Tous à l'école

Facio-scapulo-humérale (FSH) dystrophie

Qu'est-ce que la dystrophie Facio-scapulo-humérale

Il s'agit d'une atteinte musculaire progressive d'origine génétique et d'expression variable pouvant se développer dans l'enfance ou chez l'adulte.
La première description de cette affection remonte à 1885 par deux médecins français, dont elle porte aussi le nom de myopathie de Landouzy-Dejerine.
Elle concerne les garçons comme les filles.
Cette dystrophie porte le nom de facio-scapulo-humérale (FSH) à cause de l'atteinte sélective de certains muscles qui perdent leur force et s'atrophient : muscles des lèvres et des paupières (faciaux), des épaules (muscles fixateurs des omoplates : scapulaires) et muscles des bras (huméraux).
Dans les formes évoluées, ces atrophies musculaires peuvent s'étendre aux muscles des membres inférieurs et être accompagnées d'autres atteintes non musculaires.

Pourquoi ?

Pour plus de 90 % des familles touchées par cette affection, l'anomalie génétique responsable est située sur le chromosome 4, elle perturbe l'expression de plusieurs gènes situés à son voisinage.
C'est une maladie héréditaire dominante car la présence d'un seul chromosome porteur de l'anomalie venu d'un des deux parents suffit à transmettre la maladie, mais l'importance de l'atteinte est très variable : il y a des formes avec très peu de signes ou pas de signes du tout (asymptomatiques).
Dans 1 cas sur 4 environ, la maladie est nouvelle dans la famille : elle est due à une mutation accidentelle survenue au moment de la conception et que le sujet atteint peut ensuite transmettre.

Quels symptômes et quelles conséquences ?

La maladie débute en général entre 10 et 20 ans de façon insidieuse et progressive. Les expressions du déficit musculaire sont variables, parfois très discrètes :

o Sur le plan moteur
- L'atteinte du visage :
La faiblesse des muscles des paupières entraîne une difficulté à fermer les paupières, parfois l'occlusion imparfaite des yeux pendant le sommeil favorise des irritations de la cornée (kératite).
Surtout le manque de mobilité donne un aspect figé au visage, ce qui a des conséquences sur la communication verbale et non-verbale.
- L'atteinte des muscles des épaules :
On constate un décollement des omoplates avec en général une difficulté à lever les bras (gêne pour se coiffer, porter la main au visage), parfois une gêne à l'écriture notamment au tableau. Ces déficits pourront faire paraître l'enfant maladroit dans des jeux d'adresse ou de pratique sportive.
Les atteintes motrices des membres supérieurs sont variables.
- Les muscles de la ceinture pelvienne et des membres inférieurs sont préservés en général et la marche n'est pas compromise pendant plusieurs années, malgré un pied tombant à la marche ; plus tard apparaît un manque d'endurance à la marche (chutes, difficulté à monter les escaliers, à se relever du sol ou d'un siège).
- Dans 10 à 15 % des cas, l'utilisation d'un fauteuil roulant manuel et/ou électrique devient nécessaire à l'âge adulte après de très nombreuses années.
Dans les rares cas où la maladie débute plus tôt, elle semble évoluer plus vite.
o Les conséquences orthopédiques
- Le déficit musculaire retentit sur le squelette en croissance et entraîne des déformations orthopédiques : raideur des muscles, lordose lombaire, parfois scoliose.
La kinésithérapie motrice aide à assouplir les muscles, elle prévient et ralentit l'apparition des déformations, avec l'appui d'appareillages adaptés : attelles, corset. Des interventions chirurgicales correctrices sont parfois nécessaires.
- Parfois une adaptation particulière est nécessaire pour permettre une bonne installation en classe (table à hauteur variable, plan de travail incliné permettant une meilleure visibilité des objets pour les enfants ayant une mentonnière, etc.).

- La rétraction des muscles respiratoires peut, dans certains cas, gêner la croissance thoracique et nécessiter une rééducation respiratoire spécifique pendant la croissance de l'enfant.
L'insuffisance respiratoire n'existe que dans les rares formes sévères et très évoluées.
- Il n'y a pas d'atteinte du muscle cardiaque dans la FSH. Les troubles du rythme cardiaque sont rares et peuvent bénéficier d'un traitement.
o D'autres symptômes peuvent accompagner cette pathologie :
- Sur le plan auditif
La surdité peut faire partie de la maladie : discrète au début avec perte dans les sons aigus, elle évolue progressivement, sa sévérité est variable.
- Sur le plan ophtalmologique
En cas de malocclusion des paupières, il peut exister une irritation chronique de la cornée (kératite) qui se traduit par une irritation des yeux, nécessitant l'utilisation de collyres. L'atteinte de la rétine est possible dans les formes sévères mais elle n'entraîne pas de symptômes (dépistée par l'examen du fond d'œil).
- Les douleurs musculaires sont liées à la faiblesse des muscles du cou, des épaules et du dos et doivent être prises en charge par une installation correcte des membres supérieurs, l'éviction des mauvaises postures du cou et du dos ; elles peuvent être soulagées par les massages en kinésithérapie.
- Il n'y a pas d'atteinte cognitive dans la dystrophie FSH, les acquisitions se font normalement. Néanmoins, dans les rares cas sévères à début dans la petite enfance, quelques cas de retard mental ont été rapportés.
En règle générale, les enfants bénéficient d'un suivi pluridisciplinaire qui permet d'adapter au mieux et de façon régulière la prise en charge médicale et paramédicale à l'évolution de chacun.

Quelques chiffres

Il est difficile d'évaluer avec précision le nombre de personnes atteintes de maladies neuromusculaires. On estime qu'il y a une incidence de 5 à 7 cas de dystrophie FSH pour 100 000 naissances en France, soit 40 à 50 nouveaux cas par an.

Traitement

Actuellement, il n'existe pas de traitement curatif reconnu et validé pour cette affection.
Cependant, une prise en charge régulière en kinésithérapie motrice, et parfois en kinésithérapie respiratoire, est nécessaire. La prescription de gouttes oculaires, ou celle d'antalgiques est parfois donnée. La surveillance régulière de l'état orthopédique, de la fonction respiratoire et de l'électrocardiogramme tout au long de la croissance est fortement recommandée.
Le suivi dans une consultation neuromusculaire spécialisée permet de conjuguer les avis de plusieurs spécialistes habitués à prendre en charge les enfants et adultes atteints de ces maladies.
Dans ce cadre, une consultation psychologique peut également être proposée à l'enfant ou à l'adolescent.
Le recours à un orthophoniste est souvent indiqué pour la motricité de la zone bucco-faciale avec des conséquences bénéfiques sur la parole, la communication non-verbale, mais aussi sur la mastication et la déglutition.
Un appareillage auditif peut parfois être indiqué.

Conséquences sur la vie scolaire

Cette maladie neuromusculaire peut provoquer certaines difficultés en classe :
- une lenteur gestuelle ;
- une fatigabilité ;
- une limitation de l'autonomie ;
- en cas de surdité associée, une moins bonne perception des sons aigus et de la parole aggravée par le bruit de fond de la classe.

L'atteinte faciale peut interférer dans la communication verbale et non verbale, le sourire est horizontal, le visage peu expressif avec une lèvre inférieure tombante. On pourrait croire de ce fait que cet enfant est triste ou peu réactif. L'enseignant devra tenir compte de cette faible expressivité faciale pour évaluer la compréhension, la joie ou l'intérêt, et pour faciliter les relations de l'élève avec ses camarades de classe.
La fatigabilité est variable d'un jour à l'autre, d'une heure à l'autre.
L'atteinte musculaire rend pénible une station assise ou debout prolongée, l'enfant

aura naturellement envie de changer de position. Lui autoriser cette mobilité lui apportera un bien-être corporel évitant l'ankylose et des douleurs.
L'accueil d'un élève atteint de dystrophie FSH plus évoluée peut nécessiter quelques aménagements (horaires, locaux, toilettes adaptées, prêt d'un deuxième jeux de manuels scolaires, etc.).
Certaines activités sportives nécessitant force et adresse des membres supérieurs (grimper à la corde, ballon, etc.), peuvent être difficiles voire contre-indiquées. Cependant, ces contre-indications ne devraient pas systématiquement empêcher l'élève de participer aux activités, selon des modalités à définir en concertation avec le médecin scolaire, les parents et le médecin spécialiste dans le projet d'accueil individualisé. L'enfant, l'adolescent a conscience de ce qu'il peut raisonnablement pratiquer, son avis doit aussi être pris en compte.

Quand faire attention ?

Dans la vie scolaire « quotidienne », l'accueil d'un élève atteint de maladie neuromusculaire demande une vigilance adaptée à sa situation.
Il est nécessaire d'être attentif à la façon dont l'enfant est intégré au sein de la classe et à son isolement possible. En ce sens, des éléments d'information sur les conséquences de la maladie, que l'enfant ou le jeune concerné maîtrise bien lui-même, sont utiles pour faciliter son accueil et la scolarisation.
Lors des récréations ou de déplacements à l'extérieur, l'enfant peut se retrouver en difficulté, fatigue ou risque de chute si son équilibre est précaire. On sera d'autant plus attentif aux marches sur de longues distances, aux terrains accidentés ou peu accessibles qui peuvent se révéler être des difficultés supplémentaires.
De même une attention sera portée aux conditions météorologiques quand la maladie évolue : ayant perdu des masses musculaires cet élève se refroidit plus vite, il supportera donc moins bien une récréation par temps froid et venteux, avec une aggravation des problèmes d'équilibre.
Il est primordial d'anticiper la préparation de sorties scolaires et de classes transplantées : en effet, des adaptations ou des moyens supplémentaires (matériels et humains) peuvent être nécessaires et sollicités pour ces moments particuliers.
Certains jeux ou exercices répétitifs peuvent s'avérer particulièrement pénibles à cet enfant en sollicitant des groupes musculaires restreints ou touchés par la maladie.
Il faut toujours porter attention à une évolution éventuelle de la surdité propre à

cette maladie qui peut compliquer les acquisitions et le comportement.

Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?

1. Bien souvent, un Projet d'accueil individualisé (PAI) sera suffisant, la discrétion des symptômes permettant au handicap latent de passer inaperçu. Le PAI est élaboré à la demande des parents par le médecin scolaire avec le médecin du jeune. Il doit être appliqué sous la responsabilité du directeur de l'école. Il prévoit les mesures de prévention et de confort nécessaires, comme par exemple, placer l'élève, s'il a un déficit auditif, au centre de la classe pour entendre correctement l'ensemble des participants ; il doit prévoir les trajets (piscine, stade, sorties), lui éviter de porter un cartable lourd (deuxième jeux de livres scolaires), voire éviter le cartable complètement.

2. Dans d'autres cas, un projet personnalisé de scolarisation est indiqué. Demandé par les parents à la MDPH avec l'aide de l'enseignant référent, il doit comporter toutes les mesures nécessaires pour la scolarisation :
- Réorganisation des locaux pour améliorer l'accueil (par exemple : prévoir une classe en rez-de-chaussée ou accessible).
- Aménagements spécifiques selon les besoins.
- Le recours à un(e) auxiliaire de vie scolaire (aide humaine pour l'habillage, passage aux toilettes, aide au repas, installation en classe, etc.) peut être nécessaire, la demande nécessite une évaluation en commun équipe éducative et médecin scolaire, parents et élève.
- Du matériel pédagogique et des matériels adaptés (table à hauteur variable, ordinateur portable, support de bras, etc.) facilitent l'installation et le travail en classe. Ils peuvent bénéficier de financements spécifiques.
- L'enfant pourra éventuellement bénéficier d'un tiers temps supplémentaire lors des contrôles et examens si la lenteur ou d'autres difficultés le nécessitent.
- Organisation du temps scolaire. Il est important de tenir compte, dans l'organisation scolaire, de l'emploi du temps extra-scolaire de l'enfant et des éventuelles prises en charges paramédicales.
- Information des différents acteurs.

Dans le cadre de ces maladies, l'information de l'équipe éducative (parents, enseignants, auxiliaires, autres enfants de la classe, etc.) sur les conséquences de la maladie, en particulier en classe, peut contribuer à améliorer la scolarisation de l'élève. Cette information se fera avec l'accord des parents et de l'élève concerné, et si possible avec lui.

L'avenir

Pour un jeune atteint de dystrophie FSH, l'espérance de vie n'est généralement pas affectée par la maladie.
La maladie est lentement évolutive, sur de longues périodes. Ce jeune doit donc se préparer à une vie d'adulte actif avec un projet de vie professionnel, en évitant le plus souvent les métiers très physiques avec station debout prolongée, port de charges lourdes, etc.
Les avancées de la recherche autorisent à ce jour des espoirs de stabilisation, d'améliorations susceptibles de modifier les représentations de l'avenir de ces personnes.

Pour avoir des pistes pédagogiques plus détaillées, voir la rubrique jaune.

Pour travailler en partenariat, voir la rubrique rouge.

Pour connaître le point de vue des personnes concernées, voir la rubrique verte : témoignages ou associations.

Pour voir d'autres documents complémentaires, cliquer sur les liens ci-dessous.

S'informer sur les maladies et leurs conséquences

Maladies rares : aspects médicaux, BEP
Neuromusculaires (Maladies)

Associations

Association française contre les myopathies (AFM)

Liens

Dystrophie musculaire Canada

Cet organisme à but non lucratif s'intéresse à de nombreuses pathologies neuromusculaires, dont la FSH.

Glossaire

Atrophie

Grec : *trophê* = nourriture-croissance ; *a*-privatif.
Ce terme désigne un défaut de développement d'un organe ou de tissus avec une diminution notable de leur volume ou/et de leur poids.

Dans le cas de la neuropathie optique de Leber, le nerf optique perd en volume, du fait de la disparition de certaines cellules qui le composent.

Dominante (maladie)

Une maladie génétique est dite dominante lorsqu'il suffit qu'une seule des deux copies du gène soit anormale pour entraîner la maladie (par opposition aux maladies récessives où il faut que les deux copies du gène soient mutées).

Dystrophie

Grec : *dus* = difficulté ; *trophê* = nourriture-croissance.
Ce terme s'applique a un trouble de croissance d'un organe ou d'une partie du corps avec les lésions qui en résultent.

Kératite

Grec : *kéras* = cornée.
Inflammation de la cornée.

Lordose

Grec : *lordos* = plié.
Se dit de la colonne vertébrale quand elle présente une courbure anormale, à concavité postérieure, dans le plan sagittal. On précise si la lordose est cervicale, dorsale ou lombaire.

MDPH

Maison départementale des personnes handicapées.

Mutation

Latin : *mutatio*, de *mutare* = changer.
On appelle mutation tout changement, toute modification aléatoire touchant une séquence d'acide nucléique (ADN) ou affectant l'agencement des gènes ou leur nombre.

Orthopédie

Grec : *orthos* = droit ; *paidon* = enfant.
L'orthopédie est la discipline chirurgicale relative au traitement des lésions de l'appareil locomoteur. Ce mot, créé en 1741 par Andry, signifiait initialement « l'art de prévenir et de corriger dans les enfants les difformités du corps ».

Projet d'accueil individualisé (PAI)

Projet contracté entre la famille et l'école d'accueil, avec l'aide du médecin scolaire ou du médecin de PMI pour les enfants de moins de trois ans, chaque fois que l'état de santé d'un élève nécessite un aménagement significatif de son accueil à l'école ordinaire, mais n'engage pas des dispositifs spécialisés devant être validés par la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées) (voir fiche spécifique).

Projet personnalisé de scolarisation (PPS)

Il organise la scolarité de l'enfant à l'école, au collège ou en établissement spécialisé. Il est élaboré par l'équipe pluridisciplinaire d'évaluation, validé par la CDA (Commission des droits et de l'autonomie), deux instances de la Maison départementale des personnes handicapées. Les professionnels qui accompagnent l'enfant dans sa scolarité mettent en œuvre ce projet en collaboration avec la famille.

Scoliose

Grec : *skoliôsis* = tortueux.
Déformation évolutive, dans les trois plans de l'espace, de tout ou partie de la colonne vertébrale. C'est une déformation de la colonne vertébrale. Au lieu d'être bien droite, la colonne vertébrale vrille (un peu comme un torchon que l'on tord pour essorer : tout d'abord le torchon est droit, mais si l'on tord plus, il se vrille comme un tire-bouchon). Par ailleurs, les côtes s'articulant avec la colonne vertébrale, la scoliose provoque une rotation également des côtes. Cela se traduit par une malformation de la cage thoracique (la fameuse bosse du bossu de Notre-Dame) qui, dans les cas extrêmes, peut gêner les mouvements de la respiration. Une scoliose est rarement présente dès la naissance et s'aggrave lors des phases de forte croissance comme l'adolescence.

Enquête et partage

Enquête
Enquête de satisfaction et d'audience
Partage
Envoyer par mail

Tous à l'école