

LES MALADIES NEUROMUSCULAIRES EN PRATIQUE ORTHOPÉDIQUE

BENHABILES A.^(1, 2), SIFI Y.^(3, 4), LEMAI S.⁽⁵⁾

- 1) Service de Chirurgie Orthopédique A CHU de Constantine, Faculté de Médecine, Université Constantine 3.
- 2) Laboratoire des Techniques de l'Évaluation Médicale, Faculté de Médecine, Université Constantine 3.
- 3) Service de Neurologie, CHU de Constantine, Faculté de Médecine, Université Constantine 3.
- 4) Laboratoire de Biologie et de Génétique Moléculaire, Faculté de Médecine, Université Constantine 3.
- 5) Service de Médecine Physique et Réadaptation, CHU de Constantine, Faculté de Médecine, Université Constantine 3.

RÉSUMÉ :

Le chirurgien orthopédiste est confronté aux maladies neuromusculaires (MNM) dans de multiples situations. Souvent, il est le premier à qui l'enfant est ramené pour un trouble de la marche, une mauvaise attitude des membres ou une déformation progressive des pieds ou des orteils. Il est alors aux premières loges de l'étape diagnostique. Des connaissances minimales de cette pathologie sont nécessaires pour ne pas retarder le diagnostic et orienter l'enfant vers des centres spécialisés pour une prise en charge précoce et adaptée. Le chirurgien orthopédiste peut être aussi sollicité pour des enfants chez qui le diagnostic de MNM a été posé, en raison des nombreux problèmes orthopédiques observés aux différentes phases évolutives. Ce sont ces deux aspects qui seront abordés dans ce travail : 1- Les éléments de diagnostic des MNM en orthopédie pratique avec une revue non exhaustive des principales maladies observées. 2- Le rôle du chirurgien orthopédiste dans la prise en charge. Le traitement est parfois chirurgical ou orthopédique, mais c'est la prévention qui est primordiale. Le but est Souvent modeste mais non moindre : maintenir une qualité de vie et retarder l'handicap. L'espoir est de ne plus voir l'orthopédiste intervenir grâce aux progrès de la génétique et des thérapeutiques.

Mots clés : Maladies neuromusculaires, Neuro-orthopédie.

ABSTRACT : NEUROMUSCULAR DISEASES IN ORTHOPAEDIC PRACTICE.

Orthopedic surgeon is confronted with neuromuscular diseases (MNM) in many situations. Often he is the first who the child is returned for a walking disorder, abad attitude of the limbs or a progressive deformation of the feet or toes. He is then in the front rows of the diagnostic stage. Minimal knowledge of this pathology is necessary in order to notdelay the diagnosis and refer the child to specialized centers for an early and adapted care. The orthopedic surgeon may also be approached for children in whom the diagnosis of MNM has been made, due to the numerous orthopedic problems observed in the various evolutionary phases. These two aspects will be addressed in this work : - The diagnostic elements of the MNM in practical orthopedics with a non-exhaustive review of the main diseases observed. - The role of the orthopedic surgeon in the management. The treatment is sometimes surgical or orthopedic, but it is prévention that is paramount. The goal is often modest but no less: maintaining a quality of life and delaying disability. The hopes is to stop seing the orthopedist intervene due to advances in genetics and therapeutics.

Key words : Neuromuscular diseases, Neuro-orthopedics.

INTRODUCTION

L'orthopédiste et particulièrement l'orthopédiste pédiatre est confronté aux Maladies Neuro Musculaires (MNM) dans de nombreuses situations que nous distinguons en deux principales. La première se situe à la phase de début de la maladie, quand le diagnostic n'est pas encore établi. L'enfant est souvent ramené en consultation d'orthopédie en premier. Les motifs sont multiples : hypotonie à la naissance, troubles de la marche (retard ou non acquisitions, chutes, dandinement) attitudes vicieuses (hyperlordose, fessum des genoux...), déformations des pieds (pieds bots varus équin, pied cavus...) ou déformations du dos en scoliose ou en cyphose [1,2]. Chez l'adolescent et l'adulte jeune, il peut s'agir d'une simple fatigabilité à la marche ou du constat d'une amyotrophie. L'orthopédiste à cette étape doit disposer des connaissances suffisantes pour que faute de reconnaître la maladie neuromusculaire, il puisse au moins l'évoquer afin d'en faciliter un diagnostic précoce.

L'orthopédiste est aussi sollicité lorsque le diagnostic de MNM est fait. A cette phase les parents disposent de suffisamment d'informations concernant la maladie, informations parfois supérieures à celles du chirurgien orthopédiste. Il est préférable que cette intervention soit faite par un orthopédiste habitué à cette pathologie et qu'elle s'inscrive dans un cadre multidisciplinaire[3]. En absence de traitement curatif, les difficultés de prise en charge orthopédique demeurent, malgré les progrès de l'anesthésie –réanimation et l'évolution de l'appareillage. Les objectifs thérapeutiques doivent être bien compris par le patient et les parents. Les indications bien réfléchies doivent tenir compte du contexte médical (structure de rééducation fonctionnelle, appareillage disponible, service de réanimation chirurgicale...) mais aussi du contexte socio familial. Les gestes opératoires sont souvent lourds pour des résultats modestes mais non négligeables chez les patients souffrants de MNM. La préservation de l'autonomie des patients le plus longtemps avec la meilleure qualité de vie possible est le fil conducteur de cette prise en charge. Cette prise en charge orthopédique est basée essentiellement sur la prévention qui doit être entreprise le plus précocement et même en absence de diagnostic [3,4].

MALADIES NEUROMUSCULAIRES OBSERVÉES EN ORTHOPÉDIE

Les MNM peuvent être acquises ou héréditaires. Ces dernières constituent un groupe polymorphe et hétérogène tant sur le plan clinique que génétique. Elles sont le fait d'une atteinte ou d'un dysfonctionnement de l'unité motrice. L'unité motrice est constituée du motoneurone qui se situe au niveau de la corne

antérieure de la moelle, de son axone, de la jonction de transmission neuromusculaire et des fibres qu'il innerve au niveau de l'effecteur qui est le muscle (figure 1).

Selon le siège de la lésion, les MNM vont se distinguer en :

- Maladies du motoneurone ;
- Maladies du nerf périphérique ;
- Maladies de la jonction Neuromusculaire ;
- Maladies du muscle.

Nous évoquerons les plus habituelles, observées en pratique courante de chirurgie orthopédique.

Maladies du motoneurone

Amyotrophies Spinales Infantiles (SMA) pour Spinal Muscular Amyotrophies. [5,6] Elles sont de transmission autosomique récessive, secondaires à une dégénérescence des cellules de la corne antérieure de la moelle, à l'origine d'un déficit musculaire symétrique. Elle débute très tôt au cours de la première enfance. Les premiers signes peuvent être une hypotonie, une faiblesse musculaire, et des problèmes troubles respiratoires. Trois formes classiquement reconnues :

Type I (maladie de Werdnig-Hoffman)

Le début est précoce avant 6 mois. Une hypotonie sévère avec diminution des mouvements est le motif de consultation. Les troubles respiratoires sont fréquents avec aplatissement du thorax par atteinte des muscles intercostaux. Le déficit est proximal avec absence des reflexes ostéo-tendineux. Le décès survient avant 24 mois.

Type II (Forme intermédiaire)

Le début est souvent difficile à préciser. Le développement paraît normal au début avec acquisition de la station assise. L'atteinte des membres inférieurs est un déficit proximal symétrique avec diminution du tonus et absence des reflexes ostéo-tendineux. Les complications orthopédiques au niveau du rachis aggravent le pronostic vital.

Type III (Maladie de Kugelberg-Welander)

La marche est acquise à un âge normal ou avec retard. Les chutes fréquentes et la fatigabilité anormale sont les motifs de consultation habituels. L'hypotonie est présente avec un déficit proximal et une diminution des reflexes ostéo-tendineux. L'évolution est progressive avec des complications orthopédiques nombreuses à type de cyphose, scoliose, bassin oblique, pied équin, pied valgus, flexum de genou, coxa valga, sub-luxation des hanches...

Maladies du nerf périphérique

Neuropathies périphériques héréditaires (HMSN) pour Hereditary Motor and Sensory Neuropathy ou neuropathies périphériques de Charcot-Marie-Tooth (CMT). Il s'agit en fait d'un terme générique regroupant plusieurs formes de neuropathie héréditaires chroniques liées à une dégénérescence des fibres nerveuses motrices et sensitives ou parfois purement motrices [7]. Leurs classifications ont évolué avec la biologie moléculaire. La gêne fonctionnelle au cours de ces affections est variable. Le pronostic vital n'est pas mis en jeu. La marche est acquise avec retard et souvent des troubles d'emblée à type de dandinement et de steppage. Les chutes sont fréquentes lors de la course. La marche sur les talons n'est pas possible. L'amyotrophie distale est plus facile à rechercher aux mains qu'aux pieds. Les éminences thénar et hypothénar sont atrophiées ainsi que les loges interosseuses. Le pied se présente en plat valgus chez le jeune enfant (2 à 5 ans) et se transforme en

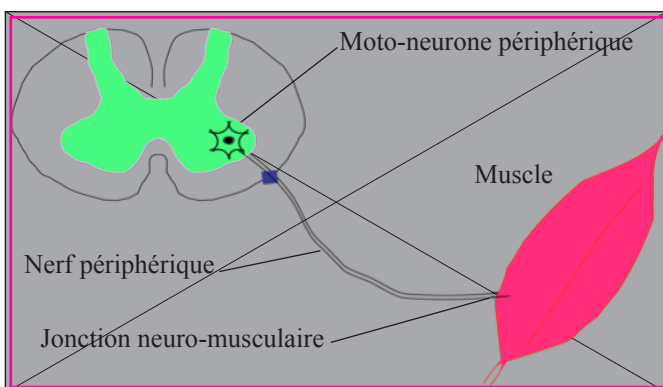


Figure 1. Unité motrice.

piéd creux interne ou piéd creux varus chez le grand enfant [2,8]. Le tendon achilléen rétracté provoque un équien et les or-teils sont en griffe [7]. Des déformations en scoliose du rachis sont possibles ainsi que des atteintes de la hanche et du genou.

Maladies de la jonction Neuromusculaire

La myasthénie est une maladie auto-immune mais où il existerait un terrain génétique prédisposant.

Il s'agit d'une anomalie de la transmission de l'influx nerveux vers la fibre musculaire lié à un bloc des récepteurs de l'acétyl choline par des auto-anticorps. Elle se manifeste sur le plan clinique par une fatigabilité anormale à l'effort, disparaissant au repos.

Il existe des syndromes myasthéniques congénitaux qui sont autosomiques récessifs ou autosomiques dominants. La myasthénie auto-immune et les syndromes myasthéniques congénitaux ont peu de conséquences au niveau de l'appareil locomoteur et est rarement invalidantes.

Maladies du muscle

Les affections du muscle sont multiples et très variées dans leurs présentations cliniques. Elles ont longtemps porté le nom des auteurs qui les ont décrites [9]. Les classifications ont évolué avec les progrès de la science pour aller vers une classification moléculaire. Depuis les localisations du gène de la maladie de Duchenne Boulogne Xp21 en 1982, de la dystrophie en 1986, les progrès incessants de la biologie moléculaire tendent à décliner ces affections en autant de maladies que de gènes.

Les maladies du muscle restent dominées en Algérie par les dystrophinopathies et les gamma sarcoglycanopathies

La dystrophie musculaire de Duchenne de Boulogne (DMD) de transmission récessive liée à l'X

Le chef de fil est la dystrophie musculaire de Duchenne de Boulogne (DMD) de transmission récessive liée à l'X. Le début de l'affection est précoce vers l'âge de 3 ans. La marche se fait sur la pointe des pieds avec apparition rapide de l'hyperlordose lombaire. Le déficit siège en proximal. Les mollets sont hypertrophiés et les réflexes ostéo-tendineux sont diminués ou abolis. Le déficit progressif de la force musculaire est suivi de la perte de la marche vers 10-13 ans, ce qui accélère l'effondrement du rachis et aggrave le déficit respiratoire. L'atteinte musculaire aux membres évolue vers les rétractions. L'insuffisance respiratoire et la cardiomyopathie primitive causent le décès entre 20 et 30 ans.

La dystrophie musculaire de Becker (BMD)

Elle est plus rare que la DMD. Elle est d'apparition plus tardive. La distribution du déficit est similaire à la DMD. La perte de la marche tardive survient vers la quatrième décennie. L'évolution plus lente réduit les complications orthopédiques.

La dystrophie musculaire type Emery Dreyfus

C'est une maladie rare. La transmission génétique est récessive liée au chromosome X, mais elle peut être autosomique dominante ou récessive. Les rétractions tendineuses précoces précèdent l'atrophie et la faiblesse musculaire. Elles sont de topographie scapulo-humérale prédominant sur les fléchisseurs du coude. L'atteinte des muscles fibulaires, ischio-jambiers et quadriceps aux membres inférieurs peut s'étendre à la ceinture pelvienne. L'évolution est lentement progressive. La marche est conservée jusqu'à la 4^{ème} ou 5^{ème} décennie. L'atteinte cardiaque est constante [10].

Myopathie de Bethlem

Maladie à transmission autosomique dominante. Le début peut être précoce anténatale avec à la naissance possibilité de torticolis et luxation des hanches. Chez l'enfant les chutes sont fréquentes. L'amyotrophie et le déficit musculaire sont proximaux. Il peut exister des rétractions du tendon d'Achille, un piéd creux ou une scoliose. Il faut rechercher une contracture des fléchisseurs des doigts qui est caractéristique. La marche est généralement préservée.

Dystrophie musculaire facioscapulo humérale (FSHD) pour Facio-Scapulo-Humeral-Dystrophy ou maladie de Landouzy-Déjerine

Maladie à transmission autosomique dominante avec une variabilité phénotypique et évolutive intra familiale [10,11]. Le début peut être précoce. L'aspect inexpressif du visage est caractéristique. Le sourire est asymétrique, les lèvres éversées et l'occlusion des paupières est incomplète. Au niveau de la ceinture scapulaire, le décollement des omoplates par l'atteinte des muscles sous scapulaires est caractéristique. L'élévation des membres est limitée mais le retentissement fonctionnel est peu invalidant. Aux membres inférieurs l'atteinte des muscles releveurs du piéd et fibulaires explique le steppage et les chutes. La perte de la marche est possible. L'atteinte de la ceinture pelvienne et des muscles para vertébraux favorisent l'apparition de la scoliose. Les atteintes auditives et rétinienne sont présentes chez la majorité des patients.

Les dystrophies musculaires des ceintures ou LGMD pour Limb Girdle Muscular Dystrophy

Sous cette dénomination sont regroupées de multiples affections neuromusculaires hétérogènes sur les plans cliniques et génétiques. Elles sont classées en partie selon le mode de transmission autosomique dominant ou Récessif et le déficit protéique causal. Elles ont en commun la localisation proximale du déficit moteur et son évolution progressive. Les muscles faciaux et oculomoteurs sont généralement épargnés. Le début est tardif. La perte de la marche varie avec le type de LGMD. Il en est de même pour les manifestations orthopédiques.

Myopathies distales

Elles se transmettent selon le mode de transmission autosomique dominant ou autosomique récessif. L'âge de début est variable ainsi que le mode évolutif. La gêne fonctionnelle est spécifique de l'atteinte. Ainsi dans la myopathie Distale de Wellander le déficit prédomine au niveau des mains et entraîne une difficulté à exécuter les gestes fins. L'atteinte plus tardive des membres inférieurs est à l'origine d'entorse de la cheville et de chutes lors de la marche.

Myopathies congénitales et dystrophies musculaires congénitales

Dans les myopathies congénitales (MC), Le début est néonatal ou dans la première enfance. L'amyotrophie diffuse prédomine au niveau proximal et de l'axe. Le visage de l'enfant est évocateur avec une bouche ouverte, un faciès allongé, un palais ogival et parfois un ptosis. Les MC sont peu rétractiles en général mais on peut retrouver des luxations de hanche, torticolis, rétractions tendineuses des extrémités avec déformation en pieds bots (myopathie à bâtonnet). Les réflexes ostéo-tendineux peuvent être abolis. Les troubles de la déglutition sont inconstants. Le thorax apparaît aplati par atteinte des muscles respiratoires. Ces formes sont les plus susceptibles de donner une hyperthermie maligne en cas d'anesthésie, particulièrement

dans la myopathie à central core (central core disease). Les formes néonatales sont plus graves par atteinte du diaphragme. Les autres formes plus tardives et les enfants atteints peuvent acquérir la marche même tardivement. D'autres formes sont observées seulement à l'âge adulte [12].

Les dystrophies musculaires congénitales sont généralement à transmission autosomique récessive. Le début est précoce parfois néonatale et peut revêtir un aspect d'arthrogrypose. L'atteinte des muscles respiratoires est fréquente. L'amyotrophie est sévère. La luxation de la hanche est possible. L'atteinte peut permettre l'acquisition de la marche mais avec retard. L'atteinte peut aussi se déclarer tardivement par un «rigid spine» [12]. Des formes avec atteinte du système nerveux central existent.

Les dystrophies myotoniques de Steinert

La définition de la myotonie est un retard à la décontraction. Lorsqu'on demande au sujet de serrer la main et de la relâcher brusquement, il a du mal, donnant l'effet d'une main collante. La percussion du muscle assure une contraction lente et progressive [10,3].

La forme décrite par Steinert est celle du grand enfant et de l'adulte. Cette myotonie peut exister au niveau des muscles de la face lui donnant un aspect figé. La bouche est entrouverte avec présence de ptosis. La voix est nasonnée. La cataracte est fréquente après 40 ans. L'amyotrophie est relativement tardive avec un déficit plus net en distal (fléchisseurs et extenseurs des doigts au niveau de la main). La myotonie peut être mise en évidence au niveau de la main par la percussion de l'éminence thénar qui entraîne l'abduction du pouce. Aux membres inférieurs, l'atteinte distale est à l'origine d'un steppage. Le retard au démarrage est la cause de chutes fréquentes. L'atteinte des ceintures est tardive. La perte de la marche est possible vers 40 à 50 ans. Le pronostic vital est lié à l'atteinte respiratoire et cardiaque.

La dystrophie myotonique de Steinert néonatale est une forme congénitale exclusivement transmise par la mère. Les formes congénitales sont sévères. Le pronostic vital est mauvais. L'hypotonie néonatale est majeure avec présence de pieds équins, troubles de la déglutition, fausses routes et troubles respiratoires. L'hypotonie néonatale s'améliore mais l'anomalie faciale persiste. La myotonie non palpable au début chez

ces enfants, le devient rapidement vers 9 à 10 ans. Le diagnostic repose souvent sur l'examen de la mère qui est presque toujours atteinte mais parfois de manière non symptomatique au premier abord [3,10].

Il existe d'autres myopathies avec myotonie telle que la myotonies de Thomsen. Elles sont de début tardif à l'âge adulte. Ces myotonies peuvent se révéler par des myalgies. La symptomatologie est moins pathognomonique avec des manifestations moins évidentes au niveau des membres.

DIAGNOSTIC DES MNM EN ORTHOPÉDIE OU CE QUI DOIT INQUIÉTER L'ORTHOPÉDISTE

Il est clair qu'en raison de leur nombre et de leur polymorphisme, le diagnostic des MNM relève de plus en plus de la micro spécialité [3]. Les explorations complémentaires nombreuses sont orientées par les tableaux cliniques. Certains examens peuvent poser un problème de disponibilité et de coût. Leurs prescriptions doivent être justifiées et de ce fait réservées aux spécialistes. Mais de part les manifestations nombreuses au niveau des membres et souvent les premières à apparaître, l'orthopédiste se retrouve aux premières lignes du diagnostic. Si pour les orthopédistes pédiatres penser aux MNM est habituel, cela l'est moins pour les orthopédistes de ville et les orthopédistes d'adulte. En pratique courante d'orthopédie certains aspects doivent faire évoquer les MNM et en référer aux spécialistes. Ces aspects peuvent varier avec l'âge. A l'interrogatoire : une histoire familiale dans les antécédents, une mort in utero ou un avortement ainsi que la consanguinité doivent interpellier chez un bébé ramené pour pieds bots ou luxations de hanche [1,3].

De même qu'une faiblesse musculaire qui s'aggrave, car quelque soit l'âge, le déficit de la force musculaire est le point commun, qu'il soit proximal ou distal, généralisé ou localisé, progressif



Figure 2 et 3. Enfant traité à la naissance pour malformation en pieds bots varus équin, la récurrence et l'absence d'acquisition de la marche ont orienté le vers une MNM type SMA.

ou présent d'emblée. Amyotrophie, aréflexie, retard d'acquisition de la marche ou sa perte peuvent l'accompagner [9].

Chez le nouveau-né

Les hypotonies néonatales sont souvent orientées à tort en consultation d'orthopédie avec le diagnostic de paralysie pléxique, souffrance... En fait l'hypotonie est le premier signe d'appel de certaines MNM. Elle est diffuse ou prédominant aux membres. Dans ces cas il faut éliminer une atteinte centrale, rechercher la gesticulation spontanée et la mobilité articulaire aux stimuli. Les rétractions articulaires peuvent exister à la naissance (fascia hanches, tendon d'Achille, rétraction du genou). Elle peut être associée à un pied bot ou à une luxation de la hanche (figures 2 et 3). Une déformation en pied bot ou une luxation de la hanche associée à une hypotonie néonatale doivent doublement inquiéter [2].

Chez le nourrisson

La tenue de tête et le tonus rachidien doivent être surveillés. Leur défaut au delà de 6 mois doit inquiéter, surtout si le dos tend à l'effondrement en cyphose [1,2].

L'amyotrophie est d'autant plus inquiétante qu'elle est mise en évidence tôt. A cet âge les bébés sont plutôt potelés, la reconnaissance d'une amyotrophie témoigne de sa sévérité.

A cet âge l'échec thérapeutique de prise en charge par un traitement conservateur (orthopédique ou fonctionnel) bien conduit, d'une luxation congénitale de hanches ou d'un pied bot doit obligatoirement faire évoquer l'étiologie neuromusculaire.

Chez l'enfant non marchant

L'absence ou le retard d'acquisition de la marche font partie des motifs de consultations les plus fréquents en orthopédie.

Il faut alors rechercher une hypotonie, une faiblesse musculaire et une amyotrophie qui peuvent être localisées ou diffuses. Une hyper laxité articulaire en absence de signes évidents de maladies osseuses constitutionnelles fera évoquer une MNM. La récurrence d'un pied bot varus équin chez un enfant dont l'examen clinique révèle une amyotrophie avec un déficit proximal et aréflexie fera penser à une SMA. Une luxation de la hanche chez un enfant au faciès figé avec un déficit moteur proximal fera penser à une myopathie congénitale.

Un enfant atone, avec un pied équin et un déficit moteur de topographie distale avec participation faciale peut faire évoquer une forme précoce de maladie de Steinert. Il faudra alors rechercher une myotonie chez la maman car dans ce cas la transmission est maternelle.

L'examen du thorax, l'expression du visage, ainsi que la réaction aux stimuli doivent faire partie intégrante de l'examen orthopédique chez ces enfants pour dépister les formes frustes de MNM et de les orienter pour confirmation de diagnostic aux neuro-pédiatres [3].

Chez l'enfant marchant

Les troubles de la marche (dandinement, steppage,...) ainsi que les chutes sont des motifs fréquents de consultations en orthopédie. Il peut aussi s'agir de fatigabilité lors de la course ou de difficulté lors de l'écriture en classe.

En absence d'atteinte évidente du squelette osseux, il faut savoir reconnaître l'étiologie neuromusculaire des troubles de la marche. En présence de marche en équin ou sur les talons, le signe de Gowers permet de rechercher une faiblesse musculaire proximale. L'enfant ne peut se relever du sol sans s'appuyer sur les mains ou les genoux.

Une déformation qui s'aggrave progressivement, avec des ré-

tractions des muscles et des tendons et retentissement sur le jeu articulaire imposera un examen neurologique.

Un déficit moteur progressif aux membres supérieurs fera penser à une dystrophie musculaire progressive ou plus rarement à une forme tardive de SMA.

Chez l'adolescent et le grand enfant

La MNM peut être révélée par une scoliose ou des pieds creux [2,3]. En absence de substratum osseux et de maladie osseuse génétique, le caractère idiopathique de ces pathologies n'est retenu qu'après avoir écarté une étiologie neurologique. Le pied creux idiopathique n'existerait pas [8]. L'étiologie la plus retrouvée est l'HMSN.

Les motifs de consultations en orthopédie peuvent être aussi des troubles trophiques des crampes, une fatigabilité. La recherche de troubles sensitifs, de déficit moteur et l'orientation vers un centre spécialisé est recommandée avant de conclure au diagnostic de simple fainéantise de l'adolescent.

Chez l'adulte

Les crampes, myalgies, chutes répétées et difficultés dans la montée des escaliers doivent faire pratiquer un examen neurologique. Les troubles vasomoteurs et les difficultés à pratiquer les gestes fins au niveau des mains doivent être bien examinés avant d'être étiquetés syndrome du canal carpien et opérés à tort.

Devant ces aspects suspects, l'orthopédiste doit compléter l'anamnèse à la recherche de cas similaire dans la famille et établir éventuellement un arbre généalogique. La négativité de l'anamnèse n'exclut cependant pas la possibilité de MNM.

Un examen neurologique doit être fait devant toute déformation ou malformation du squelette osseux. Le caractère idiopathique n'est retenu qu'en absence de toute anomalie. La reconnaissance de l'anomalie neurologique et l'orientation vers un spécialiste neurologue ou neuropédiatre offre au patient la possibilité d'un diagnostic précoce.

Même en absence de traitement curatif, l'intégration dans le circuit de prise en charge pluridisciplinaire permet d'éviter ou de retarder les complications et de prolonger l'autonomie, le plus longtemps possible. Cela offre aussi la possibilité d'établir un conseil génétique et un diagnostic prénatal lorsque c'est possible.

RÔLE DE L'ORTHOPÉDISTE

La prise en charge des MNM au niveau de l'appareil locomoteur est basée sur la prophylaxie. La physiothérapie occupe une place primordiale pour prévenir les déformations, entretenir la force musculaire et garder une mobilité articulaire dans tous les plans, le plus longtemps possible. L'utilisation d'orthèses est possible notamment au niveau du dos et des pieds bien qu'elles ne contrôlent pas tous les plans (comme la rotation au niveau du rachis).

Les appareillages possibles sont très nombreux et dépendent de l'atteinte et du stade de la maladie. Cela va de la simple semelle placée dans la chaussure à la chaise électrique.

La prescription est le résultat de l'examen physique et de l'évaluation fonctionnelle et parfois cognitive. Elle doit être adaptée à l'environnement.

Les orthèses

Elles remplacent un déficit musculaire et stabilise l'articulation. Elles sont souvent utilisées de façon intermittente au début avant de l'être en port continu. Elles aident à préserver

la longueur du muscle. Leur utilisation nocturne permet au patient la mobilisation diurne afin de maintenir la trophicité des membres.

Les corsets de maintien et de correction sont utilisés dans les déformations rachidiennes. Ils permettent de retarder les gestes chirurgicaux.

Les plâtres

La correction par plâtre est un moyen efficace d'allongement du muscle mais elle s'associe régulièrement à l'atrophie et à la perte de la force musculaire qui sont rarement récupérables. La correction par plâtre contrôle ou retarde les déformations osseuses. La correction par plâtre est surtout utilisée au niveau du pied. Pour exemple, la correction par botte plâtrée est utilisée dans le traitement du pied creux dans les HMSN [8].

La chirurgie

Malgré les grands progrès de l'anesthésie réanimation, la chirurgie n'est pas dénuée de risque. La chirurgie, comme le reste du traitement orthopédique ne guérit pas la maladie mais s'adresse aux complications. Elle doit tenir compte du contexte. Elle ne redonne pas de muscles mais l'affaiblit et en enlève. Elle doit être toujours encadrée par la kinésithérapie. Ceci doit être bien compris par le patient et les accompagnants. Il y'a des indications qui sont controversées. Ainsi, certains auteurs ont préconisé dans les myopathies et particulièrement dans la maladie de Duchenne des allongements précoces (adducteurs de la hanche, fléchisseurs du pied, tractus ilio-tibiale). Il s'agit d'une chirurgie extensive, difficilement acceptée par les parents chez un enfant qui a peu de symptômes. Elle prolongerait la marche de 1 à 2 ans. Faite tardivement, elle donnerait moins de résultats avec une perte de force musculaire qui n'est pas récupérée par la rééducation et est souvent définitive. Il y'a des indications consensuelles et quasi codifiées. Nous citerons les plus évidentes : le pied creux des HMSN et les scolioses [13,14].

Pour le pied creux interne, la chirurgie est envisagée après échec du traitement orthopédique par plâtre correcteurs et orthèses ou en présence de conflit avec le chaussage ou encore en cas d'entorses à répétition à l'origine d'une gêne. L'ostéotomie de valgisation selon Dwyer est associée à une ostéotomie d'addition au niveau des cunéiformes et à une libération plantaire. En fin de croissance la double arthrodèse sous talienne et medio-tarsienne ou sinon l'ostéotomie de valgisation selon Dwyer avec tarsectomie de Meary et libération plantaire se discutent.

La scoliose constitue une indication chirurgicale majeure de la presque totalité des MNM. Sa survenue est souvent accélérée par la perte de l'activité musculaire et de la marche [15]. Elle s'aggrave sous l'effet de la pesanteur.

Le corset n'est pas vraiment efficace dans le traitement en présence de déformation. Il est utilisé pour prévenir l'aggravation d'angulations faibles ou quand la chirurgie est différée ou impossible. Le corset est aussi une solution possible chez le jeune enfant.

La surveillance régulière permet d'intervenir pour des aggravations angulaires. Dans certaines situations et même pour des angulations faibles (<30°) la chirurgie peut être une indication [6]. L'utilisation de tiges de croissance est préconisée comme solution alternative au corset chez le jeune enfant en attendant de la stabilisation définitive. L'âge de 7 ans est évoqué en cas de SMA [6]

La stabilisation du rachis a un impact direct sur l'espérance

de vie dont elle améliore la qualité. Mais c'est souvent une chirurgie lourde qui doit bien être encadrée par l'anesthésie réanimation. Quand la chirurgie est trop tardive, les patients sont souvent en mauvais état général avec des syndromes restrictifs respiratoires sévères [3,6,16].

Les risques de cette chirurgie sont nombreux en per et post opératoire (saignement, hyperthermie maligne, hypercalcémie...). L'impossibilité de déventilation postopératoire est une hantise. Sa certitude constitue une contre-indication à la chirurgie.

La prise en charge des complications des MNM au niveau du squelette ne sont pas du seul ressort de l'orthopédiste. Elle doit être globale et se faire en étroite collaboration avec les médecins physiques, les kinésithérapeutes et les appareilleurs. Les objectifs doivent être hiérarchisés selon les priorités fonctionnelles : fonctions vitales, communication, locomotion [17].

Cette prise en charge s'adresse aux complications de la maladie et est essentiellement préventive. Elle doit débuter dès le stade de suspicion et ne doit pas attendre le typage diagnostique car les complications au niveau de l'appareil locomoteur continueront à évoluer progressivement et en cascade [3]. Par exemple dans les formes sévères de myopathies. L'enfant ne peut plus jouer et marcher va passer beaucoup plus de temps assis, ce qui favorise les flessums du genou et de la hanche, et l'équin du pied. La perte de la position debout et de la marche surviennent rapidement. La force musculaire n'est plus apte à lutter contre les forces de la pesanteur et il ne peut plus étendre la hanche et le genou. Les capsules et ligaments pallient au déficit quand les articulations sont en extension. Ainsi, la perte de la station debout accélère la survenue de la scoliose et par conséquence aggrave l'insuffisance respiratoire. Il est donc important tout entreprendre pour préserver l'extension de la hanche et du genou et permettre la station debout [15].

CONCLUSION

L'enseignement de la pathologie neuromusculaire en orthopédie, l'entretien des connaissances ainsi qu'une meilleure information des intervenants devraient permettre un diagnostic plus précoce dans beaucoup de cas. Les MNM sont nombreuses et se caractérisent souvent par une grande hétérogénéité clinique et génétique. Toutefois pour une grande majorité de ces maladies, les manifestations sur le plan orthopédique sont communes. Elles sont dominées au niveau des membres par les attitudes vicieuses, les enraidissements et les rétractions tendineuses avec comme conséquence ultime la perte de la marche. Au niveau du tronc les déformations en scoliose et cyphose vont retentir sur les fonctions respiratoire et cardiaque. La prise en charge orthopédique est avant tout préventive, basée sur la physiothérapie et les postures. Elle évolue avec la pathologie. Le caractère évolutif de ces maladies rend compte de la difficulté des indications du traitement. Dont le but n'est pas l'amélioration ou le recouvrement d'une fonction mais le maintien d'un niveau fonctionnel voir juste permettre le nursing. Les indications thérapeutiques dont les chirurgicales sont le résultat d'une concertation multidisciplinaire qui prend en compte l'état du malade, le plateau technique et l'environnement socio-familial. Les objectifs thérapeutiques et les possibilités de l'équipe soignante doivent être clairement signifiés au malade et aux parents car l'attente est toujours supérieure. L'information doit concerner les bénéfices attendus mais aussi les complications. C'est à cette seule condition que les programmes thérapeutiques sont entrepris. La prise en charge or-

thopédique est lourde, coûteuse et astreignante, elle nécessite la pleine adhésion du malade. La prise en charge chirurgicale n'est pas démunie de risques tant sur le plan vital (risques anesthésiques, complications post-opératoires,...) que fonctionnels (régession, amyotrophie, difficulté de récupération). L'espoir est dans les progrès de la génétique et des thérapies qui en découlent.

REFERENCES

1. **Pouliquen JC.** Maladies neuromusculaires. La consultation en orthopédie pédiatrique. Mesdsi edition. 1989: 201-14.
2. **Carliz H, Seringe R.** Orthopédie du nouveau-né à l'adolescent. 2^{ème} édition. Paris : Masson. 2005.
3. **Dubousset J.** Maladies neuromusculaires de l'enfant. Edition Sauramps Médical. 1999:13-20.
4. **Association Française Contre les Myopathies.** Prise en charge des Amyotrophies Spinales Infantiles.journée Orthopédique AFM. Evry, 1990.
5. **Belaïd A.** Amyotrophies Spinales. Monographie de L'AFM. Paris 2006.
6. **Bollini G et al.** Amyotrophies Spinales Infantiles. Maladies neuromusculaires. Edition Sauramps Médical.1999: 77-88.
7. **Seringe R, Mayer M.** Les neuropathies périphériques de Charcot-Marie-Tooth. Maladies neuromusculaires. Edition Sauramps Médical. 1999: 69-74.
8. **Seringe R.** Le pied creux de l'enfant. Conférence d'Enseignement. Cahier de la SOFCOT.
9. **Bonnard Ch, De Courtivron B.** Dystrophie musculaire de Duchenne. Maladies neuromusculaires. Edition Sauramps Médical. 1999: 31-41.
10. **Cottalorda J.** Neuropédiatrie à l'usage de l'orthopédiste. Conférence d'enseignement. Cahier de la SOFCOT 2010. 99: 231-250.
11. **Rogez JM.** La myopathie de Landouzy et Déjerine. Maladies neuromusculaires. Edition Sauramps Médical. 1999: 43-47.
12. **Glorion C, Routon MC, Finidori G.** Myopathies et dystrophies musculaires congénitales. MNM. Edition Sauramps Médical. 1999: 57-64.
13. **Ghanem I, Zeller R, Seringe R.** Le pied creux dans les neuropathies périphériques héréditaires sensitivo motrices chez l'enfant. Rev Chir Orthop. 1996; 82: 152-160.
14. **Hensinger R, Macewen D.** Spinal Deformity associated with heritable neurological conditions. J. Bone Joint Surg. Am. 1976; 58: 13-24.
15. **Heller KD, Forst R, Forst J, Hengstler K.** Scoliosis in Duchenne muscular dystrophy :aspects of orthotic treatment. Prosthet Orthot Int. Déc 1997; 21, 3: 202-209.