent trouver de l'aide supplémentaire. Demandez à votre thérapeute de vous enseigner et d'enseigner à vos aidants la meilleure méthode pour vous relever d'une chute.

l'utilisation d'une basane, d'un coussin en mousse alvéolée, d'un drap contour en satin ou d'un matelas d'air vibrant. Votre infirmière ou thérapeute peut discuter avec vous des différentes options et vous aider à prendre votre décision. Si vous éprouvez une douleur aux articulations, discutez-en avec un médecin ou un physiothérapeute.

blesures. De plus, sachez qu'il existe divers instruments, comme des panneaux et des élévateurs que l'on peut utiliser afin de prévenir les blessures.

Pour plus de renseignements, consultez notre section *Équipements d'aide*.

À noter que les marchettes sont plus stables que les cannes.

**Il existe divers types de cannes :** la canne à pointe simple (canne droite avec une poignée); la canne à quatre points d'appui (le manche est soutenu par quatre pointes au sol); ainsi que les béquilles canadiennes (béquilles qui ne parviennent pas jusqu'à l'aisselle, mais qui ont une poignée ainsi qu'un bracelet dans lequel on passe l'avant-bras).

Les marchettes, quant à elles, sont disponibles dans plusieurs modèles. Certains modèles de base sont plus économiques, mais ils pourraient ne pas être le meilleur choix pour une personne atteinte d'une maladie neuromusculaire. De plus, on doit éviter d'acheter une marchette sans support.

### Orthèses

Les orthèses sont des appareils rattachés au corps dans le but de soutenir les articulations faibles et d'aider pour le positionnement et la prévention des blessures dans le cas de spasticités. Les orthèses aident tant au niveau du mouvement que du confort. Les orthèses les plus fréquemment recommandées chez les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire sont les orthèses cheville-pied, le collet cervical (cou); le soutien lombaire et le soutien rigide des mains. Si vous marchez et que vous avez subi un affaissement de l'arche du pied, on recommande les orthèses cheville-pied. Les muscles affaiblis des chevilles

### Fauteuils roulants

Nombreux sont les personnes aux prises avec une maladie neuromusculaire qui ont recours à un fauteuil roulant à un moment ou à un autre. Certains ne l'utiliseront que pour les plus longues sorties, tandis que d'autres s'en serviront tous les jours pendant une bonne partie de la journée. Le type de fauteuil et l'utilisation que vous en ferez peut varier au cours de l'évolution de la maladie. Décider du moment opportun pour acquérir un fauteuil roulant est une décision à prendre avec votre médecin ou votre thérapeute.

Voici quelques-unes des questions à vous poser :

**Il existe quatre types de marchette:** à deux roues fixes (quatre pattes, dont les deux du devant ont des roues qui ne pivotent pas); à deux roues pivotantes (dont les deux roues avant pivotent, ce qui aide à tourner); deux roues et un frein (une poignée que l'on pousse vers le bas dans le cas d'une faiblesse aux mains) et à quatre roues avec frein (roues pivotantes à l'avant et des freins à main ou que l'on pousse).

peuvent empêcher de lever le pied correctement en marchant, ce qui pourrait vous faire trébucher. Il se peut que votre corps essaie de compenser en mettant à profit le muscle de la cuisse. Toutefois, ceci pourrait entraîner une fatigue prématurée.

L'utilisation d'appuis réduira l'engagement des muscles de la cuisse, ce qui améliorera votre endurance et réduira le risque de chutes. Le médecin prescrit normalement ce genre d'appareil, et c'est votre thérapeute qui s'assurera que vous ayez la bonne grandeur et qui vous montrera comment vous en servir.

- Ai-je toujours besoin d'une autre personne pour m'aider à me lever lorsque je suis en position assise ?
- Est-ce que je trébucher et tombe souvent ?
- Suis-je fatigué quand je marche ?
- Est-ce que j'évite les sorties de peur de me blesser ?

Il est bien évident que personne n'a hâte de se promener en fauteuil roulant. Toutefois, le fauteuil roulant doit être perçu comme une occasion d'augmenter votre autonomie et votre capacité à vous mouvoir. Il vous aidera également à ne pas dépenser toute votre énergie. Votre thérapeute peut vous conseiller sur le choix du fauteuil le plus approprié pour vous.



Choisir un fauteuil roulant est une décision qui dépend de vos besoins personnels, ces derniers étant déterminés par votre thérapeute (ergothérapeute, physiothérapeute, conseiller en réhabilitation). Ce sont eux qui évalueront vos besoins et détermineront le fauteuil et les accessoires adaptés à ces besoins. Comme la maladie neuromusculaire est une maladie progressive, il est possible que l'on vous recommande différents fauteuils à différentes étapes de la maladie. Au lieu d'acheter les fauteuils dont vous n'aurez pas besoin sur une base régulière, essayez de les emprunter afin de conserver vos budgets pour les fauteuils plus coûteux.

Il existe plusieurs types de fauteuils :

**1. Les fauteuils manuels et fauteuils électriques.** Les fauteuils manuels sont moins chers et plus pratiques pour les personnes qui sont encore en mesure de se déplacer seules. Les fauteuils électriques, quant à eux, sont plutôt indiqués pour les personnes incapables de se déplacer seules. Avant d'acheter un fauteuil électrique, vous devez vous assurer que votre maison est adaptée à ce genre d'appareil et que le fauteuil que vous choisirez peut être démonté afin de pouvoir le ranger dans la voiture (sinon, vous devrez adapter votre véhicule).

**2. Un fauteuil manuel typique pour une personne atteinte de maladie neuromusculaire comprend généralement les caractéristiques suivantes :**

- Un dossier haut inclinable et un appui-tête;
- Un appui-jambes ajustable ;
- un siège et un dossier à coussinets ;
- des appuis-bras ajustables et amovibles afin de pouvoir transférer la personne;

- des roues arrière qui s'enlèvent rapidement pour permettre de démonter le fauteuil et le ranger dans le coffre de la voiture;
- une hauteur de siège suffisante pour permettre de transférer la personne;
- largeur raisonnable afin que le fauteuil puisse circuler dans les pièces et passer dans les embrasures de portes.

Un fauteuil électrique typique pour une personne atteinte de maladie neuromusculaire comprend généralement les caractéristiques suivantes :

- Des touches électroniques qui peuvent changer à mesure que vos besoins changent : Si vos mains deviennent trop faibles, on peut changer les touches activées par les mains par des touches activées par le menton, la tête ou même par le souffle ou l'aspiration);
- Un dossier inclinable avec soutien pour la tête muni d'un moteur et d'une touche séparés pour un meilleur contrôle. Certains modèles peuvent avoir un dossier inclinable ou encore une fonction d'inclinaison et de bascule, ce qui permet au siège en entier d'être basculé vers l'arrière comme une chaise berçante (mais ce modèle est plus cher) ainsi que des appuis-pieds électriques.

Non seulement le fauteuil peut vous véhiculer, mais il peut vous servir pour accomplir de nombreuses tâches dans une journée, à condition qu'il soit adapté. Ceci élimine les nombreux transferts, diminuant ainsi le risque de blessures. Par exemple, on peut ajouter des plateaux pour manger ou pour tenir un ordinateur portable. Il est même possible d'ajouter des commandes à votre ordinateur portable pour activer divers appareils dans la maison.

Les fauteuils roulants décrits plus haut sont des façons idéales de circuler. Votre plan d'assurances déterminera quelles sont les options possibles pour vous.

**Peu importe le choix du fauteuil roulant, il est important de l'adapter à vos besoins.**

## **Transférer une personne ayant une maladie neuromusculaire**

---

Les transferts assistés sont l'une des principales causes de blessures chez l'aidant quand ce dernier n'a pas la bonne technique. Une mauvaise technique de transfert risque également d'entraîner des blessures pour la

personne qui se fait transférer. Les stratégies suivantes peuvent vous aider, mais il est très important de demander à un thérapeute de vous enseigner comment faire.

### **Transferts sans équipement**

#### **Transfert de position assise à position debout :**

Lorsque vous vous levez à partir d'une position assise (seul ou avec aide) avancez jusqu'au bout de la chaise, penchez votre torse vers l'avant à environ 30 ou 40 degrés, puis levez-vous. Si quelqu'un vous aide, cette personne devrait vous faire face, fléchir les genoux et vous prendre par la taille ou sous votre fessier (ne tenez pas l'aidant pas le cou ni le dos), puis bloquez vos genoux grâce au genou de l'aidant. Ensuite, levez-vous ensemble. Lorsque vous êtes debout, l'aidant devrait tirer votre bassin vers lui. À noter que les aidants devraient plier au niveau des hanches et des genoux, mais pas à la taille.

**Pivot debout :** Quand on vous a aidé à vous lever, si vous désirez tourner, votre aidant doit vous faire face et tenir votre bassin proche du sien, puis pivoter de 90 degrés sans se tourner la colonne. Pour aider à pivoter, on peut exécuter de petits pas en transférant le poids d'un pied à l'autre. Pour vous asseoir à l'endroit vers lequel on vous pivote, il faut vous placer dos à ce siège. Ensuite, l'aidant doit mettre l'un de ses genoux devant votre genou, plier les hanches et les genoux à la fois tout en

vous faisant descendre jusqu'à ce que vous soyez assis.

**Transferts assis :** Si les transferts de position assise à debout deviennent trop difficiles à exécuter, on peut opter pour les transferts assis. Pour exécuter cette technique, posez une chaise (sans appuie-bras) à côté de l'endroit où vous voulez être transféré. Avancez-vous vers le bout de la chaise. Votre aidant peut alors vous aider à pencher votre corps d'un bord puis tirer par l'autre côté du bassin. Lorsque vous êtes penché vers l'avant, l'aidant fléchit les genoux, bloque vos genoux avec l'un des siens, vous prend par la ceinture en arrière ou sous votre fessier, vous fait pencher davantage vers l'avant jusqu'à ce que vous vous leviez de la chaise, puis fait balancer le bas de votre corps jusqu'à l'endroit où vous voulez aller (chaise ou lit). Si cela s'avère trop difficile ou si l'aidant ne parvient pas à l'exécuter sans se tourner la colonne, il faudra utiliser une planche de transfert.

#### **De la position couchée à la position assise:**

Tournez-vous sur le côté, face au bord du lit où vous voulez vous asseoir. Si vous ne pouvez pas vous tourner seul, l'aidant vous aidera. Une fois en position, pliez vos genoux jusqu'à ce que vos jambes tombent sur le bord du lit, ensuite



poussez à l'aide de votre coude, puis de vos mains. L'aidant peut offrir son aide pour vous assurer une stabilité si vous en avez besoin. Pour vous coucher en partant d'une position assise, faites l'inverse.

**Se replacer un fois couché :** Lorsqu'on vous transfère dans votre lit pour vous coucher, essayez de toujours placer votre fessier au bon endroit afin que, lorsque vous descendez votre

tête, celle-ci se retrouve à la bonne place. Si vous devez vous replacer une fois couché sur le dos, pliez les deux genoux, en gardant les pieds sur le matelas, et levez le fessier un peu. Ainsi, vous pourrez vous placer dans la position désirée.

Si vous avez besoin d'aide, votre aidant peut soit tenir vos pieds sur le matelas, soit placer une serviette sous votre fessier et vous lever.

### Transferts avec équipement

**Planche de transfert :** Une planche lisse agit comme un pont entre deux surfaces et est très pratique quand vous avez de la difficulté à rester debout. Avec un bout de la planche sous le fessier et l'autre sur la surface où vous voulez aller, vous glissez sur la planche avec l'aide de votre aidant. Cette technique peut s'avérer difficile si vous allez vers une surface plus élevée, car vous devrez glisser tout en montant.

**Planche de transfert rotative :** Il s'agit d'une planche avec plateau tournant qui vous aidera à

tourner une fois que vous serez assis dessus. Cette technique demande de la pratique, mais ce peut être une très bonne méthode. Une marque courante que l'on utilise est la planche Beasy®.

Il existe d'autres appareils de transfert, comme un pivot debout. Demandez à votre physiothérapeute ou ergothérapeute au sujet des nouveaux appareils.

### Élévateurs

Les élévateurs sont très efficaces, surtout lorsqu'une personne plus petite doit aider une personne plus imposante.

Un élévateur couramment utilisé est le Hoyer Lift. Cet appareil peut paraître gros et compliqué, mais il n'est pas compliqué du tout. Demandez conseil à un spécialiste si vous choisissez un élévateur, car il existe divers matériaux et certains sont recommandés pour le bain. D'autres sont munis d'un dispositif hygiénique.

Un autre élévateur que l'on voit souvent est le E-Z Pivot Lift qui n'utilise pas de courroie fessière, donc vous avez libre accès pour changer de vêtements ou

pour aller à la toilette. Il y a également un élévateur qui peut vous aider à vous changer de la position assise à la position debout. Il s'agit d'un appareil nommé Easy Lift Chairs. Cet appareil peut être très utile si vous êtes encore capable de rester debout. C'est en fait une chaise rembourrée dans laquelle se trouve un élévateur électronique.

Certains modèles sont inclinables. Assurez-vous de choisir un modèle avec des appuie-bras ajustables afin de vous aider à rester stable. Il existe également des modèles adaptables pour la piscine, le bain, les véhicules. Votre physiothérapeute ou ergothérapeute peut vous renseigner à ce sujet.

## Conseils de voyage

---

### voyager en voiture

Certaines familles font l'acquisition d'un véhicule adapté pour permettre l'accès aux fauteuils roulant ou un véhicule à commandes manuelles pour les personnes dont le haut du corps est fonctionnel. Ce véhicule sert alors au transport quotidien et à de courts voyages. Il existe des entreprises qui louent ce type de véhicule pour vos déplacements, que ce soit pour vos vacances ou lors de votre arrivée à destination. La plupart de ces entreprises sont situées aux États-Unis (ex. : Wheelchair Getaways, 800-642-2042 [www.wheelchairgetaways.com](http://www.wheelchairgetaways.com)).

Pour vos déplacements au Canada, vous pouvez louer un véhicule adapté à Toronto, à l'entreprise Kino Mobility, au 1 888 495-4455. Vérifiez auprès de l'Association canadienne des automobilistes (CAA) ou du bureau touristique de votre point de destination afin de vous informer si d'autres ressources sont disponibles.

### prendre l'avion

#### Services



La plupart des aéroports ont des fauteuils roulants que vous pouvez emprunter pour accéder à l'avion et pour en sortir. Assurez-vous d'aviser la compagnie aérienne à l'avance si vous avez besoin d'un fauteuil roulant. Si vous devez être accompagné par une personne et que vous avez un billet médical qui le confirme, certaines compagnies aériennes offrent le tarif à moitié prix pour l'accompagnateur. Certaines compagnies offrent également d'autres services pour les personnes handicapées, comme des repas spéciaux. Lorsque vous appelez pour effectuer une réservation de billet, prenez le temps de

vous assurer que la compagnie aérienne peut répondre à vos besoins. Si vous éprouvez de la difficulté à marcher ou si vous êtes en fauteuil roulant, téléphonez à l'endroit où vous allez pour vous informer des services et des équipements disponibles sur place et aux endroits que vous voulez visiter. Certains endroits sont facilement accessibles pour les personnes à mobilité réduite, mais d'autres ne le sont pas. Expliquez clairement quels sont vos besoins, car le fait de dire que l'endroit est « accessible pour une personne handicapée » peut signifier quelque chose de différent pour chacun. N'hésitez pas à demander s'il y a des rampes d'accès, des ascenseurs, des chambres pour personnes handicapées, etc.

## RÉGLER LES PROBLÈMES DE DÉGLUTITION

---

Si vous éprouvez des changements à la déglutition, il se peut que vous ayez à modifier graduellement vos manières de boire et de manger. Travailler étroitement avec votre médecin, votre diététicienne et votre orthophoniste vous aidera à relever les défis nutritionnels et à maximiser aussi longtemps que possible le plaisir de goûter et de manger.

Il vous faudra éventuellement prendre une décision majeure en ce qui concerne le recours à l'intubation. Utilisez l'information fournie dans ce manuel comme instrument de discussion avec votre médecin et les membres de votre famille assez tôt pour que votre décision soit réfléchie, opportune et bonne pour vous.

### La mécanique de la déglutition

---

La déglutition est l'acte de déplacer la nourriture ou les liquides depuis les lèvres jusqu'à l'œsophage. Si vos muscles de déglutition sont affectés, les symptômes dépendront de quels muscles sont affaiblis. Par exemple, si votre langue et vos lèvres sont affaiblis, vous pourriez avoir des problèmes à

garder les liquides dans votre bouche pour les avaler, ou vous pourriez avoir de la difficulté à déplacer adéquatement la nourriture dans votre bouche. Si les muscles de votre mâchoire sont affectés, la mastication pourrait être fatigante ou difficile.

#### Les quatre phases de la déglutition

Dans la **première phase**, la nourriture est mastiquée dans la bouche pour former une masse. Dans la **deuxième phase**, les muscles des joues, de la gorge supérieure et de la langue déplacent cette masse vers l'arrière de la bouche où la nourriture déclenche un réflexe qui force le voile du palais à se déplacer vers le haut pour empêcher la nourriture de s'introduire dans la cavité nasale (nez). Si ces muscles sont affaiblis, la nourriture pourrait ne pas se déplacer vers l'arrière de la bouche ou même être avalée prématurément. Dans la **troisième**

**phase**, le larynx s'élève alors que la langue se déplace vers l'arrière, fermant l'accès aux voies respiratoires pour empêcher le passage de la nourriture dans la trachée. Dans la **quatrième phase**, les muscles supérieurs de l'œsophage se contractent. Les personnes vivant avec une maladie neuromusculaire peuvent remarquer que les muscles inférieurs ne se relâchent pas. La nourriture peut donc rester dans l'œsophage, donnant ainsi l'impression d'être bloquée à l'arrière de la gorge. Une contraction finale des muscles déplace la nourriture dans l'œsophage vers l'estomac

#### Plan d'intervention en cas d'urgence

Sachez quoi faire avant qu'une urgence ne survienne. Lorsque la gorge devient irritée ou bloquée, elle peut se contracter autour de

l'irritant, rendant la respiration ardue. Même votre salive peut vous étouffer ou vous faire tousser. Cette situation peut aussi se produire si de petites particules du repas précédent sont toujours présentes dans la gorge.

Il serait utile pour vous et vos aidants de suivre un cours de secourisme, en portant une attention particulière à l'identification des signes d'obstruction et à l'apprentissage des réponses appropriées. Vos aidants doivent absolument connaître la manœuvre de Heimlich. Pour de plus amples renseignements, consultez un des membres de votre équipe de professionnels de la santé ou communiquer avec le bureau régional de Dystrophie musculaire Canada (DMC) le plus près de chez-vous. Vous pouvez également contacter la Société de la Croix-Rouge ou la succursale locale de l'Ambulance St-Jean pour connaître la disponibilité des cours de réanimation cardio-respiratoire et de secourisme dans votre région. Les suggestions d'interventions d'urgence suivantes ne sont pas nécessairement indiquées pour toutes les circonstances. De plus, elles ne remplacent pas une certification en secourisme.

- **Essayez d'avaler deux ou trois fois pour dégager la gorge.** Les muscles sphincters de l'œsophage supérieur qui sont habituellement fermés, au fond de votre gorge, peuvent ne pas se relâcher et s'ouvrir assez activement pour permettre la déglutition normale.
- **Détendez-vous.** Penchez-vous vers l'avant, le plus loin possible, dépendant de la gravité de la

### Problèmes communs de déglutition

Voici quelques difficultés de déglutition :

- Toux;
- Besoin de se racler la gorge après une bouchée ou une gorgée;
- Nourriture s'écoulant de la bouche;
- Difficulté à mastiquer;
- Difficulté à déplacer la nourriture dans la bouche;
- Difficulté à débiter la déglutition;
- Nourriture ou liquide s'échappant de la région du nez;

situation. Si possible, levez-vous et penchez-vous comme si vous vouliez toucher vos orteils.

- **Prenez de petites respirations par le nez.** Expulsez la nourriture en inspirant lentement et en expirant ou toussant rapidement. Pour plus de puissance, croisez vos bras sur votre bas-ventre et exercez une pression vers le bas et l'intérieur au moment où vous toussiez. Demandez à une infirmière ou à un autre professionnel de la santé de vous enseigner cette technique, mieux connue sous le nom de manœuvre de Heimlich, et pratiquez-la avec vos aidants aussitôt que vous le pouvez pour être prêt à réagir si vous vous étouffez.

À ne pas faire en situation d'urgence :

- **N'utilisez jamais de liquides pour tenter de dégager de la nourriture.** Si de la nourriture est prise dans la gorge et que vous ajoutez du liquide, ce liquide pourrait être acheminé vers vos voies aériennes et vous étouffer.
- **Ne frappez jamais dans le dos d'une personne qui s'étouffe.** Lorsqu'une personne s'étouffe avec de la nourriture, des coups dans le dos coinceront la nourriture encore plus dans la gorge.

- Sensation de nourriture bloquée dans la gorge.

Vous devriez également consulter un thérapeute si :

- Vous vous fatiguez durant les repas ;
- Vous avez besoin d'une longue période de temps pour manger un repas (plus de 30 minutes par repas);
- Vous perdez du poids;
- Vous ne ressentez plus de plaisir à manger ou si vous vous en désintéressez.

## évaluation de la déglutition

L'évaluation de la déglutition implique généralement une inspection de votre bouche ainsi qu'une observation sur comment vous mangez et buvez de petits échantillons de nourriture et de liquide. Il est possible qu'on vous demande de manger ou de boire des aliments de consistances différentes dans le but de déterminer si l'un ou l'autre vous donne plus de facilité.

Dans toutes ces évaluations, votre thérapeute sera intéressé par l'acte de déglutition et vous posera des questions détaillées sur les aliments ou liquides qui vous font tousser ou qui irritent votre gorge. Il est aussi fréquent d'utiliser une procédure de radiologie appelée **vidéofluoroscopie de déglutition au sulfate de baryum**. Cet examen est prescrit par votre médecin et est effectué en clinique externe. Vous devrez manger et boire de petites

quantités de nourriture et de liquide contenant du sulfate de baryum qui est visible sur une radiographie. Cet examen est utile pour identifier les problèmes de déglutition et pour tester des «trucs» qui vous aideront à avaler de manière plus sécuritaire.

Parce qu'un grand nombre de muscles est utilisé pour parler et pour avaler, les problèmes causés par la dégénérescence dépendent de quels muscles sont affectés. Si vous éprouvez ces problèmes, il est important de consulter votre médecin pour qu'il vous réfère à un orthophoniste qui connaît ce qu'est une maladie neuromusculaire et qui a les compétences pour évaluer et gérer les problèmes de déglutition. Il peut être utile pour vous, ainsi que pour votre aidant, de voir une copie de votre radiographie pour vous donner une meilleure compréhension du mécanisme de la déglutition

## Faciliter l'action de manger

---

Même si manger peut être un des plaisirs de la vie, ce peut être une activité problématique pour les gens atteints d'une maladie neuromusculaire qui ont les muscles bulbaires affaiblis. Il y a un rapport bien documenté entre la déglutition sécuritaire et le maintien d'une bonne santé respiratoire. Les gens qui ont des problèmes de déglutition sont plus sujets que la moyenne à développer une pneumonie appelée pneumonie par aspiration. Essayez de mieux connaître les limites de votre déglutition et assurez-vous d'adapter votre diète à vos capacités qui changent.

Voici quelques conseils pour manger de façon plus sécuritaire.

- **Prenez plus de temps**

L'acte de manger et de boire peut devenir lent et exigeant. Accordez-vous plus de temps pour manger vos repas et évitez de vous presser.

- **Soyez détendus lorsque vous mangez**

Une personne qui éprouve de la difficulté à manger et à boire peut ressentir un intense sentiment de gêne. L'anxiété et la détresse peuvent accompagner cette gêne, et l'anxiété elle-même peut empêcher de se détendre. Il est extrêmement bénéfique d'être détendu et confiant.

- **Concentrez-vous sur l'acte de manger**

Éliminez les distractions comme la télévision lorsque vous mangez. Si manger en groupe est aussi une distraction, envisagez des repas plus tranquilles avec une autre personne qui peut vous aider lorsque vous en ressentez le besoin. Vous pouvez ensuite utiliser le temps alloué au

repas de groupe pour socialiser sans avoir à vous soucier de manger en même temps. N'essayez pas d'entretenir une conversation en mangeant.

- **Concentrez-vous sur votre posture en mangeant**

Lorsque vous avez des problèmes de déglutition, vous devriez manger en position verticale. Votre orthophoniste pourrait vous suggérer de pencher votre menton vers votre poitrine pour mieux protéger vos voies aériennes en mangeant. Votre ergothérapeute pourrait aussi recommander l'usage de tubes d'alimentation adaptés.

- **Prenez de petites bouchées**

Les petites bouchées nécessitent moins de mastication et moins d'efforts pour déplacer la nourriture dans la bouche. De plus, si vous éprouvez des problèmes avec les liquides, utilisez une paille de façon prudente car le liquide pourrait jaillir dans la bouche à un volume et une vitesse trop grands pour être avalé sans risque.

- **Consommez les aliments solides et les liquides séparément**

Il peut être difficile pour les muscles responsables de la déglutition de modifier leur fonctionnement entre boire et manger, deux activités qui requièrent une mécanique musculaire légèrement différente. Si vous consommez un aliment comme une soupe, qui contient du bouillon et des matières solides, il pourrait être bénéfique de ne prendre que des aliments d'une seule consistance à la fois, comme par exemple, de prendre une cuillerée de bouillon, et ensuite une cuillerée de solides.



## Changements à votre diète

---

### changements diététiques pouvant aider

Si des problèmes de mastication et de déglutition se développent et progressent, il pourrait devenir nécessaire de modifier la texture des aliments que vous mangez pour vous aider à faire face à vos capacités diminuées. Consultez votre diététiste, votre thérapeute de la déglutition ou votre médecin pour en savoir plus sur les changements à apporter à votre alimentation. Avec le changement de vos capacités orales (usage de votre langue et vos lèvres), non seulement la mastication peut être difficile mais il peut aussi devenir ardu de contrôler la nourriture dans votre bouche. Vous pourriez éprouver de la difficulté à maintenir vos lèvres scellées lorsque vous mangez ou buvez. Ou encore, certains aliments ou liquides pourraient « vous échapper » avant que vous soyez prêts à les avaler.

Lorsque vous mangez ou buvez, souvenez-vous de :

- **Choisir des aliments plus petits et plus mous**

Les aliments devraient être plus mous et coupés en morceaux plus petits qui nécessitent moins de mastication.

- **Évitez les aliments très liquides**

Si les aliments ou les boissons sont trop liquides, ils seront plus difficiles à contrôler dans votre bouche et pourraient s'infiltrer dans vos voies respiratoires avant que vous ne soyez prêts à les avaler. Une partie du liquide pourrait se rendre jusqu'à vos poumons et causer une toux.

- **Évitez les aliments très secs**

Les aliments friables ou secs comme les muffins de la veille, les rôties, les craquelins, les pâtisseries, les croustilles, les poissons secs et la purée de pommes de terre trop sèche seront plus difficiles à contrôler car ils ont tendance à se défaire en miettes. Essayez d'humidifier ces matières solides avec des sauces, du beurre ou du bouillon pour les rendre plus faciles à manger.

- **Évitez les aliments à consistances mixtes**

Certaines personnes éprouvent plus de problèmes lorsqu'elles mangent des aliments qui comportent un liquide clair mélangé à des aliments solides, comme des céréales avec du lait ou un bouillon de soupe avec de la viande ou des légumes, car elles doivent composer avec deux textures complètement différentes en même temps. Essayez de prendre le liquide et les solides séparément. Le même conseil est valable pour les aliments solides qui ont une pelure et un centre mou et juteux, comme les pois, le maïs ou les oranges.

**Un diététiste peut vous fournir des suggestions utiles à propos de :**

- Méthodes de cuisson appropriées
- Aliments de substitution adéquats
- Façons d'épaissir les liquides trop clairs (par exemple, en utilisant des épaississants commerciaux ou naturels)
- Aliments semi-solides (par exemple pouding, crème aux œufs, fromage cottage, purée de fruits).

## Pilules et médicaments

---

Plusieurs personnes vivant avec une maladie neuromusculaire ont des problèmes particuliers

pour avaler des médicaments. Si c'est votre cas, voici certaines solutions possibles :



1. Broyer les pilules avec un broyeur à pilules (disponible en pharmacie) et mélanger la poudre dans un pouding ou un autre aliment crémeux et facile à manger comme la compote de pommes ou le yogourt (consultez votre pharmacien pour savoir si vos pilules

peuvent être broyées - cette méthode n'est pas recommandée pour les pilules à libération lente).

2. Demandez à votre pharmacien si le médicament qui vous a été prescrit est disponible sous forme liquide.

## Nutrition: traiter les problèmes

---

Il est difficile de maintenir une alimentation équilibrée lorsque vous éprouvez des difficultés de mastication et de déglutition. Par contre, il est particulièrement important de maintenir une saine alimentation pour rehausser votre force et votre niveau d'énergie. Vos besoins nutritionnels demeurent élevés, même si votre niveau d'activité est bas. Il existe de nombreuses façons d'ajouter des éléments nutritifs aux aliments. Ce n'est pas le moment de se soucier des matières grasses et du cholestérol. En plus des différents suppléments

en magasin, on peut ajouter des produits naturels pour rehausser la valeur nutritive de vos aliments et boissons. Consultez votre diététiste pour connaître les meilleures façons d'améliorer votre alimentation. Le fait de boire suffisamment de liquides sans caféine est très important, autant pour votre condition générale que pour l'énergie que ça vous apportera. Si ce n'est encore fait, vous devriez discuter avec votre médecin de la possibilité d'une sonde d'alimentation, qui permettrait d'assurer une alimentation suffisante en tout temps.

## Gavage

---

### Qu'est-ce que c'est?

L'insertion d'un tube de gavage vous permet de prendre de la nourriture et des liquides pour combler vos besoins énergétiques et nutritionnels sans avoir à le faire par la bouche. Lorsque la déglutition et la mastication sont ardues, vous serez incapable de subvenir à vos besoins nutritionnels et d'hydratation en utilisant seulement votre bouche. Si vous choisissez l'utilisation d'un tube de gavage, il est recommandé de le faire le plus tôt possible, même avant que vous n'ayez besoin. Le procédé est ainsi plus facile à tolérer, en plus de vous donner la chance de vous habituer au tube avant d'avoir à l'utiliser. Certaines personnes

peuvent ne pas avoir à s'en servir immédiatement (par contre, il nécessitera un rinçage à l'eau quotidien), d'autres peuvent l'utiliser comme complément à une alimentation normale ou encore choisir de remplacer l'acte de manger complètement. Vous devriez consulter votre diététiste pour savoir quel scénario correspond le mieux à votre situation et pour développer une stratégie pour atteindre vos besoins et vos objectifs nutritionnels. L'information suivante est conçue pour vous donner une meilleure compréhension de ce que signifie vivre avec un tube de gavage et pour vous aider dans votre processus décisionnel.

## La procédure

Si vous prenez la décision d'avoir un tube de gavage, votre médecin vous enverra consulter un gastroentérologue ou un chirurgien gastro-intestinal ou général.

L'insertion d'un tube de gavage gastrique, souvent appelé tube de gastrostomie percutanée endoscopique (GPE), requiert une chirurgie simple de 30 minutes sous sédation faible. Un gastro-entérologue exécute cette opération. Le tube est inséré directement dans l'estomac à travers la paroi abdominale et vous procure une autre façon de recevoir la nourriture et les liquides. Même si le tube de gavage le plus commun pour les personnes atteintes de

maladie neuromusculaire est le GPE, votre médecin pourrait recommander un tube de gastrojéjunostomie. Votre médecin pourra vous expliquer les différences et choisir celui qui est le plus indiqué dans votre cas. Les tubes de GPE peuvent être un véritable tube fait de matières flexibles qui dépasse de votre estomac d'environ 15 centimètres, ou prendre la forme d'un bouton qui est plus petit et qui se trouve au ras de la peau de votre abdomen. Le tube de gavage reste en place et est couvert et découvert à chaque repas. Initialement, un pansement est nécessaire sur l'incision. Un faible écoulement autour de l'incision est normal. Lorsque l'incision guérit, la meilleure façon de la garder saine est de l'exposer à l'air libre.

## période d'ajustement postopératoire

Après l'opération, vous pourriez devoir séjourner à l'hôpital pour que les professionnels de la santé évaluent la capacité de votre corps de s'adapter à une nouvelle façon de recevoir la nutrition requise. L'état de votre santé générale influencera la durée de votre séjour. Dans certaines régions, le procédé peut être une chirurgie en clinique externe suivie de soins à domicile immédiats. Les professionnels de la santé impliqués prescriront la quantité et

le type de supplément alimentaire qui vous sera donné par le tube de gavage. Utilisez cette période de temps pour apprendre le fonctionnement de votre nouveau tube de gavage et comment gérer vos repas par gavage. Même si vous ne prévoyez pas utiliser le tube immédiatement, vous devrez quand même vous pratiquer à rincer le tube deux fois par jour pour le garder propre. Il est important que votre famille et vos aidants reçoivent aussi cette formation.

## la pompe de gavage

Le gavage par tube peut être effectué par gravité, en suspendant le sac à une tige à soluté sans utiliser de pompe. Par contre, le gavage assisté par une pompe peut être plus confortable et moins susceptible de causer des problèmes

gastro-intestinaux (sensation de gonflement, gaz, régurgitation, vomissements et diarrhée). Des pompes portatives sont disponibles pour une mobilité accrue. Consultez votre diététiste pour plus de détails sur les pompes de gavage et autres fournitures.

### Une toux excessive peut se produire

Il se pourrait que le gavage par tube vous cause une toux excessive. Plusieurs facteurs peuvent expliquer cette situation, comme l'excès de salive, ne pas s'asseoir assez, un débit de

gavage trop rapide ou une variété de problèmes abdominaux.

Si ceci vous arrive, consultez votre diététiste, qui pourrait suggérer de réduire le débit de gavage ou de diminuer la quantité de liquide qui vous est donnée lors de chaque repas.

### Éviter de vous coucher avant et pendant les repas

Vous devez demeurer en position verticale pendant le repas et pour les 45 minutes suivantes.

### demandez des conseils pour les soins à domicile

Après l'insertion d'un tube de gavage mais avant de quitter l'hôpital, assurez-vous de prendre des dispositions pour des soins à domicile appropriés. Vous aurez probablement des questions à poser sur le gavage par tube, le

procédé de nettoyage, les fournitures, les fournisseurs, les programmes d'aide gouvernementale, etc. De plus, il est important de connaître quelques trucs pour raccorder le tube afin d'éviter d'envoyer une quantité d'air dans votre estomac avant la nourriture.

### évitiez la déshydratation

C'est une erreur grave de croire que vous recevez une quantité suffisante de liquide parce que vous recevez une nutrition liquide. Les nutriments liquides concentrés que vous recevez ne contiennent pas beaucoup d'eau.

Prenez beaucoup d'eau pour éviter la déshydratation. Votre diététiste pourra inclure les quantités d'eau requises dans votre programme de gavage.

### le choix de l'équipement de gavage

Lors de votre visite à l'hôpital pour l'insertion d'un tube de gavage, renseignez-vous sur l'équipement qui sera nécessaire. Pendant les premières semaines, il est possible que vous puissiez vous servir des différents équipements fournis par le programme d'aides technique de votre bureau régional de DMC ou

encore via votre fournisseur de soins à domicile. À plus long terme, vous devrez vous procurer votre propre équipement. Vous aurez besoin d'un dispositif pour tenir le sac de nutriments, comme une tige à soluté, une quantité de récipients de gavage, quelques seringues de gavage et une provision de nutriments liquides.

### diète de gavage

Un diététiste de l'hôpital calculera vos besoins de gavage selon ce que vous êtes encore capable de manger et vos besoins caloriques estimés. Parce que vos capacités alimentaires

changeront, vos besoins de gavage augmenteront probablement. Un diététiste devra alors revoir vos besoins de gavage. Un suivi peut être donné par un diététiste communautaire ou à domicile.

Si vous n'êtes pas en lien avec la clinique neuromusculaire de votre région, il est important que votre médecin et votre diététiste aient une bonne connaissance de cette maladie. Encouragez-les à contacter le bureau régional de Dystrophie musculaire Canada (DMC) pour connaître le nom de spécialistes qu'ils pourraient consulter. Vous devriez discuter des différentes préparations commerciales avec un

#### prendre la décision d'utiliser un tube de gavage

Prendre la décision d'utiliser un tube de gavage est une décision majeure lorsqu'on est atteint d'une maladie neuromusculaire. Certaines personnes optent pour le gavage, d'autres non. Chaque décision devrait être prise en considérant l'information disponible et en tenant compte des préférences personnelles. Peu importe votre choix, vous devriez le documenter dans vos directives préalables de soins de santé

diététiste. La disponibilité des produits peut varier selon la région où vous habitez. Voici une liste des produits fréquemment recommandés : Boost®, Jevity®, Jevity Plus®, Nutren®, Nutren® avec Fibre, Isosource®, Resource®, et Compleat®. Votre diététiste vous prescrira le produit le mieux adapté à vos besoins.

(Voir la section Testament de vie des *Considérations juridiques et financières*), remettre un exemplaire de ces directives à votre médecin et en discuter avec les membres de votre famille, en particulier la personne qui sera votre mandataire (représentant légal de votre choix) dans l'éventualité où vous seriez incapable de communiquer avec vos fournisseurs de soins de santé.

## MAINTENIR UNE BONNE HYGIÈNE BUCCALE

---

### Questions d'hygiène buccale

---

Des muscles affaiblis au niveau de la bouche et de la gorge, les mains et les bras affaiblis, et un tube de gavage : voilà une série de changements qui demandent des soins particuliers pour une bonne hygiène buccale. La nourriture peut facilement se loger entre les dents et dans les cavités. Des restes de nourriture et du mucus dans la bouche, combinés à une diminution de la salive, entraînent une mauvaise hygiène buccale : plaque dentaire, tartre, halitose (mauvaise haleine), gingivite et carie dentaire peuvent survenir. Il est important que vous

#### ALLER CHEZ LE DENTISTE

Peu de dentistes connaissent les différentes maladies neuromusculaires et leurs effets sur la dentition (vos capacités à garder vos dents propres, le niveau de salive, les précautions qu'ils doivent prendre avec une personne qui a

#### HALEINE FRAICHE

À l'aide d'un applicateur, mettez de l'eau et du citron pour garder votre bouche fraîche. Vous

#### LANGUE CHARGÉE

Certaines personnes atteintes qui ont des symptômes bulbaires se retrouvent avec une langue chargée. Pour nettoyer la langue, utiliser de l'eau et un applicateur ou une

prenez bien soin de votre hygiène buccale pour empêcher la formation de bactéries. Ces dernières peuvent entraîner un saignement des gencives, une dégradation des os et des infections des dents ou de la bouche. Il existe divers produits pour vous aider. Conserver une bonne hygiène buccale vous aidera à conserver votre estime personnelle et votre dignité.

Voici des points à considérer et des conseils pour vous aider à conserver une bonne santé buccale.

des problèmes de déglutition, etc.). Informez votre dentiste de cette réalité. Continuez vos visites et vos nettoyages chez le dentiste le plus longtemps possible. Discutez avec l'hygiéniste dentaire au sujet des soins que vous pouvez faire à domicile.

peuvent également utiliser un rince-bouche sans alcool, comme Biotene.

débarbouillette. Si la langue est blanche pendant un certain temps, consultez votre médecin. Une infection au champignon appelée « muguet » peut se développer à l'occasion, mais elle peut être traitée facilement.

### BROSSES A DENTS ET SOIE DENTAIRE

Si vos bras et vos mains sont faibles, une brosse à dents électrique est la solution idéale pour vous. Il en existe plusieurs sortes et les prix varient : il y a des brosses rotatives par Oral B, Philips Sensonic, Colgate et Crest. On rapporte aussi que la brosse à dents est particulièrement utile après le gavage. Comme il en existe une grande variété, souvenez-vous que les brosses à poils souples sont recommandées afin de réduire le risque d'abîmer les tissus. De plus, il

y a de nouveaux produits sur le marché, comme des dispositifs de soie dentaire manuels et électriques (par Reach, Butler et Oral B).



### GESTION DE LA SALIVE

L'excès de salive est un problème courant chez les personnes ayant une maladie neuromusculaire, car les muscles de la langue et de la gorge sont affaiblis et ils ne peuvent donc pas avaler la salive normalement. Un mucus épais peut également se développer dans la bouche, ce qui aggrave encore plus le problème. Cet excès de salive peut causer des étouffements et interrompre le sommeil. Il y a des remèdes maison, des médicaments en vente libre et des médicaments d'ordonnance qui peuvent aider à soulager ce problème. Dans des cas extrêmes, on peut également avoir recours à une chirurgie. N'hésitez pas à consulter votre médecin et votre pharmacien, car l'un des effets secondaires de la prise de médicaments est une bouche sèche. Il s'agit de trouver la meilleure formule pour vous. Par ailleurs, les éléments suivants se sont avérés efficaces pour contrôler la salive :

- Un aspirateur de sécrétions portatif (consultez votre médecin avant l'achat, car l'aspiration des sécrétions peut parfois être inutile dans le cas de certaines maladies neuromusculaires);
- Des décongestionnants et des médicaments contre les rhumes et les allergies disponibles en vente libre;
- Des antidépresseurs : l'amitriptyline peut réduire le niveau de salive et aider à dormir;

- Des anticholinergiques pour réduire les spasmes des muscles lisses dans les bronches et pour réduire les sécrétions gastriques, bronchiques et salivaires;
- Des timbres transdermiques, généralement utilisés pour soulager la cinétose, aident à réduire la salive.

Les éléments suivants se sont avérés efficaces pour traiter le mucus :

- Le jus de pomme ou de raisin, le thé chaud avec du citron;
- SSK1 (iodure de potassium), 10 gouttes dans un verre d'eau, deux à trois fois par jour. Il faut compter une ou deux semaines avant la prise d'effet. Une ordonnance du médecin est nécessaire;
- Un sirop expectorant;
- Un attendrisseur de viande auquel on ajoute un peu d'eau, que l'on applique sur la langue ou sous la langue;
- De l'extrait de papaye déposé sur la langue.

**Précautions :** Certaines des suggestions pour contrôler la salive requièrent l'utilisation de médicaments. Voici des points importants à considérer quand vous achetez des produits en vente libre :

- Consultez toujours votre médecin ou infirmière pour connaître leurs recommandations au sujet de la prise de médicaments;
  - La somnolence est un effet secondaire souvent associé à la prise de médicaments;
  - Soyez prudent, car tout ce qui contient de l'alcool contribuera à l'affaiblissement des muscles, à tout le moins temporairement;
  - Faites attention à tout ce qui ralentit la respiration;
  - Avant d'insérer des médicaments, écrasés ou autre, dans le tube de gavage, vérifiez auprès du pharmacien
- pour vous assurer que le médicament ne bloquera pas le tube;
- Les produits génériques sont généralement moins chers.
- L'excès de salive a tout de même un avantage ! En effet, si vous pouvez toujours manger et que vous avez beaucoup de salive, cette dernière se mélangera aux aliments, ce qui les rendra plus facile à avaler et à digérer.

### BOUCHE SECHE

Bien que l'afflux de salive soit un problème chez de nombreuses personnes atteintes de maladie neuromusculaire, particulièrement ceux qui ont des troubles de déglutition, certains sont aux prises avec un problème de bouche extrêmement sèche. Une bouche sèche peut causer la formation de mucus, ce qui peut ensuite entraîner un étouffement.

Une bouche trop sèche est souvent causée par l'un ou plusieurs des situations suivantes:

- Une respiration par la bouche, au lieu de par le nez, ce qui assèche les parois de votre bouche. Si vous vous réveillez constamment avec la bouche sèche, du mucus épais ou un mal de gorge, il se peut que vous respiriez par la bouche pendant la nuit;
- Un effet secondaire postopératoire;
- Le stress provenant de l'anxiété chronique ou la dépression;
- Un effet secondaire de certains médicaments;
- Le vieillissement naturel;

- Le tabagisme;

Voici des conseils qui vous aideront si vous avez la bouche sèche :

- Faites un effort conscient de respirer par le nez;
- Si vous souffrez de congestion nasale, demandez conseil à votre médecin (une congestion nasale qui entraîne la bouche sèche peut causer du mucus, ce qui pourrait provoquer des étouffements);
- Prendre davantage de liquides (demandez conseil à votre orthophoniste et votre diététiste pour connaître la bonne consistance d'aliments pour votre cas);
- Utilisez un évaporateur (nettoyez-le une fois par semaine avec du vinaigre et de l'eau);
- Informez-vous auprès de votre pharmacien au sujet des rince-bouche, des vaporisateurs de salive artificielle et des comprimés.



## S'ADAPTER AUX PROBLÈMES D'ÉLOCUTION

---

Même si des changements dans l'élocution et la communication peuvent se produire avec certaines maladies neuromusculaires, on ne peut prédire exactement quand et comment ces changements se produiront. Toutefois, il est important d'en connaître les manifestations et de s'y adapter. Le fait de rester ouvert à la communication aura un impact important sur votre qualité de vie.

Avant de perdre substantiellement votre fonction langagière, assurez-vous de discuter ouvertement de vos problèmes de communication et des stratégies d'adaptation

avec les membres de votre équipe de professionnels de la santé, particulièrement à votre orthophoniste. Un orthophoniste ou un spécialiste des aides de suppléance à la communication orale et écrite sera en mesure de vous aider à prendre les décisions concernant les stratégies les mieux adaptés à votre situation et à celle de votre interlocuteur. Clarifier le plus rapidement possible les questions relatives aux aides de suppléance à la communication orale et écrite vous permettra d'être plus confortable et préparé lorsque les changements surviendront.

### Traiter les problèmes d'élocution

---

Si vous subissez un affaiblissement des muscles au niveau du visage, de la gorge, du cou et de la langue, vous pourriez avoir de la difficulté à parler, à mastiquer, à avaler et à contrôler le mucus et la salive. Si le début de votre maladie neuromusculaire est associé à ce type de symptômes, il s'agit de maladie neuromusculaire « bulbaire ». Si des troubles du langage se produisent, ils progresseront de façon graduelle. Il est donc important de travailler avec un orthophoniste spécialisé au niveau des maladies neuromusculaires aux aides de suppléance à la communication orale et écrite dès le début, même avant l'arrivée des problèmes du langage pour l'évaluer, le contrôler avec le temps et vous enseigner des stratégies pour maintenir votre langage naturel le plus longtemps possible, tout en introduisant graduellement d'autres formes de communication. Des ajustements peuvent et devraient être faits pour assurer que vous pouvez communiquer adéquatement vos besoins.

L'évaluation d'un orthophoniste est utile pour déterminer quels muscles sont affaiblis et comment utiliser les autres muscles le plus efficacement possible pour parler. Les troubles du langage sont généralement causés par la faiblesse d'un des groupes musculaires suivants :

- Muscles respiratoires : si moins d'air est disponible pour votre voix, elle produira un son étouffé;
- Cordes vocales : menant à un ton plus bas et/ou des sons monotones;
- Voile du palais et muscles de la gorge : donnant un son plus nasal;
- Langue et muscles des lèvres : causant de la difficulté à former les sons des mots.

Les symptômes suivants pourraient être présents :

- Faiblesse, raideur et mouvements lents de la bouche, de la gorge et des muscles de la mâchoire;
- Atrophie des muscles et fasciculations (contractions) dans les muscles de la bouche et de la gorge;
- Changements dans la qualité de la voix (raucité, son étouffé, ton plus bas, voix nasale ou monotone, modification du volume);
- Modifications du langage (sons nasaux, langage plus lent, imprécis);
- Difficulté à vous faire comprendre;
- Difficulté accrue lorsque l'on est à la fin de la journée (fatigue).

La perte de la capacité de parler est un changement très important et est un des plus grands défis associés à la maladie. Elle peut être frustrante pour le communicateur et l'auditeur. Pour certains, cela peut signifier la fin de remarques à l'improviste et de la participation dans des échanges rapides. Pour l'auditeur, cela pourrait devenir un défi quant à l'interprétation de la parole. Certaines personnes y sont meilleures que d'autres.

### Aides de suppléance à la communication orale et écrite

Les aides de suppléance à la communication orale et écrite ont pour objectif d'augmenter (améliorer) le langage existant et/ou de servir d'alternative en l'absence de langage. Ces aides ne renvoient pas seulement à l'usage d'un appareil de communication informatisée mais sont également des outils qui facilitent l'échange d'information, l'expression individuelle, le fait d'attirer l'attention, de maintenir le contact avec les autres et de résoudre les problèmes.

Vous serez mieux préparé à composer avec les changements si vous trouvez des aides de suppléance à la communication adaptées à vos

Il est important de discuter ouvertement de la manière de s'ajuster aux changements du langage avec ses interlocuteurs pour entretenir le meilleur lien possible avec les membres de la famille, les amis et les aidants. Ces derniers doivent aussi faire des ajustements en plus de donner à la personne atteinte d'une maladie neuromusculaire plus de temps pour parler, l'encourager, accepter les différentes formes que la communication peut prendre et trouver une façon de se comprendre. Souvenez-vous que la perte du langage est graduelle et que de l'aide est disponible. En équipe avec vos soignants et votre orthophoniste, vous devriez explorer une vaste gamme de stratégies pour rehausser la communication.

Même si on privilégie le langage parlé, lorsque possible, l'usage de méthodes de communication alternatives, telles que décrites dans la section suivante, devra être considéré. Car si la capacité de parler est grandement réduite ou si ces méthodes rendent la communication plus facile dans certaines situations, vous conservez tout de même l'usage de la parole.

besoins tôt dans la progression de la maladie. Si vous prévoyez utiliser des techniques de pointe qui enregistrent la voix, vous pourrez enregistrer votre voix pour usage ultérieur. Cette solution peut s'avérer préférable si vous avez de jeunes enfants.

Le choix de ces aides dépend de votre capacité fonctionnelle et de votre situation. Vous pourriez utiliser quotidiennement diverses façons de communiquer. Par exemple, vous pourriez utiliser le langage pour communiquer avec les membres de votre famille qui sont habitués de vous entendre et qui peuvent vous voir. Le courriel peut être préféré aux

conversations téléphoniques. Vous pouvez écrire vos messages sur un tableau ou utiliser un appareil qui parle pour vous lorsque vous communiquez avec des gens qui ne sont pas familiers avec votre langage.

Certaines personnes préfèrent éviter l'utilisation d'aides électroniques de suppléance à la communication et utiliser des techniques et outils traditionnels alors que d'autres veulent les appareils d'avant-garde les plus sophistiqués. Chaque appareil devrait être choisi en tenant compte des besoins spécifiques de l'individu. Vous devriez aussi être conscient de la durée utile de cet appareil dans votre situation. Vous devrez probablement utiliser plusieurs stratégies pendant l'évolution de la maladie.

Les gens qui utilisent une ventilation assistée doivent composer avec un tube de

trachéostomie inséré dans leur gorge. Ils pourraient par contre pouvoir parler en utilisant une membrane vocale (par exemple, Passy-Muir). Un inhalothérapeute pourra vous enseigner l'utilisation de ce dispositif.

Avant d'acheter une aide de suppléance à la communication, renseignez-vous auprès d'une clinique de technologie d'aide, d'un orthophoniste ou d'un autre professionnel de la santé. Ces experts peuvent vous aider à choisir les appareils appropriés et vous renseigner sur leur utilisation. Vous pouvez aussi rendre visite aux fournisseurs locaux et essayer les différents appareils après qu'un orthophoniste ou un spécialiste des aides de suppléance à la communication. Consultez le bureau de DMC le plus près de chez-vous pour connaître les appareils disponibles.

## Stratégies de communication alternative et augmentative (CAA)

---

La CAA est un système qui vise soit à augmenter (améliorer) le langage existant, ou à servir d'alternative en l'absence de langage. La CAA ne réfère pas seulement à l'usage d'un appareil informatisé de communication. Les stratégies de CAA sont plutôt une gamme de méthodes qui facilitent l'échange d'information, l'expression individuelle, le fait d'attirer l'attention, de maintenir le contact avec les autres et le fait de résoudre les problèmes. Vous serez mieux préparé à composer avec les changements si vous vous occupez des stratégies de CAA tôt dans la progression de la maladie. Si vous prévoyez utiliser des techniques de pointe qui enregistrent la voix, vous pourrez enregistrer votre voix pour usage ultérieur. Cette solution peut s'avérer préférable si vous avez de jeunes enfants. Le choix des meilleures stratégies de CAA dépend de votre capacité fonctionnelle et de la situation. Vous pourriez utiliser

quotidiennement diverses façons de communiquer. Par exemple, vous pourriez utiliser le langage pour communiquer avec les membres de votre famille qui sont habitués de vous entendre et qui peuvent vous voir. Le courriel peut être préféré aux conversations téléphoniques. Vous pouvez écrire vos messages sur un tableau ou utiliser un appareil qui parle pour vous lorsque vous communiquez avec des gens qui ne sont pas familiers avec votre langage. Certaines personnes préfèrent éviter l'utilisation d'appareils de CAA électroniques et utiliser des techniques et outils traditionnels alors que d'autres veulent les appareils d'avant-garde les plus sophistiqués. Chaque appareil devrait être choisi en tenant compte des besoins spécifiques de l'individu. Vous devriez aussi être conscient de la durée utile de cet appareil dans votre situation. Vous devrez probablement utiliser plusieurs stratégies pendant l'évolution de la maladie.

Les gens qui utilisent une ventilation effractive doivent composer avec un tube de trachéostomie inséré dans leur gorge. Ils pourraient par contre pouvoir parler en utilisant une membrane vocale (par exemple, Passy-Muir). Un inhalothérapeute pourra vous enseigner l'utilisation de ce dispositif.

Avant d'acheter un appareil de CAA, obtenez des conseils d'une clinique de technologies d'aide, d'un orthophoniste ou d'une autre

personne qualifiée, comme un spécialiste en réadaptation ou un professionnel des technologies d'aide. Ces experts peuvent vous aider à choisir les appareils appropriés et vous renseigner sur leur utilisation. Vous pouvez aussi rendre visite aux fournisseurs locaux et essayer les différents appareils après qu'un orthophoniste ou un spécialiste des dispositifs d'aide vous aura donné ses recommandations. Consultez votre section locale de la Dystrophie musculaire pour connaître les appareils qu'on peut vous faire

## Stratégies non-technologiques

---

Il n'est pas nécessaire d'utiliser des systèmes complexes de communication pour se faire comprendre de son interlocuteur. Voici quelques stratégies à utiliser lorsque le langage devient plus difficile:

- Économisez votre énergie;
- Prenez une respiration profonde avant de parler;
- Parlez lentement en utilisant des phrases courtes, et des mots comprenant moins de syllabes;
- Prononcez chaque syllabe clairement (exagérez) et faites une pause entre chaque mot;
- Identifiez le sujet avant d'entrer dans les détails;
- Assurez-vous que votre environnement est propice à la communication : réduisez les bruits de fond (par exemple, fermez le téléviseur) et assurez-vous que votre interlocuteur peut vous voir;
- Si vous en êtes capable, utilisez des gestes qui aideront votre interlocuteur à vous comprendre.

## Stratégies traditionnelles

---

Les systèmes manuels simples sont souvent privilégiés car ils permettent un contact humain continu sans nécessiter des connaissances techniques poussées, l'adresse et la motivation requises pour faire fonctionner des appareils plus sophistiqués.

### Tableaux d'écriture

#### tableaux de communication

Les tableaux d'écriture, tels que les **tableaux blancs**, sont souvent le meilleur choix lorsque vous pouvez encore écrire. Les crayons et marqueurs peuvent être modifiés par un ergothérapeute lorsque votre force de préhension commence à diminuer. Quand votre prise devient trop faible pour tenir un marqueur, vous pourriez avoir recours à l'utilisation d'un tableau de communication

Les tableaux de communication peuvent inclure des messages, des sujets et des lettres fréquemment utilisés. Les mots généralement employés sur un tableau de communication sont, par exemple, des listes d'aliments, des objets pour le confort, des demandes de changement de position et des phrases d'usage social. Plus il y a d'information, plus le tableau doit être grand. Vous n'avez qu'à pointer vers un message fréquemment utilisé ou vers les lettres pour épeler un mot.

Si vous êtes incapable de pointer vers des lettres, le regard peut devenir une méthode fiable pour communiquer. Les tableaux de communication spécifiques à l'utilisation du regard sont transparents et sont généralement

### système de signaux

En plus de ne rien vous coûter, ces systèmes relèvent d'une collaboration entre vous et vos interlocuteurs habituels. Les signaux font usage d'expressions faciales, du contact visuel, de mouvements des yeux, de gestes, du toucher et du langage corporel. Ce système comporte quelques inconvénients, tels que le nombre limité de réponses possibles et l'incapacité de communiquer avec les gens qui ne connaissent pas votre système. Les systèmes de signaux personnels sont une solution d'appoint utile face aux technologies de pointe qui sont sujettes aux pannes. Une alarme de surveillance continue (par exemple, une cloche, un interphone ou une sonnerie) sera nécessaire pour attirer l'attention lorsque vos interlocuteurs ne vous voient pas.

Vous et votre famille pourriez vouloir avoir recours à un service d'intervention d'urgence, spécialement si vous êtes parfois seul à la maison. Ceux qui s'y abonnent se voient remettre un petit émetteur (environ de la taille d'une petite boîte d'allumettes) muni d'un bouton d'urgence.

munis de lettres, de symboles, de mots et de phrases complètes. Pour utiliser ce tableau, vous n'avez qu'à regarder vers le message désiré ou vers la combinaison de lettres. Quand seule la communication face à face est requise et que vous êtes encore capable de pointer vers un tableau ou d'utiliser votre regard, un tableau de communication est un bon outil traditionnel de communication. Un orthophoniste peut vous aider à développer et à modifier un tableau de communication pour répondre à vos besoins. Vous pouvez avoir plusieurs tableaux de communication pour répondre à différentes situations. Par exemple, un tableau peut être réservé à l'hygiène quotidienne alors qu'un autre est utilisé pour regarder la télévision..

Lorsque vous adhérez à un programme d'intervention d'urgence, vous devez aviser les responsables :

- Les données à propos de votre maladie;
- Les noms et numéros de téléphone des gens à rejoindre en cas d'urgence.

Lorsqu'on appuie sur le bouton d'urgence de l'émetteur, un signal est envoyé aux responsables du service d'intervention, les avertissant d'une urgence. Ils pourront identifier la personne, ce dont elle est atteinte et immédiatement contacter les contacts sur la liste. Consultez votre professionnel de la santé ou le bureau régional de DMC le plus près de chez-vous pour une liste des fournisseurs locaux de services d'intervention d'urgence

### aides à la communication manuelle

Les appareils d'aide à la communication manuelle (i.e. écriture, dactylographie, ou pointage vers un tableau de communication) incluent bague porte-crayon, ardoise magique et autres tableaux portatifs, porte-livre, table à plateau escamotable, pointeur, tige de dactylographie (manipulée par la bouche, la main ou le pied), orthèse d'écriture, TTY (téléimprimeur), ATS (appareil de télécommunications pour personnes sourdes et muettes) et tourne-page. Si vous devez quitter la maison sans être accompagné d'un aidant, il serait judicieux de porter un bracelet MedicAlert.

### petits appareils de communication numériques

Ces appareils sont utiles lorsque vous avez besoin de messages spécifiques pré-programmés. Tous les modèles utilisent le langage numérisé, similaire au langage des répondeurs et des services de messagerie vocale. Ils sont une solution de rechange abordable aux appareils de pointe décrits plus bas mais n'offrent pas la même flexibilité. Les équipements de téléphonie spécialisés

Plusieurs services téléphoniques spécialisés sont disponibles. Si vous êtes incapable de soulever un combiné téléphonique et de composer un numéro, il existe des appareils main libre, activés en soufflant sur un commutateur, en plus de la composition assistée par opérateur. Un poste téléphonique à haut-parleur peut aussi s'avérer utile. Consultez un ergothérapeute pour connaître les services disponibles dans votre région.

## Stratégies de haute technologie

---

Si vous avez un intérêt pour les systèmes de communication de haute technologie, consultez un orthophoniste pour obtenir de l'information à propos des systèmes qui sont compatibles avec vos préférences, vos besoins et vos capacités fonctionnelles.

Il existe une vaste gamme de ces systèmes, la plupart étant très dispendieux. Ils varient dans leurs dimensions, leur application et leur fonctionnement. Certains utilisent la synthèse de la parole à partir du texte : vous n'avez qu'à dactylographier un message et l'appareil le transformera en parole.

D'autres entreposeront des phrases, des messages ou des mots couramment utilisés. Vous choisissez les messages que vous désirez entreposer avec l'aide de votre orthophoniste. Pour actionner l'appareil, vous choisissez les combinaisons et l'appareil les transformera en parole.

Plusieurs systèmes offrent la synthèse de la parole à partir du texte et de messages pré-enregistrés. Des caractéristiques d'amélioration de la vitesse sont communes sur la plupart de ces appareils de haute technologie. Les trois caractéristiques d'amélioration de la vitesse sont la prédiction des mots, le développement des abréviations et un menu des 100 mots les plus utilisés.

### la prédiction des mots

Un logiciel spécialisé prédit le mot qu'on veut épeler en proposant une ou deux lettres, basées sur l'orthographe et les règles grammaticales du texte. De façon générale, de trois à huit mots sont affichés, prêts à être sélectionnés. Les choix changent chaque fois qu'on entre une autre lettre. Les systèmes qui prédisent aussi les mots par la grammaire offrent même des choix de mots avant l'enregistrement du mot suivant. Certains systèmes gardent en mémoire les mots



que vous utilisez le plus souvent, ce qui accélère grandement la communication.

#### développement des abréviations

Cela permet à la personne qui utilise l'appareil d'utiliser des raccourcis pour transmettre de plus longs messages. Une des formes communes utilisée couramment est « ALP », voulant dire « à la prochaine ». Encore une fois, ceci accélère la communication.

#### mots utilisés couramment

Ces mots sont toujours prêts à être utilisés sur le système, au lieu de les épeler chaque fois. Il est beaucoup plus rapide de choisir un mot fréquemment utilisé (par exemple, les 5 questions communes Qui? Quoi? Où? Pourquoi? Quand?) que de l'épeler lettre par lettre. La plupart de ces systèmes s'adaptent aux changements dans vos capacités physiques. Au début, la personne vivant avec une maladie neuromusculaire peut actionner l'appareil avec ses mains. Ces appareils peuvent être programmés pour répondre au toucher le plus léger si les mains deviennent plus faibles. Plus tard, si les capacités physiques diminuent, l'appareil peut fonctionner au moyen d'un commutateur ou d'un rayon laser actionné par des mouvements de la tête, des mouvements des yeux, des clins d'oeil ou des mouvements de toute autre partie du corps qui pourrait être utilisée pour faire fonctionner l'appareil. Plusieurs de ces systèmes peuvent être reliés à des appareils domestiques, ce qui permet à la personne de faire fonctionner la télévision, le

téléphone, les luminaires, etc. Les appareils de haute technologies peuvent être classés comme suit :

#### appareils de communication spécialisés

Il s'agit d'appareils de communication autonomes; ils sont conçus spécifiquement pour la communication. Ils sont généralement solides et portables. Ils produisent un langage synthétisé (artificiel). Certains offrent un langage synthétisé et numérisé (messages enregistrés). Ils peuvent être utilisés au téléphone, dans un groupe ou dans des conversations face à face.

#### ordinateurs

Les ordinateurs peuvent être utilisés pour la communication face à face ainsi que pour la communication écrite. Un logiciel spécial est installé sur l'ordinateur pour permettre la parole numérisée et pour s'adapter aux changements dans les capacités physiques. Ils sont particulièrement utiles pour les personnes qui veulent continuer à travailler et sont plus flexibles que les appareils de communication spécialisés car en plus d'agir comme outil de communication, ils agissent comme un ordinateur. Ces ordinateurs ne sont pas aussi portatifs que les appareils conçus spécifiquement pour la communication. Même les ordinateurs portables ont tendance à être plus volumineux qu'un appareil de communication spécialisé. De plus, ils ne sont pas aussi solides et sont plus sensibles aux chocs et aux variations climatiques.



## S'ADAPTER AUX PROBLÈMES DE RESPIRATION

---

Si vous avez une maladie neuromusculaire, vous avez peut-être remarqué certains changements respiratoires et ce même si la maladie n'affecte pas les poumons. Les muscles nécessaires à la respiration et la toux seront éventuellement touchés et la respiration peut être altérée de manière significative. La diminution de l'activité physique ou l'usage d'un fauteuil roulant pourra permettre, en diminuant l'essoufflement, de mieux respirer et réduira la sensation d'avoir le souffle court. L'altération de la respiration peut être détectée lors d'une infection aux poumons, souvent causée par la diminution de l'activité respiratoire. Cette diminution chez une personne atteinte peut causer de la fatigue, la sensation d'avoir le souffle court et peut engendrer des infections respiratoires et une insuffisance respiratoire. Il est donc crucial, dans le cadre d'un plan de gestion de la maladie, de surveiller l'activité respiratoire durant toute l'évolution de la maladie.

Les méthodes utilisées pour intervenir concernant l'activité respiratoire et pulmonaire varient d'un médecin à l'autre et d'un pays à l'autre. Néanmoins, la plupart des spécialistes cliniques croient qu'une surveillance régulière facilite la détection précoce de problèmes respiratoires et la prévention d'urgences inutiles, en plus de mener à une prise de décision plus rapide sur les options thérapeutiques qui pourraient vous être offertes.

Ce chapitre vous expliquera le processus respiratoire et vous donnera une vue d'ensemble des changements respiratoires, des tests utilisés pour surveiller l'activité respiratoire, des infections respiratoires, des techniques de gestion des voies respiratoires ainsi que des options de ventilation mécanique et du processus de prise de décision.

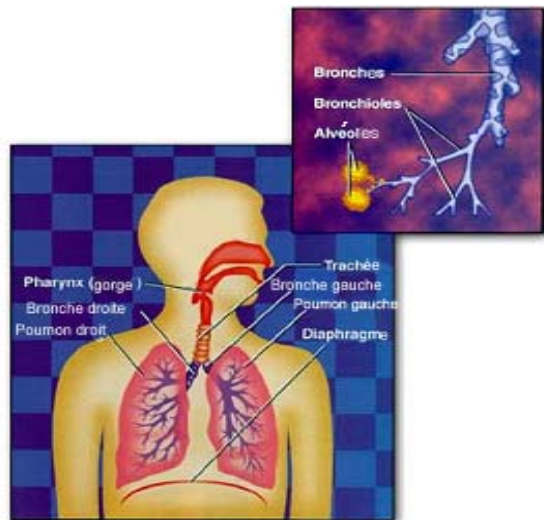
### La mécanique de la respiration

---

La respiration normale « facile » implique deux groupes de muscles. Lorsque vous inspirez, le diaphragme se déplace vers le bas; au même moment, les muscles intercostaux (situés entre vos côtes) se contractent pour tirer votre cage thoracique vers le haut et l'extérieur. Ces deux actions ont pour effet de créer un vide. L'air frais s'engouffre dans la trachée pour ensuite passer dans les bronches, qui sont les voies les plus larges des poumons, pour finalement atteindre les petites poches d'air (alvéoles) qui transmettent l'oxygène frais (O<sub>2</sub>) au sang. Ce processus s'appelle inspiration. Lorsque vous expirez, le diaphragme et les muscles intercostaux se relâchent alors que les poumons

se contractent, réduisant le volume de votre cage thoracique. L'air usé qui contient du gaz carbonique (CO<sub>2</sub>) est expulsé de vos poumons.

Ce processus s'appelle l'expiration.



Au moment où le diaphragme s'abaisse et où les muscles tirent les côtes vers l'extérieur, l'air circule dans les poumons, le long du pharynx (gorge) et dans la trachée pour ensuite redescendre dans les bronches, les bronchioles et, finalement, les alvéoles ou sacs aériens.

Si vous respirez fortement, deux groupes de muscles additionnels se mettent en action : lorsque vous prenez une respiration profonde, les muscles du cou qui sont reliés à la clavicule et aux côtes supérieures aident à la respiration et, lorsque vous expirez, vos muscles abdominaux aident à pousser le diaphragme vers le haut. Vous pouvez constater que la respiration implique l'usage de muscles volontaires. Étant donné que les maladies neuromusculaires sont des maladies qui causent l'atrophie des muscles et la fatigue, il est facile de comprendre que des changements dans la respiration se produiront, même si les tissus pulmonaires sont en parfaite santé. Les personnes atteintes de maladies pulmonaires préexistantes peuvent être plus affectées.

## Signes et symptômes de l'affaiblissement des muscles de la respiration

### essoufflement lors d'activités

L'essoufflement peut être le premier symptôme de l'affaiblissement des muscles liés à la respiration. Vous aurez cette sensation après avoir monté un escalier rapidement, avoir soulevé un poids, etc. Vous pouvez également avoir le souffle court sans avoir fait d'effort particulier; vous pourriez ne pas être capable de marcher ou de parler pour de longues périodes sans devenir essoufflé. Vous devriez aviser votre médecin de ces symptômes. Lorsque vous sentez un essoufflement, arrêtez ce que vous faisiez. L'essoufflement disparaîtra lorsque

l'activité sera réduite. Si vous le pouvez, relaxez-vous dans une des positions suivantes et respirez lentement et profondément.

- Asseyez-vous à une table, penchez-vous vers l'avant avec le dos droit et déposez votre tête et vos épaules sur un oreiller déposé sur une table;
- Asseyez-vous sur une chaise ou sur le bout du lit, penchez-vous vers l'avant avec le dos droit et reposez vos coudes et vos avant-bras sur vos cuisses;
- Adossez-vous sur un mur avec vos pieds à environ 30 centimètres du mur. Appuyez le bas de votre dos sur le mur et penchez le haut de votre dos vers l'avant.

### Fatigue

La fatigue est un symptôme fréquent chez une personne aux prises avec une maladie

neuromusculaire et plusieurs facteurs sont en cause. Puisque ces maladies attaquent les neurones moteurs, ces derniers deviennent

incapables d'envoyer les signaux de votre cerveau aux cellules musculaires qu'ils contrôlent. Un plus petit nombre de cellules musculaires doivent donc essayer d'accomplir des tâches généralement effectuées par la totalité des cellules. Le résultat est une fatigue hâtive des muscles. Lorsque vos muscles respiratoires sont affectés par un désordre neuromusculaire, votre capacité d'évacuer le CO<sub>2</sub> peut être diminuée, ce qui affecte l'absorption d'O<sub>2</sub>. Lorsque l'activité augmente, il devient plus difficile pour les poumons de fournir le corps en oxygène. D'autres changements métaboliques surviennent et vous ressentez de la fatigue.

### fatigue matinale

Certaines personnes vivant avec une maladie neuromusculaire éprouvent une fatigue matinale. Vous pourriez vous réveiller en étant toujours fatigué, parfois avec une céphalée et la sensation d'avoir mal dormi. Cette situation peut être causée pas une apnée obstructive du sommeil ou une sous-ventilation.

**Apnée obstructive du sommeil** : Les muscles affaiblis de la gorge supérieure et du pharynx peuvent causer une respiration bruyante, le ronflement ou la fermeture des voies respiratoires supérieures durant le sommeil. L'apnée du sommeil se caractérise par l'arrêt ou la diminution de la respiration. Une chute du niveau de saturation d'oxygène (O<sub>2</sub>) dans le sang peut s'ensuivre.

**Hypoventilation** : Le relâchement des fonctions musculaires et nerveuses pendant le sommeil peuvent mener à une sous-ventilation (hypoventilation), augmentant le niveau de gaz carbonique (CO<sub>2</sub>). Par exemple, lorsque vous

### mucus et sécrétions excessives

En plus des modifications physiologiques qui peuvent causer de la fatigue, les maladies neuromusculaires entraînent plusieurs changements dans votre vie. Ces changements occasionnent un stress général qui se manifeste souvent comme de la fatigue. Faites ce que vous pouvez pour prévenir cette situation. Reposez-vous lorsque vous commencez à vous sentir fatigué. Essayez de limiter vos efforts à ce que votre corps vous impose dorénavant. Remarquez les signaux comme la fatigue. Il peut devenir nécessaire de changer vos priorités et de délaisser certaines activités moins importantes. Planifiez votre journée de façon à prévoir des périodes de repos fréquentes.

êtes debout, le diaphragme se déplace vers le haut lorsque vous inspirez. Lorsque vous êtes couché, les organes de votre abdomen exercent une pression sur le diaphragme et plus de force est requise pour déplacer le diaphragme vers le haut durant l'inspiration.

Pour aider à résoudre cette situation, vous pouvez essayer d'élever votre tête et vos épaules durant le sommeil. Idéalement, essayez d'élever le torse au complet en insérant des blocs de 10 à 15 centimètres sous le lit, un oreiller triangulaire de 15 à 20 centimètres à son point le plus élevé ou avec un lit mécanique. Si vous n'avez pas accès à ces solutions, glissez deux oreillers ou plus sous votre tête et vos épaules jusqu'à ce que vous puissiez trouver une autre option.

L'apnée obstructive du sommeil et l'hypoventilation se manifestant souvent ensemble, une oxymétrie nocturne ou une étude du sommeil peut être nécessaire (voir surveillance de votre activité respiratoire).

Chez certaines personnes, le mucus et les sécrétions peuvent s'accumuler au point qu'ils

ne peuvent être facilement évacués par la toux. C'est particulièrement le cas tôt le matin, lorsque les sécrétions se sont accumulées durant la nuit. Si vous éprouvez ce problème, votre médecin pourra vous référer à un physiothérapeute ou à un inhalothérapeute. C'est professionnels pourront enseigner des méthodes pour libérer les sécrétions et les faire monter à la bouche pour permettre de les cracher.

Une des méthodes utilisées pour contrer l'excédent de mucus et de salive est la succion. L'équipement de succion agit comme le tube de succion d'un dentiste; il comprend un moteur,

### **toux faible**

Lors de la toux, le diaphragme et d'autres muscles remplissent les poumons à capacité. Ensuite, les muscles abdominaux et les muscles intercostaux se contractent rapidement, créant une pression contre la glotte (larynx), qui est fermée par cette force. La glotte s'ouvre ensuite soudainement pour laisser passer un haut débit d'air à grande vitesse qui est expulsé par les poumons. Le mucus ou la nourriture qui pourrait obstruer un des passages est évacué en même temps. Les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire ont un réflexe

un récipient de collecte, des tubes et des cathéters. Par contre, certains professionnels de la santé considèrent que la succion est improductive pour les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire.

Consultez votre inhalothérapeute ou votre pneumologue pour savoir si la succion est indiquée dans votre cas et si d'autres techniques pourraient vous aider à réduire l'accumulation de mucus, telles que les techniques de toux assistée (d'autres renseignements à ce sujet dans cette publication) ou l'usage de médicaments tels que amitriptyline, Tranderm V, atropine, glycopyrrolate ou bêta-bloquants.

tussigène normal, mais les muscles impliqués peuvent être affaiblis et incapables de produire une toux assez puissante. Vous pouvez renforcer votre toux en utilisant des techniques décrites plus loin dans cette section et présentées en détail sur le site Web du Centre de Réadaptation à Ottawa au [www.rehab.on.ca/program/respiratory/neuromuscular.html](http://www.rehab.on.ca/program/respiratory/neuromuscular.html).

Vous devrez consulter un professionnel qualifié qui vous enseignera, ainsi qu'à votre famille, les bonnes techniques.

## **Maladies respiratoires**

---

Plusieurs maladies respiratoires communes peuvent causer des complications chez les personnes vivant avec une maladie neuromusculaire. Pour réduire vos chances

### **bronchite**

La bronchite est l'inflammation et l'irritation des bronches dans les poumons, caractérisée par une toux. Cette condition peut être causée par des virus, des bactéries, des irritants

d'infection, essayez d'éviter le contact avec des gens qui ont un rhume ou la grippe et lavez-vous les mains régulièrement.

environnementaux comme la fumée de cigarette ou des allergies. En réaction à l'inflammation, les voies respiratoires sécrètent un mucus collant. Une pneumonie peut se développer si la

personne est incapable de tousser pour dégager ses poumons.

Si vous avez une fièvre accompagnée de mucus épais et décoloré ou contenant du sang lorsque

### pneumonie

La pneumonie peut être causée par des bactéries ou des virus, et peut être le résultat d'une complication d'un rhume, de la grippe, d'une bronchite ou de l'aspiration.

Lors d'une pneumonie, les petits sacs d'air à l'intérieur des poumons (alvéoles) ainsi que les

vous toussiez, ou si vous remarquez que le mucus a changé du blanc clair à jaunâtre, avisez votre médecin immédiatement. Ces symptômes peuvent indiquer une infection respiratoire qui pourrait mener à la pneumonie.

tissus environnants se remplissent de cellules inflammatoires (pus) et de mucus, ce qui empêche l'échange normal d'oxygène et de gaz carbonique. Lorsque ceci survient, l'oxygène n'est pas transmis adéquatement des alvéoles au sang et le résultat est un niveau insuffisant d'oxygène.

### Aspiration

L'aspiration se produit lorsque des substances liquides ou solides pénètrent les voies respiratoires et bloquent le débit d'air et les échanges gazeux (O<sub>2</sub>/CO<sub>2</sub>), causent une irritation ou transmettent une infection de la bouche ou des gencives. La toux peut permettre de rejeter de petites quantités de matières aspirées. Si l'aspiration est fréquente et

implique de grandes quantités de matières, une évaluation par un spécialiste de la déglutition (un orthophoniste avec les compétences adéquates) et un conseiller respiratoire sera nécessaire. Des changements d'habitudes alimentaires et dans les techniques de déglutition peuvent également être recommandés.

## Mesures préventives pour les voies respiratoires

---

Les mesures de gestion préventives des voies respiratoires prises à un stade précoce peuvent prévenir des visites inutiles à l'urgence ou un séjour à l'unité de soins intensifs. Les stratégies de gestion des voies respiratoires sont utilisées soit pour augmenter votre capacité d'inhaler ou

pour tousser efficacement. Ces stratégies vont des techniques d'auto-soins à l'usage de dispositifs d'assistance. L'intégration des stratégies de gestion des voies respiratoires peut aider à préserver les fonctions pulmonaires et donc à augmenter la qualité de vie.

### Recrutement du volume respiratoire (RVR) et stratégies de toux assistée

Avant d'essayer les différentes techniques de respiration ou de toux assistée, assurez-vous d'en discuter avec votre professionnel de la santé. Certains exercices ou techniques sont plus complexes et nécessitent une formation particulière et de la pratique.

Pour plus d'information sur certaines de ces techniques, consultez un inhalothérapeute, un pneumologue, un physiothérapeute ou visitez le site web du Centre de Réhabilitation <http://www.rehab.on.ca/program/respiratory/neuromuscular.html>. Une évaluation de



référence des fonctions pulmonaires et de la respiration est recommandée

### exercice de respiration profonde

Des exercices ayant pour but d'utiliser le plein volume des poumons peuvent compenser pour des muscles affaiblis. Les exercices de respiration profonde suivants peuvent aider à atteindre ce but :

1. Asseyez-vous à une table, avec le tronc légèrement courbé en supportant votre poids avec vos mains ou vos coudes. Cette position augmente le volume de la cage thoracique en permettant aux muscles des épaules et du cou d'aider à la respiration.
2. Respirez le plus profondément possible, reprenez votre souffle pendant quelques secondes et expirez.
3. Répétez plusieurs fois.

Certains médecins croient que les personnes qui pratiquent des exercices de respiration profonde sont moins sujets aux infections pulmonaires et au collapsus partiel d'un poumon. Demandez à votre physiothérapeute de vous montrer une routine d'exercice et de vous conseiller à propos de l'usage d'appareils d'exercices.

### Techniques de toux assistée sans l'usage d'appareils

La toux assistée est une technique où un aidant applique une pression énergétique à l'abdomen et parfois au thorax, combinée à l'effort de tousser. Cette action aide les muscles affaiblis qui sont nécessaires à une toux efficace. Ces techniques sont très utiles, efficaces et faciles à apprendre. Elles éliminent le sentiment d'impuissance si commun pour les aidants qui, sans ces techniques, ne peuvent aider l'être cher dans sa détresse respiratoire.

1. **Poussée abdominale** : immédiatement avant un effort de toux, l'aidant applique une pression énergétique rapide à l'abdomen supérieur dans un mouvement vers l'intérieur et le haut, entre le bas du sternum et le nombril.

2. **Compression latérale des côtes** : technique parfois utilisée avec une poussée abdominale ou par elle-même lorsqu'une sonde gastrique a été insérée récemment. Une pression ferme sans être trop énergétique est appliquée par chaque main sur la partie inférieure de la cage thoracique, sous la poitrine ou sur les côtés du thorax, combinée à un effort de toux.

3. **Auto-assistance** : Cette technique convient aux paraplégiques et est rarement utilisée par une personne atteinte d'une maladie neuromusculaire. La personne, bien assise dans un fauteuil roulant stable, prend une respiration profonde, croise les bras sur son abdomen et balance son tronc avec force sur ses bras croisés. Lorsqu'une pression substantielle a été générée dans l'abdomen et la poitrine, il relâche la glotte et tousse.

### Techniques de toux assistée avec appareils

1. **Sac de ressuscitation modifié** : Ce sac portable spécial est utilisé pour la ressuscitation lors d'un arrêt respiratoire ou cardiaque. Cet outil utile peut être modifié en ajoutant une valve unidirectionnelle et un embout buccal (ou un masque) pour permettre l'introduction passive (par la personne elle-même ou par un aidant) de volumes d'air dans les poumons. Ceci permet d'atteindre des volumes qui avaient été perdus à cause de l'affaiblissement des muscles. Son efficacité dépend des fonctions bulbaires. Lorsqu'un volume plus important a

été atteint, une poussée abdominale peut être ajoutée pour augmenter l'efficacité de la toux.

2. « **CoughAssist** » (appareil d'in exsufflation mécanique) : Ce dispositif est très efficace pour les personnes dont les fonctions bulbaires sont encore suffisantes mais qui ont une toux faible. La machine crée un vide, permettant de relier un masque facial au côté ayant une pression positive (pour aider à gonfler les poumons) et

3. **Ventilateur de volume** : Pour les gens qui utilisent déjà un ventilateur de volume pour ventilation par embout buccal, le volume d'une respiration assistée peut être gardée par la glotte et ajoutée à la prochaine respiration fournie par la machine, ce qui a pour effet d'augmenter les respirations.

au côté ayant une pression négative (pour remplir les poumons et ensuite les vider énergiquement pour imiter une toux efficace). Le débit expiratoire aide à dégager les sécrétions des voies respiratoires. Une expérience considérable est nécessaire pour l'évaluation et l'introduction de ce dispositif, assez dispendieux.

Ceci améliore le volume (amplitude des mouvements) des poumons (et du thorax) et l'efficacité de la toux. Encore une fois, cette technique est plus efficace lorsque les fonctions bulbaires sont maintenues.

#### STRATÉGIES DE MODES DE VIE

##### Ne fumez pas

En plus de tous les autres problèmes causés par le tabagisme, celui-ci réduit la capacité pulmonaire. Il peut aussi accroître le flegme que certains personnes ont de la difficulté à évacuer de leurs voies respiratoires.

##### Soyez prudent avec l'alcool et les sédatifs

L'alcool et les sédatifs peuvent augmenter le risque d'aspiration ou d'hypoventilation durant le sommeil.

##### Évitez les substances allergènes

Si vous êtes allergique aux produits de la desquamation des animaux ou aux acariens, assurez-vous que votre maison est libre des animaux domestiques qui vous causent problèmes et qu'on y époussette régulièrement. Investissez dans un filtre HEPA pour vous aider à garder l'air libre de particules qui pourraient irriter vos voies respiratoires.

## Ventilateurs

---

La défaillance des muscles respiratoires est un résultat éventuel d'une maladie neuromusculaire. Les muscles respiratoires deviennent trop faibles pour aider à gonfler les poumons et pour produire une toux efficace, rendant nécessaire la respiration assistée.

Vous devez décider si vous voulez utiliser la respiration assistée ou non, mais c'est une décision que vous ne devriez prendre qu'après avoir consulté votre famille, votre médecin et les autres membres de votre équipe de professionnels de la santé. Le choix d'utiliser la respiration assistée aura des conséquences sur



vos mode de vie, ainsi que celui des membres de votre famille et des aidants. Vous devrez décider si vous et votre famille êtes prêts à adapter votre vie à la dépendance potentielle à ces appareils de respiration assistée. Cette décision doit être prise longtemps avant d'avoir

### LA VENTILATION NON INVASIVE

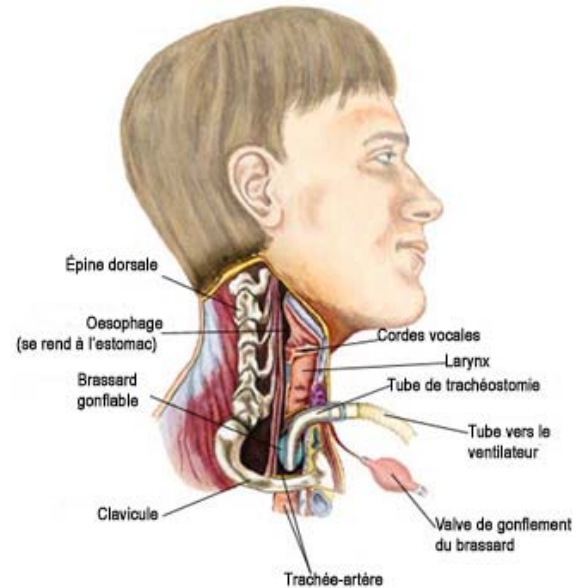
La ventilation non invasive est possible grâce à un appareil bi-niveau, un respirateur à pression-volume positive ou de façon moins courante, un respirateur à pression-volume négative. L'appareil le plus souvent utilisé est le bi-niveau (l'un des produits les plus utilisés est commercialisé sous le nom BiPapMC). L'appareil bi-niveau vous aide à respirer en offrant deux niveaux de pression de l'air. Une pression supérieure quand vous inspirez, ce qui aide vos muscles plus faibles, et une pression plus basse lorsque vous expirez. On utilise des tubes pour faire circuler l'air du respirateur jusqu'à votre appareil (un masque qui couvre le nez ou le nez et la bouche). La ventilation non invasive est souvent effectuée la nuit seulement. Il est nécessaire d'avoir recours à des techniques d'hygiène des poumons comme la toux assistée lorsqu'on choisit la ventilation non invasive.

À mesure que la maladie progresse, on aura de plus en plus recours aux méthodes de ventilation assistée. Cette dernière peut être réalisée à l'aide d'un dispositif sur la bouche durant le jour et une interface différente la nuit. Votre inhalothérapeute vous aidera à trouver les bonnes interfaces. Les personnes qui ont recours à la ventilation non évasive peuvent finir par en avoir besoin jour et nuit, ce qui devient très problématique sur de longues périodes. En fait, lorsqu'une personne doit être sous ventilation assistée pendant plus de 16 heures par jour, il est préférable de considérer un traitement de ventilation assistée nécessitant une trachéostomie.

besoin d'utiliser un système de respiration de soutien. Il est également important de comprendre ce qui est couvert par votre plan d'assurance-maladie. La respiration assistée peut être invasive ou non.

### LA VENTILATION INVASIVE

La ventilation invasive nécessite une intervention appelée **trachéostomie**. Le chirurgien fait une ouverture depuis le cou jusqu'à la trachée. Dans cette ouverture, on insère un tube de plastique, qui est branché à un petit tube relié au respirateur. Ce dernier aide la personne à respirer. Au besoin, on insère un cathéter d'aspiration dans le tube vers la trachée et on aspire les sécrétions. La plupart des personnes qui ont une trachéostomie ont également une sonde gastrique pour gavage.



Avant de prendre votre décision au sujet de la ventilation invasive, vous et votre famille devriez consulter votre médecin pour connaître toutes les implications de cette méthode. La ventilation invasive implique entre autres des soins jour et nuit de la part des aidants formés. Pouvez-vous compter sur l'aide des membres

de votre famille? Cela représente un engagement à temps complet pour trois personnes, considérant que chacun soit présent pour des blocs de huit heures chaque jour. Une personne qui n'a pas de conséquences bulbaires importantes peut continuer de parler, grâce à une membrane vocale, comme celle de marque Passy-Muir®.

Ce ne sont certainement pas toutes les personnes ayant une maladie neuromusculaire qui auront besoin de ventilation mécanique. Dans la plupart des cas de la dystrophie musculaire de Duchenne, une certaine forme de ventilation mécanique est nécessaire ultimement. Les autres maladies neuromusculaires diffèrent en gravité et plusieurs personnes n'éprouveront jamais l'affaiblissement des muscles abdominaux et du diaphragme qui les mettent en situation de risque. Néanmoins, un tel affaiblissement demeure une possibilité dans les cas les plus graves. L'organisme partenaire de Dystrophie musculaire Canada (DMC) aux États-Unis,

« Muscular Dystrophy USA » a une excellente publication sur les soins respiratoires aux enfants que l'on peut consulter à : <http://www.mdausa.org/publications/breathe/index.html>.

Tous ceux qui sont impliqués dans la ventilation mécanique s'accordent à dire qu'il est important de planifier à l'avance. Vous devez comprendre les options avant l'arrivée d'une crise. Faire le suivi de vos fonctions respiratoires est très important pour l'identification précoce des problèmes. La détection précoce est importante puisque certaines choses peuvent être entreprises pour réduire les risques d'infection, favoriser une meilleure ventilation plus longtemps et, éventuellement, prolonger votre vie. Plusieurs décisions quant à des interventions peuvent être prises en cours de route. Le fait d'avoir l'information adéquate sur ce qui est disponible pour vous et de discuter des options avec votre famille et les professionnels de la santé vous aidera à décider ce qui est le mieux pour vous.

## LES APPAREILS D'AIDE TECHNIQUE

---

Les appareils d'aide technique jouent un rôle déterminant dans la vie des personnes aux prises avec une maladie neuromusculaire. Ces maladies étant évolutives, les changements physiques surviennent sur une longue période de temps. Ainsi, la personne atteinte doit graduellement se doter d'appareils d'aide technique afin de pouvoir continuer à demeurer fonctionnel. Comme la maladie neuromusculaire se manifeste différemment

chez chacun, vous n'aurez peut-être pas besoin d'un fauteuil roulant au même titre qu'une autre personne pourrait ne jamais avoir besoin d'un appareil de communication. Ce chapitre présente quelques types d'appareils qui pourraient aider une personne aux prises avec une maladie neuromusculaire. Au cours de sa vie, la personne atteinte n'utilisera pas nécessairement tous ces équipements, et particulièrement pas tous en même temps.

### Avant d'acheter un appareil

---

Avant d'acheter un appareil d'aide ou d'adapter votre maison en conséquence, il est recommandé de consulter les professionnels qui connaissent les avantages et les désavantages des appareils. Comme ce type d'équipement peut être dispendieux, des choix judicieux s'imposent. Évaluez bien vos besoins, autant à court, moyen et long terme. Discutez-en avec un professionnel de la santé, comme un médecin, une infirmière, un physiothérapeute ou un ergothérapeute qui connaît votre condition et les appareils nécessaires.

Assurez-vous de vérifier votre police d'assurance privée ou de groupe pour connaître la couverture à laquelle vous avez droit et les documents que vous devez remplir pour vos réclamations.

Certains plans donnent accès droit à un nombre de réclamations par appareil, pour une période donnée. Vérifiez auprès de professionnels de la santé, particulièrement les travailleurs sociaux,

s'il existe des appareils en location ou des programmes d'aide financière. Le bureau régional de Dystrophie musculaire Canada (DMC) peut vous aider à trouver l'équipement dont vous avez besoin. Dans de nombreux cas, les appareils sont accessibles via le programme de location de la société. N'hésitez pas à visiter les fournisseurs afin d'essayer les différentes fonctions des appareils.

Via son programme de prêt d'aides techniques, DMC prête des équipements de base à partir d'un inventaire d'appareils recyclés comme des triporteurs, des fauteuils roulants manuels ou électriques et des lits d'hôpitaux. Il existe des programmes de financement pour l'achat d'équipement neuf. Si une demande est faite pour un appareil qui n'est pas couvert par l'organisme ou qui l'est partiellement, le personnel de DMC pourrait éventuellement suggérer d'autres sources de financement. Pour plus ample information, contactez le bureau régional le plus près de chez-vous.

## Équipement de salle de bain

---

Il existe différents appareils conçus pour faciliter la vie aux personnes à mobilité réduite dans la salle de bain. Les sièges de toilettes surélevés ou les chaises d'aisance sont des équipements de base pour les personnes qui ont les jambes affaiblies. Pour les sièges surélevés, on trouve des sièges fabriqués, des modèles économiques et des modèles haut de gamme. Une autre option consiste à demander à un plombier d'élever le niveau de la toilette en installant une petite plate-forme sous la cuvette. En ajoutant des pièces à la toilette, on peut la transformer en **bidet**. Certaines personnes vivant avec une maladie neuromusculaire ont peu de problèmes dans le bas du corps, mais comme ils ont les bras et les

mains affaiblis, avoir un bidet leur permet de conserver leur autonomie à la salle de bain. Il existe aussi différents appareils pour vous aider lorsque vient le temps de prendre votre bain. Vous pouvez choisir parmi plusieurs modèles de **sièges de bain** et de **sièges élévateurs** qui peuvent vous aider à vous mouvoir pour prendre votre douche. Les boutiques où l'on vend des appareils pour les personnes à mobilité réduite ont souvent une gamme de produits en présentoir. Consultez votre ergothérapeute ou un autre professionnel de la santé pour plus de conseils sur les produits les plus pratiques pour vous.

## Lits et matelas

---

L'un des principaux problèmes dans les stades avancés de la maladie, c'est l'incapacité de se retourner dans le lit. Rester coucher dans la même position devient particulièrement pénible pour la personne. Toutefois, cette dernière pourrait grandement bénéficier d'un aidant qui la changerait de position régulièrement. Des draps de satin peuvent aider à tourner la personne atteinte plus facilement. De plus, il existe maintenant des **matelas à cellules gonflés à l'air** (lit de polychlorure de vinyle, ou PVC) qui sont reliés à des pompes

électroniques, lesquelles changent continuellement le niveau d'air dans les différentes cellules, ce qui soulage la pression au cours de la nuit.

Un lit inclinable peut aider, tant au niveau du confort que de la respiration. On en retrouve plusieurs, comme les lits au matelas de mousse et les lits d'hôpitaux automatiques. Les lits d'hôpitaux sont plus avantageux quand on utilise un élévateur (comme le Hoyer Lift), en raison de leur hauteur ajustable.

## Orthèses

---

On appelle orthèses les différents appareils qui soutiennent le corps humain. Disponibles par le biais d'un médecin, ces supports aident vos membres quand les muscles sont affaiblis, évitent les douleurs articulaires, améliorent le niveau de confort et aident à la mobilité. Les

orthèses sont généralement prescrites par un physiatre, et elles peuvent être recommandées par votre médecin ou physiothérapeute. Il existe bien plus de types d'orthèses que celles mentionnées dans ce résumé, mais les plus importantes s'y trouvent.

#### SUPPORTS POUR LES PIEDS ET LES CHEVILLES

Il n'est pas rare de voir une personne atteinte d'une maladie neuromusculaire souffrant de pieds tombants, une situation causée par l'affaiblissement des muscles dans la cheville. Cette situation peut entraîner des chutes dans

les escaliers et même des trébuchements en marchant. La solution pourrait être une attelle de plastique pour la cheville, totalement invisible sous un pantalon. On appelle souvent ces appareils orthèses cheville-pied. Pour plus de renseignements, consultez votre médecin.

#### SUPPORTS POUR LES MAINS ET LES POIGNETS

Une attelle pour les poignets et les pouces peut aider à stabiliser ces deux membres afin de vous aider à prendre les ustensiles et autres objets. Des supports additionnels peuvent être ajoutés pour positionner les doigts, ce qui permet d'améliorer la motricité fine, comme

pour l'écriture. Le bracelet universel est peut-être l'appareil orthopédique le mieux connu. Il s'attache à la main et permet d'agripper des objets comme des ustensiles, des broches à cheveux et autres petits objets personnels. Une attelle au pouce aide à serrer les doigts et facilite la prise d'objets.

#### SUPPORTS POUR LES ÉPAULES ET LE COU

L'affaiblissement des muscles des épaules peut faire en sorte que les bras « pendent » plus que la normale, ce qui peut être très pénible. Une écharpe peut aider à relever le bras et ainsi

réduire la pression qui se loge sur les muscles et les ligaments. Il existe aussi divers types de collets cervicaux qui peuvent soutenir la tête quand les muscles du cou ne suffisent plus.

## Équipement de communication

---

Il existe de nombreux appareils d'aide technique conçus pour aider les personnes qui souffrent d'un handicap de la parole. Ces dispositifs de communication varient de simples tableaux de communication, qui fonctionnent avec le simple mouvement des yeux de la personne (basse technologie), à des membranes vocales pour le branchement sur des respirateurs, des machines à parler électroniques, ou des systèmes informatisés de logiciels avec synthétiseurs de parole (haute technologie). Votre choix dépend de votre budget ou des subventions disponibles, de vos besoins, et de votre capacité à vous adapter à la

méthode choisie. N'oubliez jamais que les appareils d'aide ne cessent de s'améliorer techniquement. Le personnel des services à la clientèle de DMC devrait être en mesure de vous informer des types d'appareils disponibles dans votre région et de ceux qui peuvent être prêtés. Faire l'acquisition d'un appareil de communication n'est que la moitié de l'équation. Il est impératif que vous soyez d'abord bien évalué par un expert, soit un orthophoniste ou un ergothérapeute spécialisé. Il est aussi important que vous et vos aidants receviez une formation appropriée.

## Plates-formes et fauteuils élévateurs d'escaliers

Ce type d'équipement peut être dispendieux et demande une certaine planification afin de déterminer quelle est la meilleure option pour l'aménagement intérieur à long terme. Les types d'appareils élévateurs sont les

### ÉLÉVATEUR VERTICAL



Les personnes dont les jambes sont affaiblies éprouvent de la difficulté à se relever des fauteuils. Un fauteuil plus haut muni d'appui-bras pour aider à se soulever pourrait être utile.

### ÉLÉVATEURS SUSPENDUS

Généralement on installe un élévateur suspendu afin de permettre à la personne de se déplacer entre la chambre, la salle de bain et le salon. Dans un tel cas, on pose un rail au plafond. La personne est soulevée par une courroie, semblable à celle que l'on utilise pour l'élévateur portatif. Il y a également des rails

fauteuils élévateurs, les plates-formes portatives, les élévateurs suspendus et plates-formes pour fauteuil. Il est préférable de demander à un expert d'évaluer l'aménagement de votre demeure et votre situation avant l'achat.

Toutefois, un élévateur d'escalier peut devenir nécessaire. Il s'agit de fauteuils motorisés munis d'un interrupteur, permettant ainsi à la personne d'ajuster l'inclinaison et de lever le siège pour pouvoir en sortir plus facilement. Les modèles plus chers sont chauffants, ont un dispositif de massage, etc.



rotatifs qui permettent de faire croiser un autre rail. L'installation d'un élévateur suspendu doit être effectuée par des professionnels.

### ÉLÉVATEURS PORTATIFS

L'élévateur portatif, qui soulève la personne sur une selle, peut rouler partout sur un même étage. Un appareil populaire est le Hoyer Lift. La plupart de ces appareils sont légers, démontables, et transportables dans la voiture. Il faut considérer l'ouverture minimale d'une porte où on



voudrait faire passer une personne et qui doit être d'environ 26". À noter qu'utiliser un élévateur portatif demande de la pratique. L'aidant doit également l'essayer lui-même et donc se soulever; c'est de cette façon qu'il pourra comprendre ce que la personne éprouve.



### ÉLÉVATEURS D'ESCALIERS

La plupart des élévateurs d'escaliers ont un rail qui est fixé solidement sur le mur de l'escalier. Un fauteuil automatisé peut ensuite monter et descendre ce rail. Ce type d'appareil s'installe également



dans les escaliers avec courbe. Toutefois, il faut une personne pour aider en haut comme en bas de l'escalier, afin de vous permettre de monter ou de descendre du fauteuil. Les élévateurs d'escaliers doivent être installés exclusivement par des experts qui connaissent bien les normes de sécurité pour ce type d'appareils.

### PLATE-FORMES POUR FAUTEUILS ROULANTS

Les plates-formes pour fauteuils roulants sont sans conteste la solution la plus économique. De plus, elles peuvent être installées sur différents escaliers. Les plates-formes à chaise intégrée sont souvent utilisés lorsqu'il n'est pas pratique d'avoir une rampe à chaise roulante, comme pour une porte extérieure jusqu'au niveau de la rue.



N'oubliez pas, l'installation d'une plate-forme est un projet majeur et doit être assurée par une personne qualifiée (en Ontario, l'installation d'une plate-forme par un non-professionnel a déjà causé la mort d'un jeune bambin).

## Équipement pour la sonde d'alimentation

Normalement, deux pièces d'équipement sont nécessaires pour le gavage :

1. Un contenant avec un tube et un presse-tube pour les aliments liquides;
2. Un poteau pour y suspendre le contenant.

### CONTENANTS

Les contenants de nourriture viennent dans des sacs de plastique ou des bouteilles auxquels est attaché un tube. Certains contenants ont une section extensible, ce qui sera nécessaire si on a recours à une pompe. Ces contenants doivent être nettoyés à fond chaque jour, et on doit les changer environ une fois par semaine. Quand

Au lieu d'un presse-tube, on peut également utiliser une pompe pour régler le débit durant une courte période (2 à 4 semaines) pendant que vous vous habituez à la sonde d'alimentation. On peut également avoir recours à une seringue spéciale pour injecter le liquide dans un tube ou pour vérifier s'il y a trop de liquide dans l'estomac.

vient le temps de choisir un contenant, il faut prendre en considération les éléments suivants :

- Format : sac de plastique ou bouteille de plastique
- Capacité : les formats réguliers varient de 500 ml à 1000 ml



- Tube : il se peut que vous ayez besoin d'un

tube qui fonctionne avec une pompe

### POTEAUX

Vous pouvez fabriquer votre propre méthode pour suspendre le contenant. Une bonne façon est d'utiliser un poteau avec un support pour sapin de Noël. Si vous préférez acheter un poteau, sachez que les prix varient de 100 \$ à 400 \$ pour les modèles les plus courants. La plupart sont télescopiques, comportent des roulettes et ont de deux à quatre crochets. Quand vous achetez un poteau pour soluté, sachez qu'il existe différents modèles :

- Les modèles dispendieux, qui sont généralement plus robustes et plus stables.
- Les modèles de plancher, ou ceux qui se fixent à une table, à une chaise ou à un lit.
- Les modèles portatifs, tout indiqués pour le transport. Ils ont des attaches qui permettent de les fixer à divers endroits, dont une ventouse, pour les fixer à une fenêtre, un aimant pour les fixer aux surfaces de métal, un œillet et deux crochets, dont un pour le contenant d'alimentation.

## Appareils d'aide à la marche : cannes et marchettes

---

La majorité des personnes atteintes de maladie neuromusculaire auront besoin tôt ou tard d'une canne ou d'une marchette. Ces dernières sont particulièrement utiles quand une jambe est plus forte que l'autre. Les cannes doivent toujours être placées du côté de la jambe la plus forte, en avançant la canne en même temps que la jambe la plus faible. Il existe des cannes à une seule ou plusieurs «jambes», il est donc important de discuter avec votre physiothérapeute pour savoir quel type vous convient le mieux. Un autre type de canne

monte au niveau de l'avant-bras, presque jusqu'au coude, avec au bout une bague pour le bras, assurant ainsi un meilleur soutien. Quant aux marchettes, elles offrent un support maximal, car le poids est dirigé sur une plus grande surface. Consultez votre médecin et votre physiothérapeute pour savoir s'il est préférable d'opter pour une canne ou une marchette. Veuillez ne pas utiliser ni l'un ni l'autre avant d'avoir reçu les instructions des professionnels qui vous suivent.

## Fauteuils roulants

---

C'est le rôle de votre médecin de vous conseiller quand viendra le temps de vous procurer un fauteuil roulant. Votre ergothérapeute vous en prescrira un. Il existe différents types de fauteuils roulants et caractéristiques qui méritent d'être considérés. Certains ont des sangles pour aider à garder les pieds et les bras à l'intérieur. Un modèle avec une ceinture de sécurité est une bonne option. Si vous avez des problèmes à serrer les doigts mais que vos bras sont assez forts, optez pour un fauteuil avec des chevilles à déclenchement

par la main. Certains fauteuils ont une double main courante afin de pouvoir le contrôler à partir d'un seul côté, ce qui est utile si vous avez de la force d'un côté seulement. Des béquilles antibasculement peuvent être tirées à l'avant ou à l'arrière afin d'empêcher que le fauteuil ne bascule. Un modèle avec siège percé peut s'avérer une bonne option si la personne est seule pendant de longues périodes et qu'elle aura des besoins à faire. Les plateaux ou tables amovibles devraient être une option de choix. Les fauteuils pliants sont utiles, car on peut les

mettre dans le coffre de la voiture. Demandez aux personnes qui vous guideront dans l'achat de votre fauteuil quelles sont les autres possibilités. Pour les personnes qui sont à un stade plus avancé de la maladie, un fauteuil à propulsion électrique pourrait être nécessaire. Ce type de fauteuil peut être contrôlé par une manette ou autre dispositif qui peut être activé par presque n'importe quelle partie du corps. Les boutons de commande peuvent être modifiés à l'égard du niveau de sensibilité pour faire en sorte que même un petit mouvement puisse opérer l'appareil.

Choisir le fauteuil à votre mesure demande une certaine réflexion et des conseils professionnels. Premièrement, votre taille déterminera la hauteur, la profondeur et la

#### FAUTEUILS À PROPULSION MANUELLE

Le fauteuil à propulsion manuelle est un appareil léger souvent utilisé par les personnes dont le tronc est suffisamment stable et qui sont capables de se placer dans le fauteuil. Ces



largeur du siège ainsi que la hauteur et la largeur du dossier. Un ergothérapeute peut vous aider à choisir le bon modèle.

Il est absolument essentiel de vous procurer le bon fauteuil. Plusieurs facteurs sont à considérer, dont votre condition physique actuelle et future, votre situation financière, la couverture de votre plan d'assurance, la disponibilité de l'aide financière, le degré d'aide dont vous disposez de la part de vos proches et la nature des services offerts au niveau du transport dans votre communauté. L'achat d'un fauteuil roulant est une acquisition importante. Il faut donc le choisir judicieusement, car il améliorera votre qualité de vie.

fauteuils sont légers à pousser et peuvent être facilement transportés dans une voiture. Étant donné que la maladie neuromusculaire est une maladie évolutive, il peut être plus judicieux de louer ou d'emprunter un tel fauteuil et de conserver ses économies pour l'achat éventuel d'autres pièces d'équipement qui pourront être nécessaires.

#### FAUTEUILS À PROPULSION ÉLECTRIQUE

Le fauteuil à propulsion électrique permet à la personne de demeurer mobile et autonome plus longtemps que le fauteuil à propulsion manuelle. L'emploi du fauteuil motorisé classique (ou du triporteur, si la fonction musculaire est peu atteinte) permet d'augmenter le rayon d'autonomie à l'extérieur de la maison tout en réduisant la fatigue générale. À cause du caractère évolutif de la maladie, des modifications devront être régulièrement apportées au fauteuil utilisé; en conséquence, il peut s'avérer plus économique de louer ou d'emprunter l'équipement plutôt que d'en faire l'acquisition. À mesure que vous

vous affaiblirez, vous aurez besoin de plus de soutien et d'une meilleure posture; l'emploi du triporteur ne conviendra plus. Il faudra alors envisager l'utilisation d'un fauteuil roulant manuel ou électrique à fonction de bascule et d'inclinaison. De nombreuses personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire ont plus de facilité à respirer quand elles sont dans une position inclinée. Ce type de fauteuil permet donc de positionner le corps en tirant profit de la gravité plutôt que de lutter contre elle. Quand le corps est légèrement incliné vers l'arrière, la gravité pousse les hanches vers le

fond du fauteuil et prévient ainsi le glissement du corps vers l'avant.

Le fauteuil doit bien soutenir le dos et la tête. Les dossiers spécialisés permettent d'atténuer la pression exercée et d'offrir un soutien latéral, ce qui améliore la stabilité et la posture. Les appuie-tête sont disponibles dans une gamme de styles et de grandeurs. La fonction d'inclinaison permet également de réduire la pression sur l'os iliaque et le coccyx, empêchant la formation de plaies dues à la pression.

Peu importe le type de fauteuil que vous choisissez, les risques de lésions cutanées sont plus grands si la personne ne change pas de position régulièrement. Il est important de choisir le coussin en fonction du confort et du soulagement de la pression car le fait de rester

dans le fauteuil longtemps pourrait causer des lésions cutanées. Si la personne change de position toutes les 30 minutes, un coussin en mousse de haute densité sera nécessaire. À mesure que votre mobilité diminue, il faudra opter pour d'autres coussins pour soulager la pression. De nombreuses personnes se sont plaintes que les coussins de gel étaient inconfortables, tandis que les coussins à air semblent offrir un meilleur confort et soulagement de la pression. Généralement, il est nécessaire d'avoir plus d'un coussin, car un coussin ne peut à lui seul assurer le confort et le soulagement de la pression en tout temps.

Les fauteuils roulants peuvent être activés de diverses façons. Un spécialiste peut vous aider à déterminer quelle méthode est la plus avantageuse pour vous.

## Autres équipements

---

En plus de ceux que l'on vient de décrire, il existe une panoplie d'appareils d'aide pour favoriser une vie quotidienne active. Par exemple, il existe des coutelleries munies de manches longs et épais qui permettent de compenser jusqu'à un certain point les problèmes reliés à une mobilité réduite dans l'épaule, des poignées de porte adaptées, des

stylos et crayons plus épais, des contrôles d'ambiance pour les interrupteurs électriques et des téléphones modifiés. Communiquez avec votre ergothérapeute et le bureau régional de DMC le plus près de chez-vous pour plus ample information sur ces types d'appareils et des suggestions à propos des endroits où les acheter ou les emprunter.

## GÉNÉTIQUE ET RECHERCHE

---

La plupart des nombreuses formes de maladies neuromusculaires sont d'ordre génétique. Cela signifie qu'elles sont transmises des parents aux enfants dans les gènes, codifiées dans les chromosomes et l'ADN. Dystrophie musculaire Canada (DMC) est consciente qu'une grande partie de l'information sur la génétique, les gènes, le dépistage génétique et la thérapie

génétique peut être complexe et difficile à comprendre. Pour mieux expliquer ces concepts, le prochain chapitre est consacré à explorer les progrès de la recherche en génétique dans le développement du traitement curatif des différents types de maladies neuromusculaires.

### La recherche en génétique

---

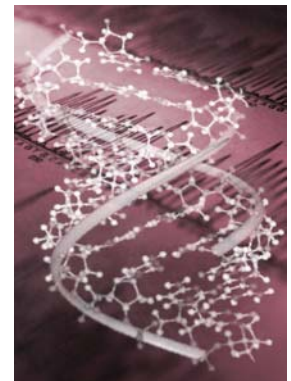
Les progrès réalisés dans le contrôle de l'hérédité permettent un développement considérable dans la connaissance des gènes, de leur fonctionnement et de leur régulation. Les techniques pour étudier la génétique ont progressé rapidement au cours des dernières décennies permettant ainsi une étude intensive du génome humain.

La recherche en génétique commence par l'examen des séquences de gènes dans le génome humain et l'identification de la séquence des bases qui composent la molécule ADN. La complexité de cette molécule et sa dimension (plus de 3 milliards de paires de bases chez les humains) requièrent des appareils capables de traiter des millions de bits de données. Dans les années '90, une recherche longitudinale en génétique a été facilitée par l'arrivée de techniques à haute performance. Ces techniques ont accéléré les procédures expérimentales et aidé les chercheurs à obtenir et analyser les résultats.

La recherche sur le génome exige des approches complémentaires en recherche fondamentale et appliquée. La combinaison de

ces approches rend possibles la localisation et l'identification des gènes (génotypage) de même que la détermination du fonctionnement des protéines codifiées. Cela permet aux chercheurs d'établir exactement où se produisent les mutations qui provoquent les maladies neuromusculaires et de travailler à leur réparation et à leur prévention.

La création des premières cartes génétiques a rendu possible la recherche des ressemblances et des différences au sein d'une ou de plusieurs familles aux prises avec la même maladie. Nous assistons présentement à de nombreux développements thérapeutiques en génétique parmi lesquels on retrouve la thérapie génique qui pourrait nous permettre à l'avenir de combattre efficacement les maladies neuromusculaires auxquelles la médecine n'apporte que des solutions partielles ou palliatives.



## Implications et applications futures de la génétique

---

Il y a plusieurs implications et applications de la génétique dans le traitement des maladies neuromusculaires. Les chercheurs ont espoir de pouvoir réparer le gène altéré ou de comprendre le rôle et le fonctionnement précis de ce gène afin de mettre au point des techniques qui permettront de compenser les effets découlant de l'absence du produit génique indispensable. La plupart des recherches dans ce domaine en sont toujours à un stade très expérimental, mais plusieurs avenues se précisent.

La première examine la possibilité de traiter l'ADN de la personne. Cette technique consisterait à remplacer le matériel génétique déficient dans les cellules atteintes, c'est-à-dire les cellules musculaires dans le cas des sujets atteints d'une maladie neuromusculaire. Étant donné que l'organisme est constitué de millions de cellules musculaires, le défi est immense. Une autre option serait d'indiquer à la cellule

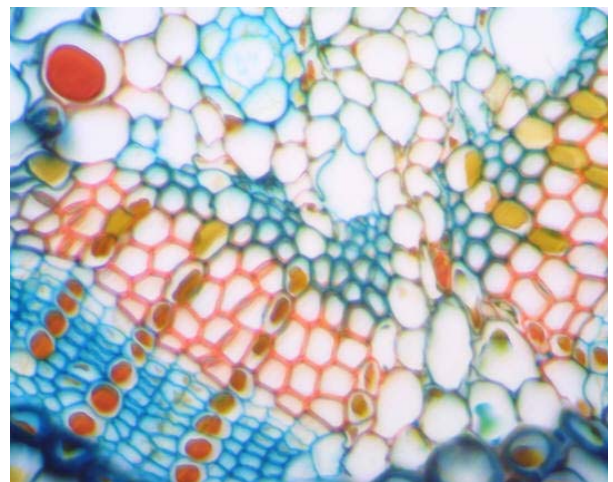
comment augmenter la production d'un autre gène aux propriétés approchantes de façon à compenser le déficit du gène altéré. Une troisième possibilité serait de trouver des moyens de modifier l'environnement cellulaire afin de réduire la gravité de l'impact de la mutation génétique sur la cellule touchée. L'une des façons d'y parvenir est notamment de renforcer les capacités de la cellule à se régénérer d'elle-même.

Les recherches portent également sur les moyens d'empêcher la transmission du matériel génétique contenant le gène altéré d'une génération à l'autre. Pour cela, il est impératif que les parents sachent qu'ils sont porteurs d'une mutation génétique. La tactique consiste à corriger les mutations génétiques directement dans les spermatozoïdes ou les ovules avant même la conception de l'enfant.

## La recherche future

---

La recherche future en génétique mettra vraisemblablement l'accent sur la thérapie génique et les cellules souches afin de développer des traitements curatifs. Les cellules souches sont vitales pour les premiers stades du développement et elles constituent essentiellement les éléments constitutifs de base qui donnent naissance aux cellules avec fonctions spécifiques. Parmi d'autres applications, les potentialités ouvertes des cellules souches les rendent extrêmement prometteuses pour la recherche sur les maladies neuromusculaires et ce qu'elles ont démontré dès les premiers travaux nous laisse entrevoir la possibilité de traitement plus viables et des guérisons potentielles



## Le rôle de DMC en recherche

---

Depuis des décennies, les chercheurs canadiens ont été des chefs de file au plan mondial dans la recherche des causes et des traitements de la dystrophie musculaire et des autres maladies neuromusculaires. Depuis sa création en 1954, DMC a accordé son appui à ces chercheurs et entend continuer d'exercer ce mandat dans l'avenir. L'association à trois principaux programmes de recherche : le Partenariat de recherche sur les maladies neuromusculaires, les bourses et les subventions aux jeunes chercheurs. De temps à autre, l'organisme peut participer à l'octroi de subventions susceptibles d'avoir un impact important sur la recherche neuromusculaire.

Le Partenariat de recherche sur les maladies neuromusculaires réunit les Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC), la Société canadienne de la sclérose latérale amyotrophique (SLA Canada) et DMC. Il suit le cycle d'hiver de l'IRSC pour l'octroi des subventions. Le concours est annoncé à l'automne et il inclut un appel de propositions. Les chercheurs intéressés posent leur candidature pendant l'hiver et un comité formé

par l'IRSC classe les propositions en avril et en mai. Ce classement est fait à partir d'un ensemble de critères stricts et approfondis. DMC forme un comité pour évaluer la pertinence des propositions par rapport aux maladies neuromusculaires et choisit de contribuer sur cette base.

Tous les fonds collectés par DMC pour la recherche sont versés directement aux institutions de recherche (une université ou un hôpital, par exemple) qui les détiennent en fiducie pour le chercheur. Le Partenariat de recherche sur les maladies neuromusculaires réduit largement les coûts administratifs et le temps pour chacun des partenaires et établit de hauts standards pour les recherches qui sont menées. En 2005, l'IRSC ont subventionné tous les projets ayant obtenu au-delà de 4.08 sur l'échelle de classement. La même année, quatre projets ont rencontré ce standard pour une subvention totale de 2,113, 940 \$. Les trois organismes partenaires réunis ont subventionné des projets ayant entre 3,7 et 4,08 sur l'échelle de IRSC et, en 2005, six projets ont reçu une subvention pour un total de 1,645,117 \$.



## SOINS DE SANTÉ COMPLÉMENTAIRES ET PARALLÈLES (SSCP) ET PRODUITS DE SANTÉ NATURELS (PSN)

---

Dans la quête de la santé et du bien-être, les personnes en santé comme celles atteintes d'une maladie incurable se tournent souvent vers les soins de santé complémentaires et parallèles (SSCP) et les produits de santé naturels (PSN). Les soins de santé complémentaires et parallèles (SSCP) sont les pratiques qui s'ajoutent à la médecine primaire en contribuant à un ensemble commun, en satisfaisant une demande qui n'est pas comblée par les approches conventionnelles. Le massage et la méditation sont des exemples de SSCP qui sont maintenant fréquemment utilisés dans la gestion des maladies chroniques. Les PSN incluent les herbes, les vitamines, les minéraux, les acides gras essentiels et l'homéopathie.

Il y a peu de preuves scientifiques pour soutenir la sécurité et l'efficacité de plusieurs des affirmations faites à propos des SSCP et des PSN. De plus, dans certains cas, ils peuvent être nuisibles pour une personne atteinte d'une maladie neuromusculaire ou une personne faisant usage d'un médicament quelconque. Par contre, certaines pratiques légitimes, telles que massages et usage de suppléments (par exemple, la vitamine E) pourraient avoir un

effet bénéfique sur la sensation de bien-être. Dystrophie musculaire Canada (DMC) privilégie l'approche d'équipe entre vous et votre médecin pour déterminer le meilleur traitement possible. Si vous consultez un praticien alternatif, avisez votre médecin pour vous assurer que rien n'interfère avec les médicaments que vous prenez pour gérer vos symptômes de la maladie. Même si vous ressentez une urgence de trouver un traitement, soyez très prudent face à des traitements non conventionnels qui prétendent pouvoir « guérir » ou « ralentir la progression » de la maladie neuromusculaire. Ceux qui offrent ces «traitements» demandent généralement des milliers de dollars, laissant les familles sans l'argent nécessaire pour acheter les biens essentiels ou payer pour les traitements traditionnels de gestion des symptômes. Malheureusement, un grand nombre de personnes qui font la promotion de ces traitements profitent des gens qui cherchent un peu d'espoir. Le chapitre suivant jette un coup d'œil à l'acupuncture, aux antioxydants, au thé vert, au coenzyme Q 10, à la L-carnitine, à la massothérapie et à la gelée royale.

### **l'Acupuncture**

---

L'acupuncture est l'utilisation d'aiguilles fines insérées en des points choisis de l'épiderme pour manipuler la filière énergétique et produire un effet thérapeutique. Il n'y a pas d'évidence scientifique concluante à l'appui des concepts entourant le traitement et les allégations selon lesquelles il contribue à soulager les symptômes associés aux conditions neuromusculaires. Certaines études suggèrent que l'acupuncture aide à soulager la douleur, quoique de façon temporaire seulement.

Avant d'adhérer à ce type de thérapie, il est très important de vous assurer que le praticien est bien qualifié. Afin d'éviter les risques d'infection, les aiguilles ne doivent pas servir à plusieurs personnes et devraient être étiquetées « pour une seule utilisation ». Une forme d'acupuncture appelée « shiatsu » peut aussi être utilisée pour manipuler des points du corps sans l'aide des aiguilles.



## Les antioxydants

---

Les antioxydants préviennent la décomposition des substances par l'oxygène. Ils apportent des substances comme les vitamines et les enzymes. Leur rôle dans l'organisme est d'annihiler l'action des radicaux libres. Ceux-ci sont des molécules d'oxygènes altérées dommageables pour les composantes de la cellule comme la membrane cellulaire et l'ADN. Les radicaux libres sont des sous-produits normaux de l'organisme et ils sont nettoyés par les antioxydants produits par l'organisme lui-même.

Un déséquilibre peut se produire lorsque le nombre de radicaux libres augmente. Cette augmentation peut être causée par le stress, le

vieillesse ou des facteurs environnementaux. Des études démontrent que des suppléments diététiques contenant des antioxydants peuvent augmenter leur niveau dans l'organisme et avoir un effet de protection. On trouve un niveau élevé d'antioxydants dans les fruits et les légumes frais et leur ingestion peut être réalisée par le maintien d'une diète salubre et équilibrée.

Il n'y a pas de preuve concluante que les antioxydants aident les personnes aux prises avec des problèmes neuromusculaires et l'ingestion excessive de vitamines peut nuire à la santé dans certains cas. Il est avantageux de respecter les dosages quotidiens recommandés de vitamines.

## Le thé vert

---

Une étude récente de la souris mdx (le modèle d'animal de la dystrophie de Duchenne) a démontré qu'une ingestion élevée de thé vert pouvait empêcher la détérioration et la mort de la cellule musculaire. Les chercheurs ont trouvé qu'une ingestion équivalente à sept tasses de thé vert par jour diminuait l'amyotrophie d'un type de muscle de la jambe chez les souris de laboratoire atteintes de dystrophie.

Il y a un dommage oxydatif lorsque le taux de dystrophine est anormal et il a été suggéré que

le thé agit comme antioxydant et aide à combattre le stress oxydatif. Ce résultat n'a pas été testé chez les humains mais les individus ayant une maladie neuromusculaire peuvent généralement boire du thé vert en toute sécurité.

Voyez l'article *Le thé vert réduit la nécrose musculaire des souris mdx et les protège de certaines réactions à l'oxygène* dans *The American Journal of Clinical Nutrition*, Volume 75, No 4, 749-753 avril 2002 ainsi que le résumé disponible à [www.ajcn.org](http://www.ajcn.org)

## Le coenzyme Q10

---

Le coenzyme Q10 (CoQ10, également connu sous le nom de ubiquinone) est une substance naturelle que l'on trouve dans les mitochondries (les usines d'énergie de la cellule) et il est l'une des composantes impliquées dans la production de l'énergie. Le CoQ10 a la capacité d'éliminer les effets destructifs des radicaux libres qui se forment lorsque les molécules d'oxygène de l'organisme sont altérées de telle manière qu'elles deviennent destructives pour la

membrane et les autres composantes de la cellule. Ils sont des sous-produits normaux et ils sont nettoyés par les antioxydants de l'organisme.

Il y a eu plusieurs allégations sur les bienfaits du CoQ10 parmi lesquelles la prévention des maladies cardiaques, l'augmentation de la force et de l'énergie musculaire et une réduction de la production de radicaux libres. Les études

antérieures, par manque de rigueur, ne sont pas arrivées à des conclusions satisfaisantes concernant l'amélioration des conditions de vie des personnes atteintes.

On trouve le CoQ10 à l'état naturel dans le corps mais une ingestion excessive n'entraînera pas nécessairement de bénéfice mais très probablement une élimination dans l'urine. Une diète saine et équilibrée fournira tout le CoQ10 nécessaire à l'organisme sauf s'il se trouve dans un état où les niveaux de celui-ci sont réduits. Les personnes ayant des dérèglements

mitochondriaux peuvent prendre le CoQ10 comme partie de leur cocktail de composés; toutefois, il n'y a pas d'évidence que le CoQ10 soit d'un bénéfice quelconque dans le traitement des maladies neuromusculaires.

Actuellement (en 2006), un essai clinique est en cours aux États-Unis où le CoQ10 et des stéroïdes sont prescrits à des personnes ayant la dystrophie musculaire de Duchenne. On en est toujours à l'étape de recrutement et, par conséquent, les résultats n'ont pas encore été publiés.

## La créatine

---

La créatine est une substance qui apparaît naturellement et que l'on trouve dans le tissu musculaire. Elle est convertie en phosphocréatine dans le muscle, laquelle est nécessaire à la production de l'énergie de la cellule. Les athlètes l'utilisent largement, en particulier ceux qui pratiquent l'exercice anaérobie comme l'haltérophilie et le sprint.

La créatine est produite naturellement mais on peut aussi l'obtenir par la diète. Les produits animaux riches en protéines comme la morue, le bœuf, le porc et le saumon contiennent naturellement de la créatine.

Plusieurs allégations sont faites au sujet des incidences de l'ingestion de créatine, notamment sur l'augmentation de la masse musculaire et de la performance athlétique. Toutefois, d'anciennes recherches avec des individus en santé n'apportent pas des

conclusions cohérentes et les effets de l'ingestion de créatine n'ont pas été complètement corroborés.

Il n'y a pas de preuve substantielle soutenant pleinement l'allégation qu'un apport complémentaire en créatine est bénéfique aux individus ayant des problèmes neuromusculaires. Des essais cliniques sont actuellement en cours aux États-Unis avec des personnes atteintes de la dystrophie musculaire de Duchenne et de Becker, de dystrophie myotonique et d'amyotrophie spinale. Des effets secondaires comme le gain de poids et la dépression ont été associés à l'utilisation de la créatine et elle est déconseillée aux personnes souffrant d'une maladie rénale. Toutefois, comme la créatine est une substance naturelle, on peut se la procurer de gré à gré et des normes de dosage n'ont pas encore été établies.

## La carnitine

---

La carnitine est une molécule qui transporte les acides gras à longue chaîne dans les mitochondries (les usines d'énergie dans les cellules). La carnitine est produite en partie dans les reins et dans le foie. Le reste de la carnitine nécessaire à l'organisme s'obtient par

une diète de viande rouge, de volaille, de poisson et de produits laitiers.

Les acides gras sont l'une des principales sources d'énergie du muscle squelettique et du cœur. La carnitine contribue aussi à transporter une partie des déchets issus du métabolisme en

dehors des cellules et dans l'urine.

La carnitine permet l'élimination d'une foule de déchets hors de notre organisme. Sans cette carnitine, on voit apparaître une accumulation de déchets, ce qui peut causer des problèmes au niveau de la membrane cellulaire là où les sections sont dissoutes. Cette accumulation de composés peuvent perturber d'autres réactions chimiques à l'intérieur de la cellule.

La carnitine peut aider dans certains cas de déficience. Un manque de carnitine fait en sorte

que l'organisme devient incapable d'utiliser efficacement ses acides gras à longue chaîne comme source d'énergie. Cette diminution d'énergie peut entraîner un affaiblissement musculaire.

Il n'y a pas de preuve scientifique que la carnitine est bénéfique aux personnes qui n'en manquent pas. En consommer plus que l'organisme en requiert provoque son élimination dans l'urine. La carnitine est un produit naturel et on ne rapporte pas d'effets secondaires attribuables à sa consommation.

## Massothérapie

---

Le massage est réputé pour soulager un vaste éventail de symptômes chez les individus avec des problèmes neuromusculaires :

- Soulagement de la douleur
- Relaxation des muscles liés ou contractés
- Circulation accrue

Il n'y a pas encore eu d'études démontrant les bienfaits du massage, mais il existe une base scientifique aux allégations que le massage libère les toxines et augmente la circulation. Dans l'ensemble, le massage n'apporte pas un traitement ou une guérison des maladies neuromusculaires mais il peut aider à soulager la tension et fournir un contact physique thérapeutique.

De manière générale, le massage est une pratique sécuritaire et il n'y a pas de raison que les personnes ayant une maladie neuromusculaire doivent s'en passer. Il est toutefois prudent de consulter votre médecin avant de commencer afin de confirmer s'il y a des raisons qui contre-indiqueraient le massage:

- Infections ou des inflammations actives, des caillots de sang, des problèmes circulatoires et des défaillances cardiaques;
- Dermatomyosite;
- Tumeurs malignes;
- Problèmes de peau
- Premiers mois d'une grossesse.

De plus, il est important de s'assurer que le thérapeute :

- Est qualifié;
- Est à l'aise pour traiter des personnes handicapées ;
- Possède les installations nécessaires pour accommoder les personnes handicapées.

Certains thérapeutes peuvent même venir chez-vous. Il vaut aussi la peine de s'enquérir des différents types de massages disponibles et de celui d'entre eux qui vous conviendrait particulièrement.

## La gelée royale

---

La gelée royale est une substance produite par les abeilles pour nourrir la reine et elle est vendue comme supplément nutritif,

habituellement sous forme de capsules. Elle est riche en vitamines, en antioxydants, en enzymes, en hormones et en acides aminés. En

*Un manuel d'auto-assistance pour les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire*

outre, on dit qu'elle possède des propriétés naturelles antibiotiques et anticancéreuses.

Il n'y a pas d'études scientifiques qui confirment que la gelée royale peut être utilisée comme traitement efficace contre les maladies neuromusculaires.

Il existe une étude réalisée en 2006 à l'Institut royal Cells en Grèce concernant l'utilisation de la gelée royale. La Muscular Dystrophy Campaign n'a pas constaté d'évidence scientifique démontrant un effet bénéfique sur

les conditions neuromusculaires. L'essai clinique réunit des individus aux conditions variées et il n'existe pas de contrôle, ce qui rend difficile l'interprétation scientifique. L'étude apparaît comme s'appuyant surtout sur des preuves anecdotiques.

Quoiqu'il en soit, la gelée royale est une substance naturelle et il n'y a pas actuellement d'effets secondaires. Elle devrait être considérée comme un supplément bon pour la santé comme les vitamines et les capsules minérales.

## Note finale sur les produits naturels

---

Parce que les vitamines, les herbes et autres médicaments soi-disant complémentaires ou alternatifs (produits de santé naturels) sont devenus si populaires ces dernières années, il est nécessaire de mentionner quelques faits sur ces remèdes potentiels dans un contexte de recherche. Les personnes atteintes de maladie neuromusculaire sont particulièrement attirées par ces remèdes, soit parce que les essais de médicaments ont été infructueux jusqu'à maintenant ou à cause de la perception que ces médicaments alternatifs sont naturels.

Alors que des recherches rigoureuses et considérables sont faites sur les médicaments pharmaceutiques avant leur mise en marché, beaucoup moins de recherche sont faites sur les PSN, sauf pour les vitamines qui ont fait l'objet de recherches exhaustives. Par contre, quelques PSN sont utilisés par certaines cultures depuis des centaines, et même des milliers d'années. Des histoires circulent sur la guérison de personnes ayant utilisé ces médicaments. Il est aussi bien connu que des sous-produits animaux et de plantes sont à la base de plusieurs médicaments reconnus. Malheureusement, les millions de dollars nécessaires pour tester de façon exhaustive les médicaments pharmaceutiques ne sont pas disponibles pour tester les médicaments alternatifs. Il y a peu de

données scientifiques sur l'effet des médicaments alternatifs sur le corps humain.

À partir de janvier 2004, de nouveaux règlements sur les PSN, sous Santé Canada, ont été conçus pour concilier le besoin de sécurité et d'efficacité avec le choix du consommateur. Ces nouveaux règlements stipulent qu'une licence doit être émise par Santé Canada pour chaque PSN vendu au Canada.

Les normes sur les données probantes qui ont été développées définissent clairement les critères requis concernant la quantité de preuves nécessaires pour soutenir chaque affirmation (cinq niveaux qui vont de « revue systématique bien conçue et méta-analyse d'essais cliniques aléatoires ou au moins un essai clinique aléatoire bien conçu » à « référence à l'usage traditionnel »). Plus l'affirmation est forte, plus la preuve doit l'être également. En tant que consommateur, vous pourrez maintenant savoir quel niveau de preuve est disponible, ce qui vous aidera à faire vos choix. Consultez votre médecin à propos des effets avancés au sujet d'un produit.

Votre médecin peut vous aider à décider si un produit peut être néfaste ou s'il peut modifier ou annuler les effets d'autres médicaments.

Considérez aussi le coût du produit. Si le coût est élevé et qu'il y a peu de preuves

scientifiques soutenant les promesses, vous pourriez vouloir reconsidérer votre choix.

## VÊTEMENTS ADAPTÉS

---

Les vêtements peuvent être à la mode, fonctionnels et confortables. Ils sont souvent l'expression de la personnalité. Les gens aiment paraître et se sentir bien dans ce qu'ils portent. Au fur et à mesure de l'évolution de la maladie neuromusculaire, plusieurs personnes trouvent difficile de s'habiller car leur motricité se détériore et la forme de leur corps se modifie.

Les personnes qui utilisent un fauteuil roulant, parce qu'ils sont en position assise, ont souvent une forme corporelle différente avec les hanches et les genoux fléchis. Comme la plupart des vêtements sont conçus pour améliorer l'apparence de celui qui les porte lorsqu'il est debout, il est possible que dans un fauteuil roulant les jupes et les pantalons standards présentent un manque à l'arrière de la taille et un surplus à l'avant.

Avec le temps, les formes du corps et le poids d'une personne qui est toujours en position

assise peuvent changer. La taille peut s'amincir, les hanches ainsi que le haut des cuisses s'élargir. Une personne vivant avec une maladie neuromusculaire et qui utilise un fauteuil roulant peut avoir des difficultés à trouver des vêtements confortables et à la mode. Des difformités posturales peuvent également apparaître, ainsi qu'une perte progressive de fonctionnement et de mobilité, ce qui rend encore plus ardue la recherche de vêtements appropriés.

Il y a une foule de modifications qui peuvent être apportées aux vêtements pour les rendre plus accessibles aux personnes en fauteuil roulant. Par exemple, on peut remplacer les boutons et les agrafes par du Velcro, utiliser des appareils qui aident à fixer les boutons et choisir des pantalons avec des ceintures à bandes élastiques. Vous trouverez ci-dessous plusieurs trucs pour choisir des vêtements plus faciles à mettre et plus avantageux.

## Vêtements pour les utilisateurs de fauteuil roulant

---

### VÊTEMENTS POUR L'EXTÉRIEUR

- Les manteaux et les vestons devraient être courts à l'arrière, pour éviter de s'asseoir dessus. Les vestes décontractées ou sans manches qui s'arrêtent à la taille sont d'un emploi plus facile. Celles conçues pour les utilisateurs de fauteuil roulant sont ordinairement courtes à l'arrière et plus longues à l'avant.
- Les personnes qui utilisent des fauteuils roulants peuvent trouver un veston d'une longueur de hanche plus seyante, avec des fentes aux coutures latérales à la
- taille pour éviter une contrainte au niveau des hanches.
- Des fermetures éclair à deux têtes peuvent être ouvertes à la taille pour prévenir le godage.
- Des petites capes, des châles et des ponchos sont utiles car ils peuvent être enfilés facilement.
- Des manches plus longues à l'épaule donnent de grandes emmanchures.

- Les gens frileux doivent conserver leur chaleur corporelle. Les vestons et les blousons devraient être légers, rembourrés ou matelassés et aussi à l'épreuve du vent que possible. Les

doublures en satin favorisent le glissement facile des vêtements.

- Les capes pour la pluie et les capes en toile sont disponibles auprès des fournisseurs spécialisés.

#### CHEMISES ET CHANDAILS

- Comme pour les blousons, les chemises et les chandails devraient avoir des emmanchures larges et suffisamment d'ampleur le long du dos, des épaules et du haut des bras.
- Les chemises et les chemisiers avec des fronces, des plis ou des pattes dans l'empècement du dos semblent donner de l'ampleur dans le haut des bras.

- Les hauts (corsages) avec des fentes latérales de l'ourlet jusqu'à la ceinture tomberont joliment sur la taille et les hanches.
- Les chandails avec des mailles ou en jersey sont extensibles et répondent facilement aux mouvements de la personne qui les porte.

#### PANTALONS

- Les ceintures extensibles ou élastiques sont plus confortables et facilitent l'habillage. Elles donneront aussi ajustement et confort ainsi qu'une adhérence plissée aux chemises et aux blouses.
- Un pantalon au siège profond permet d'éviter qu'il y ait un espace entre les pantalons et le haut.
- Des poches accessibles à l'avant conviennent mieux. Évitez les poches à l'arrière ou sur les côtés.
- Tous les pantalons remontent quand celui qui les porte est assis. Une longueur de jambe supérieure gardera les chevilles couvertes.

- Les styles avec des plis souples à l'avant favorisent un ajustement plus lâche autour des fesses et des hauts de cuisse et sont plus confortables. Évitez de choisir des pantalons qui ont une coupe lisse et une ceinture rigide.
- Évitez les pantalons avec des coutures épaisses et dures.
- Les pantalons conçus pour des personnes en fauteuil roulant sont profilés pour une personne assise avec une longue couture l'arrière et une courte à l'avant.
- Une fermeture éclair plus longue s'ouvre davantage et rend l'habillage et la toilette plus faciles.

#### JUPES

- Les jupes munies d'une ceinture élastique sont habituellement plus confortables à porter.
- Les jupes évasées et plissées conviennent mieux à quelqu'un qui est assis. Les jupes à ligne « A » peuvent

donner l'apparence d'une jupe droite sans que le tissu tire le long des hanches.

- La longueur du vêtement est une question de préférence personnelle. Toutefois, en position assise, plus un



vêtement est serré, plus il semble court. Une jupe courte finissant au-dessus du genou peut faire apparaître les genoux très proéminents. Cette longueur de jupe convient mieux lorsqu'elle est portée avec des bas de couleur assortie, des collants ou des caleçons. Les jupes plus longues qui tombent au-dessus du genou sont plus attrayantes.

- Une jupe à boutons, écossaise (kilt) ou enroulée peut être déposée sur le fauteuil roulant avant de s'y asseoir, ce qui peut rendre l'habillage plus facile. Elle peut aussi être déboutonnée et laissée sur le fauteuil lors du transfert aux toilettes.

### ROBES

- Une robe avec une taille définie peut être très attrayante. Cependant les ceintures et les tailles ajustées peuvent être plutôt inconfortables à porter.
- Les robes avec des élastiques à la taille ont tendance à remonter sous les bras.
- Les robes avec des fixations à l'avant ou sans fixation sont plus faciles à revêtir.
- Des pièces de vêtement distinctes mais agencées peuvent donner l'apparence d'une robe à un ensemble. Les

coordonnés sont utiles pour les silhouettes disproportionnées. Avec des coordonnés, les hauts avec des dos plus courts qui atteignent tout juste le siège, sont susceptibles d'être plus confortables. Les coordonnés peuvent apporter une plus grande variété à la garde-robe. Dans plusieurs magasins, on peut se procurer séparément des vestes, des pantalons ou des jupes.

### VÊTEMENTS DE LOISIRS

- Les survêtements et autres vêtements de sports sont faciles à porter, attrayants, chauds et appropriés à plusieurs occasions.
- Plusieurs ont des ceintures élastiques et ceux qui n'ont pas de fermetures sont extensibles et faciles à endosser ou à enlever. Quelques-uns ont une

fermeture-éclair aux chevilles ou des boutons à pression le long des jambes, ce qui les rend également faciles à mettre ou à enlever. Ils sont une option facile pour les personnes en fauteuil roulant mais peuvent être limitatifs s'ils sont portés constamment.

### SOUS-VÊTEMENTS

#### FEMMES

- Les sous-vêtements doivent toujours se porter confortablement. Évitez qu'ils soient serrés à la taille et à l'aîne.
- On peut trouver des sous-vêtements qui se manipulent sans les enlever, ce qui facilite la toilette.

- Si le fait de mettre ou d'enlever un pantalon est difficile, utiliser un sous-vêtement à jambes assez larges pour tirer la fourche facilement d'un côté lorsque vous allez à la salle de bain.
- Un sous-vêtement à fourche ouverte est plus facile : Plus besoin de se débattre

avec les fermetures de la fourche. Les utilisateurs de fauteuil roulant, qui se déplacent aux toilettes avec un élévateur, vont trouver que ce style de sous-vêtement est le plus approprié.

- Il en va de même pour les collants à fourche ouverte.

#### TISSU

- Il est important de connaître les avantages et inconvénients des différents types de tissu.
- Les tissus d'entretien facile sèchent plus rapidement, gardent une belle apparence et nécessitent peu de repassage.
- Les tissus extensibles sont confortables pour s'asseoir et facilitent l'habillage.
- Les tissus à tissage serré, fabriqués d'un mélange de fibres naturelles ou

#### COULEUR

- Les vêtements de nuances différentes donnent une impression de hauteur.
- Les nuances plus pâles et à motif, portées à la partie supérieure du corps avec un pantalon ou une jupe foncée et unie, peuvent aider à donner et à maintenir une image visuelle équilibrée.
- Des pantalons ou de jupes aux couleurs claires peuvent attirer une attention inutile sur les hauts de cuisse et les genoux.
- En tenant compte des aspects qui précèdent, vous aurez plus de facilité à vous habiller et vos vêtements vous feront et paraîtront

#### HOMMES

- Les caleçons boxeurs peuvent convenir mieux que les sous-vêtements dont l'avant est en forme de Y.
- Les tissus en coton doux ou en jersey peuvent être les plus confortables à porter.

synthétiques, sont résistants, gardent leur forme et ne plissent pas.

- Les tissus à glissement doux sont plus faciles à mettre et à enlever.
- La plupart des fibres manufacturées sont chaudes.

mieux. Au fil de l'évolution de la maladie, il est important d'être bien et à l'aise dans ce que l'on porte.

- Si vous désirez obtenir plus d'idées et de trucs au sujet des vêtements adaptés, consultez le bureau régional de Dystrophie musculaire Canada (DMC) le plus près de chez-vous. L'inscription au programme de soutien par les pairs est aussi une façon valable de partager des idées avec d'autres familles ou individus qui vivent les mêmes situations.

## CONSIDÉRATIONS JURIDIQUES ET FINANCIÈRES

---

### Vivre avec une maladie neuromusculaire peut coûter cher

---

Vivre avec une maladie neuromusculaire peut engendrer des coûts supplémentaires, que l'on vive à la maison ou dans une institution. Les soins en établissement coûtent cher aux contribuables. En contrepartie, les soins à domicile coûtent moins cher à la société, mais la responsabilité financière incombe principalement à la famille et devient souvent un fardeau financier pour celle-ci. Il s'agit d'une triste réalité et ce, malgré l'aide apportée par divers organismes ou groupes de soutien. L'aide accordée par Dystrophie musculaire Canada (DMC) devient, pour de nombreuses personnes, un facteur déterminant pour assurer les soins à domicile.

Une personne ayant une maladie neuromusculaire peut avoir besoin d'un ou de plusieurs appareils d'aide dès le moment du diagnostic. Ce qui est sûr, c'est que tout au long de l'évolution de la maladie, plusieurs auront besoin d'une multitude d'appareils d'aide, comme une canne, une marchette, un fauteuil roulant manuel et électrique, un siège de transfert, un élévateur suspendu, un élévateur

d'escalier, une toilette adaptée, un respirateur... et la liste continue.

En plus des appareils d'aide, les personnes atteintes doivent prendre plusieurs médicaments pour traiter les différents symptômes. Les médicaments peuvent coûter cher, surtout si l'assurance-médicaments ne couvre pas une grosse partie des dépenses. Les soins à domicile et de répit, qui visent à permettre à l'aidant une pause bien méritée, peuvent également coûter cher à la famille. Certaines familles considèrent qu'il est important de se procurer un véhicule adapté pour les fauteuils roulants ou encore de modifier leur maison afin d'aider la personne à conserver une certaine autonomie.

Évidemment, il y a un prix rattaché à de tels choix, mais sachez qu'il est possible d'obtenir de l'aide financière, gouvernementale ou privée, pour les frais connexes à la maladie. Parlez-en à votre travailleur social ou communiquez avec le bureau régional de DMC le plus près de chez-vous pour plus de renseignements. Via son programme de prêt d'aides techniques, l'association peut vous venir en aide de différentes façons.

### Questions d'assurances

---

#### COMPRENDRE VOTRE RÉGIME D'ASSURANCE

Afin de profiter au maximum des avantages de votre régime d'assurances, il est important de noter le nom, le numéro de téléphone, l'identification et le numéro de groupe de votre assurance-groupe. Vous devriez également noter qui est l'assuré (vous ou votre conjoint),

sa date de naissance et son numéro d'assurance sociale.

Notez également tout autre détail pertinent au sujet de votre assurance-groupe, comme si vous avez des cartes d'assuré distinctes par conjoint ou encore une assurance de soins de longue

*Un manuel d'auto-assistance pour les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire*

durée. Si vous détenez plus d'une police d'assurance, déterminez laquelle est la principale et laquelle est secondaire; Une situation ambiguë peut entraîner des erreurs et des factures élevées. Le représentant au service à la clientèle de la compagnie d'assurance peut vous aider à identifier quel plan doit être facturé en premier.

Assurez-vous également de toujours être au courant de l'état de votre assurance; si vous constatez un changement au niveau de votre couverture, avertissez tous vos médecins, fournisseurs de soins et pharmaciens de façon à éviter les erreurs à votre prochaine visite. Communiquez avec votre compagnie d'assurances directement et posez des questions précises au sujet de vos avantages. Notez toujours le nom de la personne à qui vous avez parlé et la date de votre conversation. N'oubliez pas que ce qui est dit au téléphone ne garantit en rien votre assurabilité. On peut exiger que votre médecin remplisse une lettre ou un formulaire pour attester de votre état de santé et de votre admissibilité à certaines clauses de votre assurance.

Demandez si votre police comprend le service de gestion de cas. Les gestionnaires de cas sont des personnes qui travaillent pour la compagnie d'assurances ou qui sont mandatées par elles pour intervenir auprès de l'assuré ou le conseiller quand les coûts sont élevés ou que les besoins sont complexes. Les gestionnaires de cas sont souvent capables de faciliter votre accès à des programmes de prestations peu connus et de vous aider à réduire vos dépenses globales. Le service de gestion de cas peut débiter à diverses étapes de votre maladie,

#### L'ASSURANCE-AUTOMOBILE ET L'ASSURANCE DE BIENS

Si vous n'informez pas votre compagnie d'assurances de votre état de santé, votre assurance automobile pourrait ne plus être valide. La conduite automobile nécessite parfois des réflexes rapides du pied et de la

selon le type de garantie définie par la compagnie d'assurances.

Un contact direct avec votre compagnie d'assurances vous aidera à comprendre votre police et la façon dont fonctionne votre régime. Suivez les conseils du présent guide lorsque vous communiquerez avec votre compagnie. Assurez-vous d'avoir à portée de main toute l'information au sujet de votre plan avant d'appeler. N'hésitez pas à demander la signification de certains mots ou termes.

Il peut être très important pour une personne atteinte de maladie neuromusculaire de posséder une assurance collective. Si vous souscrivez à un régime d'assurance collective avec votre employeur, vous aurez peut-être à demander les conseils d'un avocat ou d'une personne de confiance afin de vous assurer que cette couverture sera toujours valide même lorsque vous ne serez plus en mesure de travailler. Certains employeurs essaient de mettre fin à l'emploi de personnes atteintes d'un handicap afin d'annuler leur participation au régime d'assurance collective; de cette façon, ils essaient de maintenir les primes d'assurance au taux le plus bas possible.

Il existe aussi de nombreux cas où les personnes atteintes d'un handicap ont dû faire appel aux services d'un avocat afin de contraindre la compagnie d'assurances à payer les prestations prévues au régime d'assurance-groupe, particulièrement en ce qui a trait aux pertes de revenu. Si vous demandez un avis juridique, assurez-vous de consulter un avocat qualifié dans ce domaine.

main afin de prévenir un accident. Informez-vous auprès de votre clinique au sujet des examens de conduite automobile, qui pourraient attester de vos habiletés actuelles pour les besoins de votre assurance. Par ailleurs, il se

peut que vous ayez à prendre une assurance de biens complémentaire pour inclure les appareils d'aide dont vous aurez besoin ou les

rénovations qui auront à être effectuées à votre domicile.

#### L'ASSURANCE-VIE : PROGRAMME DE RÈGLEMENT ANTICIPÉ

La plupart des compagnies d'assurances offrent une clause de règlement anticipé par laquelle les personnes qui sont atteintes d'une maladie incurable peuvent recevoir une portion de leurs prestations d'assurance-vie à l'avance, pendant les dernières années de leur vie. Si vous désirez vous prévaloir d'un règlement anticipé, calculez la valeur totale de la somme assurée et comparez-la à la diminution de la valeur de votre assurance-vie. Si ce genre de calcul est un peu compliqué, n'hésitez pas à demander l'aide d'une personne de confiance. Pour plus de renseignements au sujet du règlement anticipé, voir les prochains points.

#### Comment fonctionne le programme de règlement anticipé?

Les politiques et les procédures pour le règlement anticipé peuvent varier légèrement d'une compagnie d'assurances à l'autre. Généralement, pour recevoir des prestations de règlement anticipé, on doit présenter une demande à la compagnie d'assurances en y joignant une expertise médicale qui confirme que l'assuré est dans la phase terminale d'une maladie incurable et qu'il ne lui reste qu'environ 24 mois à vivre.

La compagnie d'assurances fait ensuite enquête pour s'assurer que les prestations ne seront pas utilisées pour rembourser un prêt ou une dette, ni qu'elles seront versées de façon irrévocable à une autre personne qui pourrait ensuite poursuivre la compagnie pour les prestations complètes après la mort de l'assuré. Une fois ces deux conditions remplies, la compagnie d'assurances remettra un pourcentage de la valeur de la police, généralement entre un tiers et la moitié de la valeur, à titre de règlement anticipé. Ici encore, les détails varient d'une

compagnie à l'autre. Certaines établissent un maximum, autour de 50 000 \$, pour les prestations de règlement anticipé. Certaines réclament des intérêts, et ces derniers sont généralement payés à part. Certaines prennent des arrangements spéciaux avec l'assuré pour effectuer le versement régulier des prestations et pour que la police d'assurance demeure en vigueur..

#### Qu'advient-il de l'argent qui reste dans la police?

Lorsque l'assuré meurt, le montant restant sera remis à sa succession ou à son bénéficiaire désigné, moins les intérêts calculés sur le montant versé à titre de règlement anticipé.

#### Le règlement anticipé est-il disponible avec toutes les polices d'assurance?

Le règlement anticipé fait généralement partie intégrante des polices d'assurance-vie personnelles, mais ne le sont pas toujours dans le cas des régimes d'assurance collective. Les pratiques varient, alors assurez-vous de bien vous informer quant à ce qui est offert dans votre plan d'assurance.

#### Quelles sont les étapes à suivre si je suis intéressé à recevoir un règlement anticipé?

Avant de soumettre votre demande, parlez-en à un avocat ou à un conseiller financier pour connaître les incidences financières. Présentement, le gouvernement fédéral ne perçoit pas d'impôts sur les règlements anticipés, mais toute personne qui reçoit une somme globale à titre de règlement anticipé ne

sera plus admissible aux prestations d'aide sociale. Parlez-en à quelqu'un qui peut évaluer votre situation financière globale et vous conseiller quant à la meilleure option.

Si vous décidez de présenter une demande de règlement anticipé, vous ou votre avocat devrez communiquer avec votre représentant d'assurance. Informez-vous quant à la valeur du règlement anticipé de votre police. Parce que le

règlement anticipé est un programme relativement nouveau chez la plupart des compagnies d'assurances, certains représentants ou courtiers ne seront pas au courant. Si vous éprouvez de la difficulté à obtenir de l'information au sujet de votre police d'assurance ou du règlement anticipé, communiquez avec l'Association canadienne des compagnies d'assurance de personnes au numéro sans frais suivant : 1 (800) 268-8099.

## Régimes de retraite

---

### RÉGIMES DE RETRAITE COLLECTIFS

Si vous participez à un régime de retraite corporatif ou autre type de régime de retraite collectif, informez-vous des conséquences d'un diagnostic de maladie neuromusculaire. Pour vous assurer de recevoir ce à quoi vous avez droit, consultez une personne en qui vous avez confiance.

- Pouvez-vous retirer une rente avant l'âge de 65 ans si vous êtes invalide et incapable de travailler ?
- Est-ce que votre conjoint recevra la rente si vous n'êtes plus vivant ?

Si des problèmes surviennent, vous pourriez devoir consulter un avocat qualifié dans les régimes de retraite collectifs.

Pour réduire les impôts à votre décès, il serait sage de vous assurer que votre conjoint est le bénéficiaire de votre régime de retraite; sinon, la valeur de votre régime de retraite sera ajoutée à votre succession et sera sujette à des frais d'homologation.

### RÉGIME DE PENSION DU CANADA

Les personnes souffrant de la maladie neuromusculaire peuvent être admissibles à une rente d'invalidité du Régime de pension du Canada (RPC). Pour être admissible à une rente d'invalidité du Régime de pension du Canada, vous devez :

- Avoir entre 18 et 66 ans
- Avoir cotisé au RPC pendant une période minimale, comme suit :

- Si vous ne comptez que deux années civiles pour votre période de cotisation, vous devez avoir cotisé dans les deux années.

- Si vous comptez plus de deux ans pour votre période de cotisation, les cotisations doivent avoir été effectuées dans deux des trois dernières années, ou cinq des 10 dernières années.

Si vous recevez déjà des prestations de retraite du RPC et que vous devenez invalide entre l'âge de 60 et de 65 ans, vous devez être devenu

invalide avant ou dans les six mois de la date d'entrée en vigueur de votre rente de retraite.

Postulez par écrit (vous pouvez vous procurer les formulaires à votre bureau local du gouvernement fédéral). Une rente d'invalidité du Régime de pension du Canada est payable à

compter du quatrième mois suivant la date de votre invalidité. Vous pourrez recevoir jusqu'à 12 mois de prestations rétroactives. Comme la plupart des régimes de retraite, votre rente d'invalidité du RPC est imposable, et le taux dépend de votre revenu total.

**Attention :** Il existe des organismes qui achètent les polices d'assurances des personnes atteintes de maladies incurables. En échange d'une somme d'argent, généralement substantiellement moins élevée que la valeur de la prime à la mort de l'assuré, ce dernier nomme l'organisme à titre de bénéficiaire et renonce à tous les droits associés à la police. Lorsque l'assuré meurt, l'entreprise bénéficiaire reçoit le plein montant de la prime.

En Ontario, il est présentement illégal pour tout organisme autre qu'une compagnie d'assurances de procéder à ce type de pratique. Bien que de tels organismes n'existent pas en Ontario, de nombreuses entreprises américaines essaient de recruter des détenteurs de polices d'assurance au Canada. Parlez-en à votre avocat ou communiquez avec l'Association canadienne des compagnies d'assurance de personne avant de vous engager avec ce type d'organisme.

## Questions d'impôt

Le formulaire T2201, certificat pour le crédit d'impôts pour personnes handicapées de

l'Agence du revenu du Canada (ARC) comporte une section qui doit être remplie et signée par vos médecins et expédiée avec votre déclaration d'impôts.

### RÉDUIRE SES IMPÔTS GRÂCE À UN FRACTIONNEMENT DU REVENU

Le fractionnement du revenu réduit l'impôt familial total en répartissant le revenu parmi les membres de la famille qui sont soumis à un taux d'imposition inférieur. Ceci doit être fait de manière à « attribuer » moins de revenus aux personnes qui gagnent les plus hauts salaires dans la famille selon l'ARC. Voici certaines stratégies :

- Gel successoral
- Transfert de propriété à juste valeur marchande

- Don ou prêt de biens visant à générer des revenus
- Transfert de fonds à un enfant qui a 17 ans
- Réaliser des gains en capitaux au nom des enfants
- Rémunérer son conjoint (par exemple, une personne atteinte de maladie neuromusculaire peut payer son conjoint à titre d'aidant, ce qui devient une dépense déductible pour la personne atteinte de maladie neuromusculaire)
- La personne la mieux rémunérée paie tous les frais de consommation du ménage



- Déposer les crédits pour enfants dans le compte bancaire de l'enfant
- Cotiser au REER du conjoint
- Transférer la moitié des prestations du régime de pension au conjoint Il y en a d'autres. Qu'il

#### GEL SUCCESSORAL

Le but du gel successoral est de réduire les impôts à percevoir à la mort. En présumant que l'actif soit imposable, les impôts peuvent être réduits par une méthode de planification qui fait

#### IMPÔTS SUR LA CESSION RÉPUTÉE DES ACTIFS AU DÉCÈS

À la date du décès, l'Agence du revenu du Canada requiert une déclaration de revenus pour les sommes gagnées jusqu'à cette date et pour tenir compte des impôts applicables sur l'augmentation de la valeur des propriétés et autres actifs du défunt. Il existe certaines

#### FRAIS D'HOMOLOGATION

La nomination du liquidateur de la succession valide le testament. Après l'émission de cette attestation, la cour de succession ordonne un taux d'imposition qui varie d'une province à

#### IMPÔT SUCCESSORAL DES ÉTATS-UNIS

Si vous êtes né aux États-Unis et y possédez une propriété ou si vous possédez des titres de placement américains, vos bénéficiaires pourraient avoir une mauvaise surprise. Même si vous avez été un citoyen canadien pour la majorité de votre vie, lorsque le Internal Revenue Service (IRS) américain apprend le décès d'une personne, il applique un impôt

#### TESTAMENT D'OPTIMISATION FISCALE

Il existe de nombreuses options de planification successorale, comme le fait de nommer le conjoint bénéficiaire de toute police d'assurance-vie et de tout régime de retraite. Il y a également d'autres façons de réduire l'impôt.

s'agisse de fonds substantiels, ou même de fonds modestes, consultez un expert dans le domaine des impôts qui se spécialise dans les questions d'invalidité.

en sorte que les profits futurs de ces actifs soient versés à une autre personne dont le niveau d'imposition est moins élevé, comme votre enfant. Consultez un comptable à ce sujet.

exonérations libres d'impôts pour la propriété laissée au conjoint ou à une fiducie au nom du conjoint. De plus, les parts sociales payant un dividende pourraient être doublement imposées si les dispositions adéquates ne sont pas prises. Consultez un comptable professionnel pour plus de renseignements.

l'autre. Les frais d'homologation peuvent être réduits en diminuant la valeur de la succession, par exemple en nommant le conjoint bénéficiaire de l'assurance-vie au lieu de la succession.

successoral sur la succession totale, peu importe dans quel pays les actifs sont situés. Les actifs seront retenus par l'IRS jusqu'à ce que les impôts soient payés. Il existe des façons simples d'éviter cet impôt. Consultez un comptable professionnel qui connaît l'impôt successoral des États-Unis si cette situation s'applique à vous.

Par exemple, les fiducies testamentaires, les fiducies au profit de l'époux ou du conjoint de fait et l'autorisation d'un fiduciaire à prendre des mesures pour réduire l'impôt. Mentionnez vos plans dans votre testament pour vous assurer que vos désirs seront respectés après

vos décès. Un legs de bienfaisance fait à un organisme de charité peut également réduire l'impôt. Si des sommes considérables sont en

jeu, il est probablement sage de consulter un comptable ou un avocat spécialisé en planification successorale.

## Testament de vie et procurations

---

### QU'EST-CE QU'UN TESTAMENT DE VIE?

Un testament de vie est un document qui déclare vos intentions par écrit au sujet des soins de santé ou des soins personnels futurs. Certaines personnes y consignent leurs choix, par exemple : une ordonnance de ne pas réanimer, le branchement à une machine pour rester en vie, la chirurgie et le don d'organes. Les soins personnels qu'on y inscrit incluent les choix concernant le domicile, l'alimentation, la sécurité, l'hygiène, le confort, etc.

Un testament de vie est appliqué lorsque vous devenez incapable de comprendre les options de traitements et leurs conséquences ou si vous êtes trop malade pour communiquer. Pour une personne atteinte de maladie neuromusculaire, le testament de vie pourrait prendre effet dans un cas d'urgence telle qu'une insuffisance respiratoire où la personne n'est plus capable de communiquer ses choix.

### QU'EST-CE QU'UNE PROCURATION?

Une procuration est un document donnant à un tiers le pouvoir d'agir en votre nom si vos capacités mentales sont réduites ou si vous êtes trop malade pour communiquer. Vous pouvez choisir une seule personne ou plusieurs personnes pour agir en tant que mandataire. Si vous choisissez plus d'une personne, vous devez indiquer si un seul individu peut prendre les décisions ou si elles doivent être prises en groupe.

Un testament de vie légal peut prendre un autre nom dépendant de votre province de résidence, tels que : « directives en matière de soins de santé », « directives préalables en matières de soins », « mandats », « autorisations », « directives personnelles », « testament euthanasique » et « procuration pour soins personnels ».

Un testament de vie comprend deux parties : *une procuration* qui spécifie la personne qui prendra les décisions en votre nom si vous n'en êtes plus capable (voyez Directives préalables de soins de santé) et les instructions qui spécifient le type de soins de santé ou d'autres options de soins personnels que votre mandataire pourra choisir dans des situations particulières. Vous pourriez également inclure un « historique des valeurs » dans votre testament euthanasique. Une explication de vos croyances personnelles et de vos valeurs pourraient aider les décideurs à comprendre et à appliquer vos souhaits.

Il y a deux types de procurations :

1) relative aux biens, et 2) relative aux soins personnels.

#### 1. Procuration permanente relative aux biens

Une procuration permanente relative aux biens (incluant la gestion de vos finances) vous aidera à protéger vos biens pour qu'ils ne soient pas pris en charge par le Curateur public. Si cela se produit, votre famille pourra plus facilement

reprendre le contrôle de vos biens s'il existe une procuration permanente relative aux biens.

## 2. Procuration pour soins de santé

Une procuration pour soins de santé peut être appelée de façons différentes d'une province à l'autre (par exemple : procuration pour soins personnels). Peu importe son nom, sa fonction est la même. C'est un document juridique qui nomme une ou des personnes à qui vous donnez l'autorisation juridique de prendre des décisions en votre nom concernant les soins de santé, d'après votre testament de vie et non d'après les suppositions d'une autre personne. Si une situation particulière n'est pas couverte par le testament de vie, votre mandataire peut agir en votre nom.

Il est extrêmement important que vous connaissiez bien et que vous fassiez

### Pourquoi ces documents sont-ils importants?

Un testament de vie et une procuration pour soins de santé sont importants parce qu'ils :

- favorisent l'autodétermination et, s'ils sont suivis, satisfont les souhaits du testateur
- réduisent le stress associé aux décisions difficiles qui sont souvent laissées à la famille immédiate et aux amis
- libèrent les praticiens médicaux de répercussions juridiques et éthiques

En l'absence de testament de vie, il est impossible de savoir si les soins que vous recevrez sont conformes à vos désirs. Le testament de vie est particulièrement important pour une personne atteinte d'une maladie neuromusculaire qui risque une crise respiratoire. Vous devez exprimer à l'avance et de façon très claire si vous désirez une trachéostomie pour vous garder en vie.

entièrement confiance à la personne qui prendra les décisions en votre nom d'après les instructions que vous lui aurez données.

Vous devez vous assurer que cette personne connaît vos désirs et qu'elle agira en ce sens à moins que ce soit impossible de le faire. Votre procuration pour soins de santé devrait être conservée dans un endroit sûr et facilement accessible pour votre mandataire. Vous pourriez également choisir de garder dans votre portefeuille une carte identifiant votre mandataire et incluant ses coordonnées. Votre testament de vie peut être un document indépendant, mais vous pouvez également noter vos souhaits personnels et de soins de santé sur un formulaire de procuration pour soins de santé reconnu dans votre province. Un document indépendant offre une plus grande flexibilité pour l'inclusion d'un grand nombre de détails.

### Ai-je besoin d'un avocat pour rédiger les documents?

Pas nécessairement, mais il peut être utile de consulter un avocat qualifié dans ce domaine pour vous assurer que votre document sera valide dans votre province.

### Quand doit-on rédiger les documents et à qui les remettre?

Il peut être très difficile, voire même stressant, de créer un testament de vie et de nommer un mandataire dans les stades avancés de la maladie. Il est donc recommandé de commencer le processus alors que vous allez encore bien. Lorsque vous avez rempli vos documents, remettez une copie à votre médecin et à votre conseiller spirituel, de même qu'à votre (vos) mandataire(s) et autres membres de votre famille. Votre famille et vos fournisseurs

de soins de santé doivent connaître vos désirs si vous voulez augmenter les chances que vos choix soient respectés en cas d'incapacité à les communiquer par vous-même.

Est-il possible de modifier un testament de vie et une procuration?

Oui. Les directives préalables doivent évoluer. Par contre, si vous faites des changements, vous devez détruire toutes les versions antérieures et distribuer la nouvelle version aux gens ayant reçu la précédente. En tant que personne atteinte d'une maladie neuromusculaire, vous subirez plusieurs changements dans votre santé et vos habiletés fonctionnelles, ce qui modifiera votre perception de ce qu'est la qualité de vie. Donc, ce que vous ne voulez pas aujourd'hui pourrait être appelé à changer dans un an. On recommande de réviser le testament de vie aux six mois.

### Reconnaissance juridique

La reconnaissance juridique des testaments de vie et des procurations varie d'une province à l'autre. Lorsqu'une province a des lois spécifiques, les gens peuvent être légalement forcés à suivre les dispositions de votre testament de vie. L'Association médicale canadienne a approuvé une politique qui soutient le testament de vie et la plupart des médecins les privilégient.

Un avocat vous aidera à comprendre les lois qui s'appliquent à votre province. Vous pouvez également contacter ou visiter le site web du ministère du procureur général de votre province pour plus d'information.

Où puis-je me procurer des exemplaires de directives préalables?

Des trousse de procuration et de testament de vie sont souvent offertes sans frais par le gouvernement provincial et peuvent être téléchargés via Internet. Vous pouvez aussi vous procurer des formulaires et des trousse de testament de vie en librairie ou par Internet. Par exemple, sur le site du Réseau juridique du Québec (<http://www.avocat.qc.ca/communiques/revuepersse.htm>). Un exemplaire de formulaire de testament de vie est disponible sans frais au Joint Centre for Bioethics de l'Université de Toronto. À Montréal, on en trouve à l'hôpital général juif. Vous pouvez consulter et imprimer le document au [www.utoronto.ca/jcb/home](http://www.utoronto.ca/jcb/home) et au [http://www.jgh.ca/SITES/DOCS/031\\_003-16-clinical-ethics-committee/3072007013550.pdf](http://www.jgh.ca/SITES/DOCS/031_003-16-clinical-ethics-committee/3072007013550.pdf). Il vous donnera de l'information détaillée sur les testaments de vie, la légalité des testaments de vie d'une province à l'autre, les choix face aux soins de santé et les soins personnels. Pour de l'information à jour sur le statut des testaments de vie au Canada, consultez un avocat. Un exemplaire de directive de soins de santé créé spécifiquement pour les personnes en soins palliatifs est disponible au [www.palliative.info](http://www.palliative.info).

## Acte de dernière volonté

---

### POURQUOI UN TESTAMENT EST-IL NÉCESSAIRE?

La succession d'une personne décédée ne tombera généralement pas sous le contrôle du Curateur public si des membres de la famille

ont droit à la succession. Les membres de la famille qui ont droit de recevoir la succession peuvent aussi être nommés liquidateurs de la succession. Si les membres de la famille n'ont

pas le droit d'être nommés liquidateurs ou s'ils ne veulent pas se voir confier ce rôle, ils peuvent nommer la personne qui en aura la

responsabilité. Par contre, il est préférable d'avoir un testament.

#### PLANIFICATION DU TESTAMENT

Faire un testament vous aidera à réduire les impôts additionnels et les frais d'homologation à votre décès. Une planification adéquate peut aussi réduire les impôts que vos bénéficiaires auront à payer sur les revenus futurs.

Pour planifier votre testament, vous devrez :

- Faire une liste des actifs et des passifs, incluant les impôts additionnels payables à votre décès;

- Déterminer qui seront vos bénéficiaires : conjoint, enfants, autres parents, amis, œuvres de bienfaisance, etc.;
- Tenir compte de stratégies de réduction des impôts, tels que les dons à des œuvres de bienfaisance;
- Choisir votre liquidateur de succession qui peut être votre conjoint ou un ami de confiance. L'utilisation d'un avocat, d'un comptable ou d'une société de fiducie peut être nécessaire pour les situations plus complexes.

#### L'UTILISATION DU TESTAMENT POUR FAIRE UN DON DIGNE DE MENTION

Nombreux sont ceux qui choisissent d'inclure au testament un legs de bienfaisance à une cause qui leur tient à cœur dans leur testament. Le legs de bienfaisance permet aux gens de choisir une œuvre de bienfaisance et d'utiliser

leur succession pour faire un don qui est souvent beaucoup plus important que ce qu'ils auraient pu se permettre de leur vivant. Vous pourriez vouloir considérer DMC comme bénéficiaire pour un don fixe ou un pourcentage de votre succession.

#### NOTE FINALE SUR LES CONSIDÉRATIONS JURIDIQUES ET FINANCIÈRES...

En plus de composer avec les défis quotidiens de la vie qu'entraîne une maladie évolutive comme la maladie neuromusculaire, on doit planifier les aspects financiers et juridiques, ce qui peut être accablant. Par contre, il est important de s'en occuper adéquatement pour votre bénéfice et celui des êtres qui vous sont chers. Un membre de votre famille ou un ami pourra vous aider à vous organiser ou à faire des recherches, comme par exemple sur les prestations-maladies et les droits juridiques.



## LES QUESTIONS DE FIN DE VIE

---

Lorsque l'on parle d'une maladie neuromusculaire comme étant mortelle ou terminale, il conviendrait peut-être plutôt de parler d'une maladie qui raccourcit la vie. Ainsi, toute personne, peu importe son état de santé, doit à un moment où l'autre se poser des questions sur la fin de vie, comme le genre de soins qu'elle aimerait recevoir ou encore la planification testamentaire et successorale. Pourtant, à moins de savoir que l'on approche de la dernière phase de notre vie, la plupart d'entre nous préférons ignorer la question, et encore moins penser à la planification.

Il va sans dire, notre façon de faire face à la mort est grandement influencée par nos valeurs morales et culturelles. Certaines communautés accueillent la mort comme étant une transition spirituelle. D'autres croient que la mort et la résurrection forment une suite continue. Tout au long de notre vie, les cellules de notre corps meurent à un rythme progressif alors que notre

faculté intellectuelle et notre conscience spirituelle continuent de croître.

Pour plusieurs, la dernière phase de la vie peut s'avérer une période de croissance personnelle importante, une expérience jamais vécue auparavant. Le seul fait de reconnaître que le temps devant soi est limité peut motiver une personne à entreprendre des actions qui feront une différence dans sa vie et dans la vie de son entourage. Cette période peut même devenir un véritable cadeau de la vie. En effet, elle peut permettre d'aborder la fin de vie de façon positive et réfléchie, et ainsi aider à accueillir la mort, tout en apportant un soutien incontestable pour les proches qui survivent.

L'information qui suit traite des concepts de fin de vie et de la planification anticipée des soins, et propose des idées pour raconter l'histoire de sa vie.

### Pourquoi est-ce important d'en parler?

---

Au fur et à mesure que la maladie neuromusculaire progressera, plusieurs questions devront être abordées et il y aura des choix à faire. Bien qu'il soit souvent difficile pour une famille d'aborder des sujets aussi pénibles, il deviendra important, à un moment ou à un autre, que quelqu'un s'occupe des aspects financiers, des questions d'impôts, des assurances, des soins médicaux et personnels, du testament, des arrangements funéraires, ainsi que de la répartition de l'actif et des biens.

Il est préférable de discuter de ces sujets et de planifier la fin de vie avant l'approche de la mort. Malheureusement, le fait de ne pas en parler ou de faire une mauvaise planification pourrait faire en sorte que les membres de la famille soient forcés de prendre des décisions sans savoir ce que vous désirez. Cela pourrait même compromettre vos relations, causer des difficultés financières inutiles et occasionner une fin de vie moins paisible, moins sereine.



## Aborder le sujet de la fin de la vie

---

### QUE SIGNIFIE LA FIN DE LA VIE?

Dans le domaine de la santé, on qualifie de fin de vie l'étape dans la vie d'une personne où la mort est imminente (dans les six mois), à moins d'intervenir en utilisant un moyen artificiel pour maintenir la personne en vie. Sous un angle plus personnel, la fin de vie peut débuter dès le diagnostic pour certains, ou pas avant le dernier

jour pour d'autres. Quelle que soit votre position sur ce qu'est la fin de vie, il est important de prendre le plus tôt possible les décisions quant aux soins que vous désirez recevoir durant cette étape et aux dispositions à prendre à l'égard de vos proches.

### ENVISAGER LA PHASE DE LA FIN DE LA VIE

#### Acceptation

Accepter que la vie arrive à une fin physique peut s'avérer moins difficile lorsque la personne a vécu avec la maladie pendant une longue période. Dans le cas de la maladie neuromusculaire, la perte de certaines capacités et le changement de rôle donnent lieu à un rythme de vie beaucoup plus lent, permettant ainsi davantage de temps de réflexion.

Lorsqu'elles reçoivent leur diagnostic, les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire font face à une nouvelle réalité: une réalité de changements et de pertes accablantes, déclenchant ainsi un processus de deuil continu. L'acceptation fait partie des étapes de ce deuil. Et malgré le fait que l'on puisse accepter cette réalité, il nous arrive parfois d'éprouver à nouveau de la négation et de la colère, pour ensuite revenir à un sentiment d'acceptation. Puisque le processus de deuil demande un certain temps pour la plupart, il y a suffisamment de temps pour penser à ce qui s'en vient.

Au lieu de se voir comme une personne mourante, il est peut-être plus facile de se voir entrer dans la dernière phase de sa vie. De cette façon, on met l'accent sur la vie, et non la mort.

Lorsque la personne accepte le fait que la maladie abrègera sa vie, elle peut alors mieux se préparer et même reconforter ceux qui l'entourent. Parvenir à un sentiment de paix face à la mort peut conduire à une communication profonde avec ses proches et à une meilleure planification de ce qui s'en vient.

#### Attentes face à la mort

L'une des situations les plus effrayantes pour les personnes qui font face à la mort, comme pour leurs proches, c'est d'envisager ce qui se produira, concrètement, durant les derniers jours et les dernières heures précédant le décès. Afin de réduire ces peurs, n'hésitez pas à en parler à votre médecin ou votre infirmière; ces derniers sauront vous informer afin que vous sachiez à quoi vous attendre. Ils sauront vous dire également si vous devez avoir des attentes particulières étant donné que vous êtes atteint de maladie neuromusculaire, par opposition aux personnes qui ne le sont pas. Si vous êtes en contact avec un médecin ou une infirmière en soins palliatifs ou encore si vous connaissez un conseiller pastoral, demandez-leur de vous expliquer ce que sont les derniers instants et de vous informer des ressources disponibles pour vous et vos proches.

N'hésitez pas à intégrer aux discussions les personnes qui vous sont chères, surtout celles



qui vous accompagneront jusqu'à la fin. Ces personnes pourraient également avoir certaines craintes et questions à poser. Sachez qu'il existe également une vidéo intitulée « Surmonter les craintes avant d'entreprendre le grand voyage » qui pourrait vous aider. Il est disponible par l'entremise de l'Association canadienne de soins palliatifs (<http://www.acsp.net>).

Vous pouvez aussi demander à votre médecin ou infirmière quels sont les facteurs qui pourraient affecter votre confort durant vos derniers moments. À partir des réponses qu'ils vous donneront, vous serez mieux informé pour prendre les bonnes décisions et pourrez noter vos souhaits pour assurer une fin de vie paisible.

### Une mort paisible

Nous avons tous déjà entendu l'expression : « il est mort paisiblement ». Malheureusement, nous avons aussi entendu le contraire. Avec l'avènement des soins palliatifs, il est à

souhaiter que les « morts paisibles » deviennent la norme. Le but des soins palliatifs est d'offrir le confort et le soutien aux personnes en fin de vie, afin que ces dernières puissent vivre une belle mort. Une belle mort, cela sous-entend une mort empreinte de dignité et du respect des dernières volontés de la personne, tant au niveau des soins de santé que de ses désirs personnels.

Il est possible de prévoir à l'avance afin de planifier une fin de vie paisible. Voici quelques idées pour vous aider :

- Faire la paix avec la famille et les amis si nécessaire
- Explorer la spiritualité et la foi
- Rédiger un testament et les directives à suivre de son vivant et les communiquer à la famille, au médecin et au clergé
- Exprimer clairement aux proches quel est l'endroit où vous désirez passer vos derniers jours, vos dernières heures

## Planifier à l'avance

---

Une telle planification peut éviter des situations potentiellement difficiles pour la famille. En effet, la personne atteinte d'une maladie neuromusculaire peut réduire considérablement le stress potentiel et les tensions en planifiant, ce qui limitera le nombre et le type de décisions que les autres devront prendre à sa place. Toutefois, une fois que les plans sont faits, les décisions devraient être révisées régulièrement afin de s'ajuster à de nouvelles réalités ou de nouveaux désirs.

Une planification anticipée peut débuter dès que vous en êtes prêt et peut inclure des choix qui ne seront pas différents de ceux que vous

auriez faits avant d'être atteint d'une maladie neuromusculaire. N'hésitez pas à réviser cette liste régulièrement afin de refléter vos besoins qui évoluent. Ceci vous permettra, ainsi qu'à votre mandataire et votre équipe de soins, de vous familiariser et de devenir à l'aise avec vos choix.

L'information sur la planification légale et financière est élaborée en détail à la section intitulée : « Considérations légales et financières ». Les deux aspects de planification anticipée abordés dans les paragraphes qui suivent sont : choix des soins de fin de vie et prévision du deuil.

## CHOIX DE FIN DE VIE

Une personne qui s'efforce d'inclure des directives claires dans son testament de vie (directives préalables sur les soins de santé) devrait être assurée qu'elle sera traitée selon ses volontés et qu'elle aura une fin de vie honorable, une fin de vie qu'elle aura choisie. Afin de prévoir l'éventualité où vous seriez dans l'impossibilité de prendre des décisions ou de les communiquer, il est essentiel de faire un testament de vie et de nommer une personne pour prendre les décisions en votre nom (mandataire). Pour ce faire, vous n'avez qu'à remplir un document légal, que l'on appelle souvent « procuration permanente pour soins de santé ». Les volontés que vous exprimerez dans votre testament de vie peuvent être aussi précises que vous le voulez.

Lorsque vous déciderez des soins que vous désirez dans la dernière phase de votre vie, pensez non seulement aux soins médicaux que vous souhaitez recevoir, mais également à l'endroit où vous voulez mourir, aux personnes et aux choses que vous voulez à vos côtés. Il s'agit de votre vie et de votre mort, et vous avez tout à fait le droit de choisir de le faire dans la dignité. Consultez la section « *Considérations légales et financières* » pour plus de renseignements à ce sujet.

En résumé, il existe quatre étapes pour la planification des soins

1. Recueillir l'information.
2. Parler des décisions.
3. Préparer et signer les directives à l'avance.
4. Informer les personnes qui devraient être au courant et leur fournir un exemplaire.

## CHOIX DE SOINS MÉDICAUX

Le choix des soins médicaux que vous désirez recevoir au cours de votre maladie et à la fin de votre vie relèvent de nul autre que vous. Si vous avez le droit de décider d'accepter d'avoir un

tube de gavage ou un respirateur à l'étape de votre choix, vous avez également le droit de décider à quel moment vous voulez qu'on vous les retire. En effet, les décisions quant aux soins médicaux visant à prolonger la vie relèvent de choix très personnels. Ces décisions doivent être prises en tenant compte de l'information médicale, des ressources financières, des ressources et des soins de l'aidant, ainsi que de votre perception de ce qu'est la qualité de vie.

Il est important de réviser régulièrement les directives préalables sur les soins de santé. Si nous avons tous compris que le concept de qualité de vie diffère d'une personne à l'autre, ce concept peut également changer au fil du temps aux yeux d'une même personne. Par exemple, une personne atteinte de la maladie neuromusculaire pourrait dire initialement qu'elle ne désire pas être branchée à un respirateur advenant une défaillance respiratoire. Par contre, si cette même personne apprenait que sa fille était sur le point de donner naissance et qu'un respirateur pouvait lui assurer d'être en vie pour la venue de l'enfant, elle pourrait changer d'idée. Le contraire est également vrai. Par exemple, une personne qui a recours à un tube de gavage ou à un respirateur pourrait vouloir être débranchée de l'appareil lors d'une situation donnée. Il est important que les aidants révisent régulièrement les directives préalables sur les soins de santé avec les personnes qu'ils soignent et qu'ils ouvrent la discussion afin de savoir comment la personne se sent par rapport à ses choix.

Voici les trois interventions majeures à inclure aux directives préalables sur les soins de santé :

1. Réanimation : demandez-vous si vous préférez être ressuscité ou non advenant un arrêt respiratoire. Vous pouvez toujours demander à votre médecin comment vous procurer une ordonnance

- de ne pas réanimer (DNR) si vous optez pour ce choix.
2. Interventions qui visent à prolonger la vie, telles que les sondes gastriques pour gavage et les systèmes de ventilation artificielle : vous trouverez à la section « Considérations légales et financières », un exemple de directives préalables sur les soins de santé conçu par l'Université de Washington pour les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire et qui se concentre notamment sur le tube PEG et la ventilation artificielle. Ce document pourrait vous aider dans votre prise de décision et vous guider dans la formulation d'usage si vous devez utiliser un formulaire particulier reconnu dans votre province.
  3. Gestion de la douleur : il est important de pouvoir exprimer ses désirs relativement au contrôle et au traitement de la douleur. Cela devrait en fait être l'essence même des soins. Toutefois, on rapporte que nombreux sont ceux qui souffrent inutilement jusqu'à leur mort, et particulièrement les personnes qui ne bénéficient pas de soins palliatifs.

Si vous choisissez de ne pas avoir recours aux interventions conventionnelles (ex. : la ventilation assistée), il sera primordial, lorsque vous discuterez avec les médecins au sujet de vos directives préalables, de voir avec eux quels seront les soins médicaux et les stratégies de traitement des symptômes qui seront envisageables dans votre cas. En particulier, si vous choisissez de ne pas utiliser un appareil respiratoire, il sera important d'avoir des stratégies claires afin de gérer les situations où vous vous sentez essoufflé ou, dans des cas plus rares, si vous souffrez d'une affection respiratoire aiguë. Si vous deviez avoir une affection respiratoire aiguë et que vos directives indiquent que vous ne désirez pas un tube de trachéostomie, il pourrait être raisonnable d'accepter un soutien respiratoire temporaire afin de pouvoir au moins contrôler les

symptômes. À noter qu'une ventilation artificielle peut être retirée en tout temps, l'équipe de soutien médical faisant en sorte que ce soit accompli dans le plus grand confort pour vous. Au Canada, il est légalement et moralement acceptable de demander le retrait d'appareils visant à prolonger la vie, incluant les appareils de ventilation artificielle. Cependant, cette décision devrait faire l'objet d'une discussion avec votre accompagnateur spirituel, car certaines religions interdisent ce genre de débranchement

#### CHOISIR OÙ VOUS VOULEZ MOURIR

Plusieurs personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire préfèrent finir leurs jours dans le confort et la paix de leur foyer. D'autres préfèrent se retrouver dans une institution médicale. Quel que soit votre désir, il est important de le communiquer aux membres de votre famille alors que vous êtes encore apte à le faire. Certaines circonstances, incluant l'incapacité d'obtenir un soutien financier et émotionnel, l'épuisement de l'aidant, les problèmes respiratoires et le manque de services sociaux à domicile peuvent vous empêcher de finir vos jours chez vous. Et rappelez-vous qu'en composant le 911, une équipe médicale sera dépêchée sur les lieux avec mandat de vous garder en vie, même si cela requiert l'utilisation d'un système artificiel non souhaité. Certaines provinces peuvent avoir une politique au sujet des décès à domicile, ce qui pourrait vous permettre d'outrepasser les services du 911. Mais dans un tel cas, des formulaires devront avoir été remplis à ce sujet. Pour plus de renseignements, veuillez vérifier avec votre bureau régional de Dystrophie musculaire Canada (DMC).

Si vous choisissez de passer vos derniers jours à la maison, voici certains points à considérer :

- Dans quelle pièce désirez-vous être ?
- Voulez-vous faire face à une vue en particulier ?

- Choisir qui et quoi vous désirez avoir autour de vous

Pour éviter que vos aidants ne soient tourmentés sur qui aura le droit de vous visiter au cours de vos derniers jours et heures, assurez-vous de leur faire part de vos désirs à l'avance. Voici quelques-unes des questions auxquelles vous aurez à trouver réponse :

- Y a-t-il des personnes avec lesquelles vous désirez communiquer maintenant ?
- Qui désirez-vous près de vous dans vos derniers moments ?
- Avez-vous des demandes spéciales à leur faire (p. ex. : vous lire votre livre préféré) ?
- Voulez-vous votre animal domestique près de vous ?

Certaines personnes ont une idée très claire de ce qu'elles veulent. Prenez le temps de penser quel genre d'atmosphère vous aimeriez avoir afin d'être plus à l'aise, et informez-en votre entourage. Vos proches pourront alors s'assurer de créer l'ambiance que vous souhaitez. De plus, ils se sentiront bien et en paix de faire ce que vous aviez souhaité.

Voici quelques-unes des questions que vous vous posez peut-être :

#### PRÉPARATION AU DEUIL

Un autre type de planification est celui de la préparation au deuil. En effet, il pourrait être avantageux pour les membres de la famille et les amis intimes d'une personne mourante d'identifier les ressources qui pourraient les aider à passer à travers la peine et le vide après que l'être cher sera mort. Différents documents vous sont offerts via le centre de documentation de votre bureau régional de DMC » Ces documents abordent des sujets comme la peine qui peut être ressentie autant par la personne mourante que par ses proches. Ce genre de peine est, bien entendu, unique à ceux qui sont

- Voulez-vous de la musique ? Si oui, laquelle ?
- Désirez-vous être près d'une fenêtre afin de pouvoir ressentir la brise ?
- Aimeriez-vous qu'on fasse brûler vos chandelles parfumées préférées ?
- Aimeriez-vous qu'on place des photos spécifiques comme des souvenirs de voyage, des fêtes de famille ?

Nombreuses sont les décisions que vous pouvez choisir de prendre. Ne vous découragez pas. Réfléchissez plutôt à ce que vous pouvez, et impliquez d'autres personnes pour vous aider à passer les options en revue. Il existe aussi d'excellents livres et vidéos auxquels vous pouvez avoir recours. Plusieurs d'entre eux sont indiqués dans la section « Ressources » de ce manuel, dont un qui traite particulièrement des situations de fin de vie : « Living with Life-Threatening Illness: A Guide for Patients, Their Families, and Caregivers » par Kenneth Doka, PhD, expert en matière de questions de fin de vie.

Renseignez-vous auprès de votre bureau régional de DMC pour savoir ce qui est disponible et pour vous aider à trouver tout ce dont vous avez besoin. Vous pouvez aussi consulter en ligne le site [www.lastacts.org](http://www.lastacts.org), où vous trouverez un guide pratique incluant de nombreux sites Internet, des livres et des vidéos.

affligés par des maladies à long terme. Tout au long de la maladie, on vivra de la peine à cause de la perte des capacités, du rôle et de l'espoir. Les éléments déclencheurs d'une peine précoce peuvent être : le diagnostic d'incurabilité, la mobilité décroissante dans l'accomplissement des tâches quotidiennes, la perte de fonctionnement, les changements de rôles et la perte d'espoir et de rêves pour l'avenir.

Un soutien psychosocial durant la période d'affliction peut aider les personnes à accepter et à exprimer leurs sentiments de façon saine, ce qui aidera à faire le deuil.

Les moyens de soutien dans la communauté incluent les professionnels de la santé et des services sociaux et les différents organismes communautaires qui se spécialisent dans le soutien aux personnes endeuillées. Contactez le personnel des services à la clientèle de votre bureau régional de DMC pour obtenir les coordonnées de ces différentes ressources.

Certaines personnes peuvent ressentir le besoin de discuter avec des personnes qui ont vécu une expérience semblable. Profitez du programme de soutien par les pairs de DMC pour des rencontres de groupe ou individuelles.

Avez-vous déjà pensé à la façon dont vous voulez être commémoré et à ce que vous voulez léguer à vos proches pour les reconforter ? Raconter l'histoire de votre vie ou encore documenter vos souvenirs sur papier, vidéo ou cassette audio peuvent s'avérer d'excellents moyens d'aider la transition au dernier stage de la vie et de laisser sa marque dans le monde. Le processus en lui-même peut même s'avérer thérapeutique, car il permet une réflexion sur le sens de sa vie, sur ses valeurs et ses croyances fondamentales. Si vous la partagez avec d'autres, vous transmettez de précieuses leçons.

Se rappeler le passé et partager les bons souvenirs peut être une expérience à la fois heureuse et enrichissante et ce, autant pour vous que pour les êtres chers. La famille

et les amis pourront certainement éveiller des souvenirs que vous aviez peut-être oubliés ou mis de côté et vice versa. Léguer de tels souvenirs peut entraîner un sentiment de satisfaction d'une vie bien vécue et ainsi donner aux survivants un souvenir tangible de la personne, de ses croyances et de la façon dont elle a vécu sa vie pour inspirer d'autres générations.

Si vous choisissez de léguer vos souvenirs, il y a plusieurs formules que vous pouvez utiliser. Si vous êtes habile à l'ordinateur, vous pouvez peut-être choisir d'écrire vos mémoires. Si vous êtes habile en expression orale, vous demanderez peut-être l'aide d'un ami ou d'un membre de votre famille pour documenter ou enregistrer vos récits sur vidéo au fur et à mesure que vous les racontez. C'est votre choix. Il existe un cahier intitulé « A Guide to Recalling and Telling Your Life Story » disponible par l'entremise du Hospice Foundation of America (<http://www.hfa.org>). Ce dernier propose de bonnes idées pour vous aider à commencer votre projet et vous guider à travers le processus. En effet, il propose des sujets comme « la vie de famille », « vieillir » et « réflexions » et pose des questions pour stimuler votre réflexion, vous rappeler des anecdotes ou des expériences de votre passé et du passé de vos être chers. Même si vous aurez à déboursier un peu d'argent pour vous procurer le guide et d'autres documents, le résultat final sera un héritage personnel inestimable et riche en souvenirs.

## **Dernière réflexion sur la fin de vie et la planification anticipée des soins...**

---

Tout le monde s'entend sur le fait que les situations de fin de vie sont des sujets difficiles à aborder. Cependant, n'oubliez pas qu'il sera encore plus difficile pour vos être chers de prendre les décisions à votre place plus tard si vous évitez de planifier à l'avance les soins que vous désirez. Nous avons tous entendu des

histoires de familles divisées par la différence d'opinion sur les dernières volontés d'une personne mourante. Il serait plutôt sage d'aborder la dernière phase de vie comme une occasion de réfléchir, de planifier et de s'enrichir.

## RÉFÉRENCES

---

Le « *Manuel d'auto-assistance pour les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire* » de Dystrophie musculaire Canada (DMC) a été adapté de la version française 2006 du *Manuel pour les personnes vivant avec la SLA* de la Société canadienne de la sclérose latérale amyotrophique.

Nous reconnaissons le mérite des personnes qui ont participé à l'élaboration du manuel original de la SLA.

Plusieurs sections ont été reproduites à partir du site Internet de DMC (<http://www.muscle.ca/>).

« Manuel pour les personnes vivant avec la SLA », troisième édition, 2005, Société canadienne de la sclérose latérale amyotrophique, [http://www.als.ca/als\\_manuals.aspx](http://www.als.ca/als_manuals.aspx)

“Factsheets.” Muscular Dystrophy Campaign 2004. Muscular Dystrophy Campaign. June 3, 2006 [http://www.muscardystrophy.org/information\\_resources/factsheets/medical\\_issues\\_factsheets/alternative.html#top](http://www.muscardystrophy.org/information_resources/factsheets/medical_issues_factsheets/alternative.html#top)

“Genetics.” Understanding Genomics and Biotechs Genopole. June 3, 2006 [http://www.genopole.org/html/en/comprendre/tout\\_savoir/genetique.htm](http://www.genopole.org/html/en/comprendre/tout_savoir/genetique.htm)

“Muscular Dystrophy Canada” (Main Page). Dystrophie musculaire Canada June 3, 2006 [www.muscle.ca](http://www.muscle.ca)

“More Information and References.” Dystrophie musculaire Canada June 3, 2006 <http://muscle.ca/content/index.php?id=1750>

“Publications.” Muscular Dystrophy Association MDA USA. June 3, 2006 <http://www.mdaua.org/publications/>

“Publications List.” Motor Neuron Disease Association June 3, 2006 <[http://www.mndassociation.org/life\\_with\\_mnd/getting\\_more\\_information/publications/index.html](http://www.mndassociation.org/life_with_mnd/getting_more_information/publications/index.html)

“Respiratory Issues.” MDA Publications Nov. 2005. Muscular Dystrophy Association. June 3, 2006 <http://www.mdaua.org/publications/everydaylifeals/respiratory.html>

“The Muscular Dystrophy Association Of Canada Calls For Expansion Of Draft Legislation On Assisted Human Reproduction To Allow For Use Of Stem Cells In Treatments And Cures.” CCN Matthews: News Distribution Experts Sept. 26, 2006. MDC. June 3, 2006 <http://www2.cdn-news.com/scripts/ccn-release.pl/?2001/09/26/0926104n.html>

*Un manuel d'auto-assistance pour les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire*