



**Lettre du
Groupe d'Intérêt FSH
n°12 - Avril 2018**

EDITO



Cette nouvelle édition et la suivante sont consacrées à un sujet important, pour nous patients FSH, que ce soit dans notre vie quotidienne, dans la prise en charge de notre maladie, dans nos loisirs... Il s'agit de mobilisation et entretien musculaire. Il est désormais acquis que la mobilisation, l'exercice physique - bref bouger le mieux et le plus possible - nous est salutaire. Mais bien que nous ayons la même maladie, nous ne sommes pas égaux quant à la capacité ou l'incapacité musculaire. Chacun a un vécu bien différent face au mouvement. Certains d'entre nous s'y attellent très sérieusement avec des séances de kinésithérapie quasi quotidiennes. D'autres ont besoin de se défouler (avec le foot-fauteuil par exemple), ou vont faire divers essais de pratiques sportives avec plus ou moins de succès. Mais certaines personnes ne se sentent pas la force de se lancer dans un tel effort.

Dans ce numéro, nous allons revenir sur l'étude de Docteur FÉASSON et sur l'importance de la kinésithérapie. Les suivants seront consacrés à vos témoignages, aux «petits» soucis de fuites urinaires, aux autres thérapies, aux activités physiques hors champ médical, au travail physique dans la prise en charge globale du patient FSH, aux aides techniques qui peuvent améliorer notre quotidien, aux actions sur la prévention de la perte d'équilibre.

Nous n'apporterons pas de réponse à toutes vos interrogations mais espérons ouvrir des portes et donner des pistes, grâce aux interviews et témoignages que vous trouverez en nombre dans ces pages.

Marie-Martine FLECK

ENTRE NOUS

POUR NOUS JOINDRE

Blog

<http://groupefsh.blogs.afm-telethon.fr>

Boîte mail

fsh@afm-telethon.fr

Facebook

<https://www.facebook.com/groupeFSH>



Permanence téléphonique - Modification jour & horaires

01 69 13 58 51

Tous les mardis (sauf jours fériés) entre 16h30 et 19h

Cette plage horaire ne vous convient pas et vous souhaitez entrer en contact avec nous par téléphone, envoyez un petit message sur la boîte mail nous indiquant vos disponibilités et votre n° de téléphone. Nous vous appellerons, c'est promis !

Journées d'information en région

Des occasions de rencontres puisque nous venons chez vous ! Nous organisons deux ou trois fois par an, avec l'aide des Services Régionaux et des Délégations de l'AFM-Téléthon, des réunions d'information à destination des malades et de leurs familles.

Dijon : 9 juin 2018 + **Châtel-Guyon** (près de Clermont Ferrand) : 6 octobre 2018 + **Nice** : 20 & 21 octobre 2018

ETUDE SUR «FSHD & EXERCICES»

Retour sur l'étude menée par le Docteur Léonard FÉASSON à Saint Etienne «FSHD et exercices»



Les résultats obtenus par cet essai ont été très encourageants. Depuis, un programme de réentraînement à l'effort a été proposé par l'AFM-Téléthon en direction des cabinets médicaux et de kinésithérapie. En rappel du protocole de cet essai et de ces résultats, voici ce que l'AFM-Téléthon a publié :

Un programme d'entraînement mixte bien toléré qui diminue la fatigue, augmente la force musculaire et améliore l'adaptation à l'effort dans la FSH. Les résultats d'une étude soutenue financièrement par l'AFM-Téléthon et visant à évaluer les bénéfices fonctionnels, tissulaires et en terme de qualité de vie d'un entraînement physique supervisé à domicile et intégré au mode de vie de personnes atteintes de myopathie facio-scapulo-humérale ont été publiés en août 2016. Ce programme d'entraînement réparti sur 3 séances de 35 minutes d'exercice sur un vélo d'appartement par semaine a la particularité d'associer de l'entraînement d'endurance (entraînement aérobie) et de l'entraînement fractionné, et ce sur une durée plus longue (6 mois) que les

précédentes études. Les seize participants ont été répartis en deux groupes : l'un avec le programme d'exercices supervisés à domicile et l'autre sans (groupe contrôle). Un entraînement efficace. Au bout de 6 mois, tous les critères choisis pour juger de l'efficacité du programme d'entraînement (sauf la qualité de vie mesurée par l'échelle SF-36 qui n'a pas montré de différence entre les deux groupes) ont été significativement améliorés dans le groupe ayant suivi l'entraînement par rapport à ceux du groupe contrôle :



- la distance de marche pendant 6 minutes a été améliorée en moyenne de 13% ;
- la perception de la fatigue, évaluée grâce à une échelle de mesure de la sévérité de la fatigue, était diminuée de 22 à 38% ;
- la force maximale du quadriceps et son endurance étaient augmentées respectivement de 15% et 23%.
- Il y a aussi eu une augmentation de la masse musculaire, comme en témoigne l'augmentation du calibre des cellules musculaires à l'analyse histologique des biopsies musculaires.

- La consommation maximale d'oxygène par unité de temps ou VO₂max, qui reflète la capacité maximum d'effort, et la puissance maximale aérobie ou MAP, qui correspond à la puissance mécanique produite au maximum de l'effort, ont été significativement augmentées dès la 6^{ème} semaine et bien tolérées; et leur amélioration s'est poursuivie pendant toute la durée de l'entraînement alors que ces 2 paramètres n'ont pas bougé dans le groupe contrôle.

L'absence de perception accrue de fatigue ou de douleur et l'absence de modification du taux de CPK au-delà de 24h après la séance d'exercice, tout au long de l'étude, rendent compte de la bonne tolérance de cet entraînement dans la FSH. Cette étude montre que ce programme d'exercices musculaires mixtes est compatible avec les activités professionnelles et sociales de la vie quotidienne des personnes atteintes de FSH, et conduit à des bénéfices fonctionnels significatifs sans compromettre le tissu musculaire.



INTERVIEW

Nous avons souhaité interroger le Docteur Léonard FÉASSON sur ses impressions et conseils alors que l'essai proprement dit est maintenant terminé.

GIFSH: Vous avez mis en place, il y a quelques années, un essai sur le réentraînement à l'effort physique pour les patients FSH. Suite aux premiers résultats, quel conseil pourriez-vous nous donner ?

L.F. : Cette étude était encore nécessaire pour convaincre définitivement du bien fondé et des bénéfices à attendre d'une activité physique adaptée à chacun, et simplement basée sur un entretien musculaire d'intensité modérée, mais de pratique régulière (2 à 3 fois par semaine). Comme vous le savez, l'ensemble de marqueurs que nous avons proposé sont passés «au vert» ! Les critères fonctionnels (distance de marche sur 6 minutes), d'endurance (puissance maximale aérobie et VO₂max), de résistance à la fatigue (test basé sur des efforts répétés) et la diminution de la fatigue perçue, mais aussi les caractéristiques du tissu musculaire lui-même (augmentation de la taille des fibres et amélioration des filières enzymatiques énergétiques principales).

Aussi le message est simple : même peu c'est déjà bien.

GIFSH : Pensez-vous que l'exercice physique puisse avoir une part importante dans l'élaboration d'une thérapie globale de la FSH ? Et dans quelle mesure peut-on dire que l'exercice physique pourrait «guérir» ?

L.F. : Compte tenu des résultats très encourageants obtenus par les valeureux participants à notre étude «FSHD & Exercices», mais aussi sur la base de nombreux autres résultats publiés par nos confrères (notamment par l'équipe de John VISSING de Copenhague) et même aussi en référence à tous les domaines pathologiques où la «thérapie par l'exercice» a pu être testée, il est évident qu'une pratique régulière même modeste est non seulement un excellent soutien aux autres traitements, mais est le gage d'une prévention de risques

secondaires dans beaucoup de domaines de la santé. Comme je le répète souvent aux patients en consultation neuromusculaire : Puisque vos muscles sont fragiles, vous devez leur apporter davantage d'attention. Or le muscle, qui est par définition l'organe du mouvement, n'a pas de pire ennemie que l'immobilisation ou la sous-utilisation. Il faut l'utiliser pour ne pas le perdre. En revanche, il ne faut pas être dupe et se tromper de discours. L'exercice musculaire ne peut à lui seul conduire à la guérison, il en est néanmoins un excellent vecteur.



GIFSH : Pour les personnes FSH très atteintes, est-il possible ou envisageable que l'exercice physique (mobilisation, étirements ...) puisse améliorer la capacité musculaire ? Si oui, jusqu'à quel point ?

L.F. : Pour un patient FSH très affaibli par sa maladie, il est effectivement important que les soignants, et en particulier les médecins rééducateurs et les kinésithérapeutes, l'accompagnent pour adapter au mieux les possibilités d'entretien musculaire. De prime abord, on peut penser s'éloigner de la notion de «sport», néanmoins tout est relatif et «peu c'est

déjà beaucoup» pour celui qui se retrouve dans une situation de grande sédentarité. A l'exemple de l'adolescent atteint d'une maladie de Duchenne et qui entretient la force de ses muscles respiratoires en «jouant» de la sarbacane, ou encore du myopathe tout juste déambulant, qui chaque jour va faire son parcours de quelques dizaines de mètres sur terrain non accidenté et au bras d'une tierce personne : rien n'est à négliger. Les mobilisations et les étirements passifs contribuent aussi à ce travail, en plus de leur bienfait direct dans la lutte contre les rétractions.

GIFSH : Pensez-vous donner une suite à votre étude ? ou élaborer de nouveaux plans d'action dans ce domaine ?

L.F. : Dans notre équipe de recherche au CHU et à l'Université de St Etienne, nous travaillons précisément sur l'ensemble des



facteurs lié à l'exercice et qui contribue à améliorer la performance motrice chez les «meilleurs» et à restaurer la fonction chez les patients déficients moteurs. Les sportifs les plus «solides» nous permettent souvent de mieux comprendre les mécanismes en jeu durant l'effort, et de mettre en place des méthodes d'évaluation de paramètres aussi compliqués que subjectifs à l'exemple de la fatigue neuromusculaire. Ces outils et connaissances sont ensuite transposés au service des situations pathologiques. C'est ainsi que nous avons pu évaluer plus précisément

l'exercice musculaire ne peut à lui seul conduire à la guérison, néanmoins il est un excellent vecteur



& Exercices» (Bankolé et al. 2016).

Des document très bien faits sont à votre disposition soit sur le site de l'AFM-Téléthon soit dans vos Services Régionaux, en particulier le Repère Savoir et Comprendre sur "Exercice physique et maladies neuromusculaires" publié en 2015. Vous l'aurez compris, le mouvement c'est la vie, aussi minime soit-il !

Les séances de kinésithérapie nous sont systématiquement proposées. Le plus difficile est de trouver le kinésithérapeute suffisamment compétent qui s'intéresse à notre cas particulier et accepte de passer du temps avec nous. Trop souvent, le kiné prend plusieurs patients à la fois en rééducation sur du matériel, et ne consacre pas vraiment de séances aux massages et à la mobilisation. Là est notre première difficulté et un véritable parcours du combattant : trouver le bon professionnel. Une fois trouvée la perle [que nous espérons ne pas être rare], alors tout fonctionne pour le mieux. Voici quelques conseils proposés par le kinésithérapeute de la consultation pluridisciplinaire de Nice, Jérémie GARCIA.



«La prise en charge des patients atteints de FSHD doit être précoce, régulière et adaptée. L'objectif visé est de limiter le retentissement de la pathologie sur

l'altération des capacités fonctionnelles, le handicap et la qualité de vie. La clé de voute de la limitation de la dégradation des capacités physiques est le maintien d'un niveau d'activité suffisant et adapté.

Plusieurs études ont montré les bénéfices de la pratique régulière d'une activité physique d'intensité modérée. Pour les patients qui sont en capacité de pratiquer une activité physique [sportive], il est conseillé de privilégier des activités d'endurance comme la marche nordique, le vélo elliptique, la natation ou le rameur. La liste n'est évidemment pas exhaustive ! D'autres activités peuvent être envisagées à condition que le type d'effort et la manière de pratiquer soient adaptés aux capacités du patient.



Si le bilan diagnostic kinésithérapique n'objective pas d'axes spécifiques de traitements manuels, il est concevable de consulter quand même un masseur-kinésithérapeute qui assistera le patient dans sa démarche. Dans cette situation, même si le masseur-kinésithérapeute ne conduit pas manuellement le traitement, il s'associe au patient dans une démarche de co-ingénierie du programme d'activité grâce à des évaluations et un échange autour des objectifs, attentes et perceptions du patient ainsi qu'un suivi régulier. Lors de la pratique d'une activité physique, il est impératif - surtout à son introduction - de respecter certains principes :

Individualisation : choix du type d'activité physique et des paramètres de pratique (durée, intensité, fréquence) en fonction des capacités évaluées du patient.

Planification : afin de laisser aux tissus musculaires le temps suffisant de récupération entre deux séances pour éviter des charges de travail excessives et potentiellement nocives (critères de nocivité : fatigue prolongée inhabituelle, courbatures ou douleurs musculaires prolongées et inhabituelles, apparition de crampes à l'effort ou après l'effort. En cas d'apparition d'autres symptômes

inhabituels se renseigner auprès du médecin traitant ou du neurologue).

Progressivité : la pratique d'une activité physique implique nécessairement de contraindre le corps et les différents systèmes qui le composent (cardio-respiratoire, locomoteurs, etc). Pour s'assurer de l'innocuité de la réalisation d'une telle activité, il est nécessaire de pratiquer initialement en deçà des paramètres cibles envisagés et d'accroître très progressivement la durée, l'intensité et la fréquence de pratique. Après avoir établi un programme d'activité physique, il est très important d'être suivi par un masseur-kinésithérapeute surtout après une période de majoration des symptômes, selon la sévérité clinique et si l'activité physique est responsable de symptômes.

En outre, pour les patients qui n'ont pas la possibilité de pratiquer une activité physique au sens communément entendu, il sera indispensable d'être actif dans la limite de leurs capacités. Dans ce cas, la balnéothérapie peut être particulièrement indiquée. Aussi, selon les besoins et possibilités de chaque patient, il peut être nécessaire de privilégier la réalisation de mobilisations passives et actives, de massages, d'exercices respiratoires, de faire de la verticalisation (si le patient est en fauteuil roulant) et de recourir à la physiothérapie.



Que le patient soit plus ou moins sévèrement atteint, lors de la réalisation d'une activité physique ou d'exercices, en plus des critères généraux de tolérance à la pratique d'une activité physique sur les plans cardio-vasculaire et locomoteur, il faut s'assurer de l'absence de fatigue prolongée inhabituelle, de courbatures ou de douleurs musculaires prolongées et inhabituelles, d'apparition de crampes les jours qui succèdent à la séance. A la pratique d'une activité physique ou d'exercices chez le masseur-kinésithérapeute s'associeront évidemment, au besoin, les techniques antalgiques, de massage et de mobilisation.»





Pour compléter ce chapitre sur la kinésithérapie, une patiente a interrogé sa kinésithérapeute de ville, qui montre la relation constructive qui s'est installée entre elles. A travers le témoignage d'une patiente FSH, nous avons laissé la parole à sa kinésithérapeute, Caroline IOVINE qui a accepté d'être interviewée sur la prise en charge de sa patiente atteinte de dystrophie FSH.

GIFSH – Comment avez-vous appréhendé votre patiente souffrant d'une FSH ?

CI – *C'est une maladie que je ne connaissais pas. J'ai donc commencé par interroger ma patiente. Je voulais qu'elle me décrive ses symptômes et la répercussion qu'ils avaient dans sa vie quotidienne. Je voulais également savoir ce qu'elle attendait de cette prise en charge kiné. Ensuite, je suis allée voir de mon côté ce qui définissait cette maladie (ma patiente m'avait fourni à l'époque toute une série de documentations relatives à la pathologie notamment des documents de l'AFM-Téléthon), et j'ai interrogé son médecin traitant.*

GIFSH – Quel protocole avez-vous mis en place pour cette patiente ?

CI – *J'ai lu les symptômes décrits dans la littérature puis j'ai repris l'interrogatoire de ma patiente, et lui ai expliqué l'importance de communiquer. A partir de là, j'ai mis en place une prise en charge la plus adaptée possible à ma patiente. Le massage permet de soulager ses douleurs. Ma patiente présente une atteinte des muscles de*



la ceinture scapulaire et des bras. J'ai donc mis en place de petits exercices de mobilisation (passive et active aidée) via la pouliothérapie, l'utilisation de bâton, de sangles élastiques avec peu de résistance. Pour travailler la sangle abdominale

et lutter contre le décollement des omoplates, je lui ai expliqué l'importance de la respiration, le rôle du transverse et les auto agrandissements. Concernant les membres inférieurs, nous travaillons sous forme d'étirements.

Nous utilisons également le vélo ce qui permet d'avoir une action sur le système cardio vasculaire. Pour lutter contre le steppage et les troubles de l'équilibre, nous travaillons la proprioception statique et dynamique sur plan stable et instable (yeux ouverts et fermés).



GIFSH – Quel conseil pouvez-vous donner aux personnes souffrant d'une dystrophie FSH ?

CI – *Le premier conseil que je donnerais aux personnes souffrant d'une dystrophie FSH est de parler avec leur kinésithérapeute. Celui-ci doit s'adapter aux besoins du patient. Il doit l'écouter et remettre sans cesse sa rééducation en question. Je pense aussi que la pratique régulière de petits exercices physiques (étirements, mouvements, exercices respi...), donnés par le kiné et réalisés à la maison, peut avoir un effet bénéfique sur la forme physique et la qualité de vie. Enfin, je conseille l'utilisation de divers appareillages orthopédiques ou aides techniques qui peuvent améliorer la vie quotidienne.*

TÉMOIGNAGE

Robert, patient FSH, nous fait part des conseils de son kinésithérapeute, M. SALORS :

"Pour le kinésithérapeute, la mission est de maintenir au mieux, voire d'améliorer le fonctionnement du patient. C'est d'autant plus valable pour les maladies dégénératives. Cela passe par un travail sur la colonne vertébrale et par la mobilisation active de la part du kinésithérapeute des membres et différentes parties du corps. Il est important aussi de maintenir un équilibre général. Par exemple, un FSH peut présenter un déséquilibre important entre le plan antérieur et le plan postérieur (hyperlordose due à un déficit musculaire abdominal). Le soignant devra essayer d'amoindrir ce déséquilibre. La réaction au déficit musculaire est une crispation des muscles compensateurs. En rétablissant l'équilibre, on envoie au cerveau une information qui lui permet ensuite de ne pas réagir par la crispation. Lors de la séance, c'est le kiné qui doit faire le travail et non le patient pour éviter justement une sollicitation excessive des muscles compensateurs et surtout, ne pas aller vers l'épuisement. Il doit aussi s'occuper de la respiration. Une gymnastique personnelle peut-être envisagée si elle n'est pas violente, pas de durée excessive, pas d'amplitudes excessives, de préférence en position allongée pour éviter la gravité et des réactions par compensation."



Qu'est-ce qu'un diagnostic FSH ?

C'est une analyse génétique effectuée sur un prélèvement sanguin, à l'hôpital et à la demande du neurologue de la consultation qui vous suit. Elle détermine :

- ✦ si vous êtes FSHD1 : vous avez un nombre de répétitions D4Z4 sur le chromosome 4 inférieur à 11 (comme 95% des patients).
- ✦ ou si vous êtes FSHD2: vous avez un défaut sur le gène SMCHD1 sur le chromosome 18.

Pourquoi est-il important d'avoir un diagnostic ?

- ✦ Pour être sûr qu'il s'agit bien de myopathie FSH dont vous souffrez. Sans analyse génétique, il peut y avoir erreur de diagnostic au moment de l'examen clinique (rapprochement des symptômes avec la myopathie des ceintures par ex.)
- ✦ Pour pouvoir faire partie de la base de données FSH (Observatoire français DMFSH fshd.fr).
- ✦ Pour pouvoir participer le cas échéant à un essai clinique.

Si vous êtes suivi par une consultation neuromusculaire, il y a de grandes chances que ce diagnostic soit joint à un des premiers comptes-rendus de consultation. Alors à vos dossiers ! Sinon, demandez-le lors de votre prochaine consultation.

Si vous n'êtes pas suivi(e), c'est peut-être le moment de prendre rendez-vous. Vous trouverez les coordonnées de la consultation la plus proche de chez vous sur le site de l'AFM Téléthon. Ou demandez-les au N° d'infos patients de l'AFM : 0800 35 36 37.



"Notre chemin n'est pas un tapis d'herbe douce, c'est un sentier de montagne encombré de rochers. Mais il nous conduit toujours plus loin, toujours plus haut, plus près du soleil."
Ruth Westheimer

"Je devais relever le défi, non pas de faire l'impossible mais d'apprendre à vivre avec le possible."
Sue Bender

