

# UN GUIDE FAMILIAL POUR LA MYOPATHIE MYOTUBULAIRE

 Joshua Frase  
FOUNDATION™



# UN GUIDE FAMILIAL POUR LA MYOPATHIE MYOTUBULAIRE



# TABLE DES MATIÈRES

	À propos de la MMT .....	4
	Aperçu respiratoire.....	12
	Équipement de la maison.....	20
	Alimentation et soins gastro-intestinaux .....	28
	Soins orthopédiques.....	30
	Mobilité .....	32
	Autres questions et considérations .....	34
	Médicaments .....	38
	Prendre soin de votre enfant à la maison.....	40
	Assurance et Sécurité sociale (Medicaid) .....	46
	Recherche, traitement et registres .....	47
	Hommage et souvenir .....	48
	Ressources et liens .....	50
	Glossaire de termes médicaux .....	54
	Équipement médical durable (EMD) .....	64
	Transport, sièges auto, poussettes et autres.....	68
	Contributeurs .....	78

CLAUSE DE NON-RESPONSABILITÉ : Les informations et conseils publiés ou mis à disposition dans cette brochure ne sont pas destinés à remplacer les prestations d'un médecin. Cette brochure a été rédigée et éditée par un certain nombre d'experts expérimentés dans la MMT. Il est recommandé aux parents d'utiliser cette brochure comme référence et de la partager avec le clinicien de leur enfant. Toute action de votre part visant à réagir aux informations fournies dans cette brochure est à votre propre discrétion.



# UN POINT DE DÉPART POUR LES NOUVEAUX VENUS DANS LA COMMUNAUTÉ MMT.

Bienvenue au sein de l'un des groupes de soutien communautaire les plus précieux de toutes les maladies rares ! Les parents et les familles d'enfants atteints de MMT sont unis pour s'entraider et travaillent ensemble pour trouver les traitements de cette maladie. Nous vous invitons, vous et votre famille, à vous rapprocher de nous de quelque manière que ce soit et nous avons hâte de faire votre connaissance. Le diagnostic de myopathie myotubulaire (MMT, ou myopathie myotubulaire liée à l'X, XLMMT) peut être effrayant et accablant. Nous espérons que vous trouverez du réconfort dans le fait que d'autres personnes ont vécu ce que vous vivez, et nous sommes impatients de partager nos connaissances collectives avec vous pour vous aider à franchir les premières étapes de ce parcours. Vous trouverez dans les quelques pages suivantes des informations essentielles pour vous accompagner de la naissance à la prise en charge de votre enfant à la maison, et au-delà...



## COMMENT UTILISER CE KIT DE BIENVENUE POUR LA MMT ?

### De l'unité de soins intensifs néonataux (USIN) aux premiers mois à domicile

Ce guide a pour but de présenter les informations fondamentales aux nouvelles familles et d'aider les personnes ayant récemment reçu un diagnostic à trouver les ressources disponibles. Le guide a été créé en 2013 et mis à jour en 2020 par le Conseil consultatif pédagogique de la Fondation Joshua Frase (Joshua Frase Foundation Educational Advisory Board), qui est composé de parents avertis dont les familles sont confrontées à cette maladie. Ce document a également été examiné par le Conseil consultatif scientifique de la Fondation Joshua Frase. Nous avons créé ce dossier de bienvenue dans le but d'aider les nouvelles familles à gérer la quantité importante d'informations médicales dont elles disposent au début de ce parcours. Nous sommes conscients qu'il existe un large éventail de degrés de gravité pour les personnes atteintes de la MMT. Tous les éléments ne s'appliquent pas à votre situation. Ce document peut également être utile aux familles de patients atteints de formes graves de myopathie centronucléaire (MCN) ou d'autres maladies neuromusculaires apparentées.

Malheureusement, vous rencontrerez des médecins qui n'ont jamais entendu parler de la MMT, ou s'ils en ont entendu parler, ils n'ont peut-être que des informations obsolètes et plutôt sombres. Nous tenons à préciser que ce n'est pas la faute de votre médecin. La MMT est une maladie musculaire orpheline rare dont peu de gens ont entendu parler et il est possible que de nombreux médecins ne voient jamais un seul cas pendant toute leur carrière. Nous vous invitons à partager ce guide avec les professionnels de santé, les membres de votre famille, le personnel scolaire et/ou d'autres prestataires de soins. Si vous avez des questions, votre médecin pourra peut-être vous expliquer certains des éléments présentés dans ce guide.

Par ailleurs, en 2012, un article a été publié dans le *Journal of Child Neurology*. Fruit de la collaboration de plusieurs professionnels de la santé, cet article donne un aperçu général de la norme de soins pour les myopathies congénitales, y compris la myopathie myotubulaire. Cet article intitulé [Consensus Statement on Standard of Care for Congenital Myopathies](#), [Déclaration de consensus sur la norme de soins pour les myopathies congénitales] doit être partagé avec votre équipe médicale. Le site de la Fondation Joshua Frase propose des liens vers cette ressource et d'autres qui peuvent être utiles à votre équipe médicale dans la rubrique « [For Clinicians](#) » (Pour les cliniciens). Le document intitulé « Standard of Care » (Norme de soins) est un document plus technique concernant la prise en charge médicale d'une variété de myopathies congénitales. Notre document a pour but de donner un bref aperçu spécifiquement axé sur la gestion de la MMT dans un format facilement compréhensible.



## COMMENT VOUS ÊTES ARRIVÉS ICI.

Si vous lisez ceci, vous avez probablement un enfant qui est né « mou ».

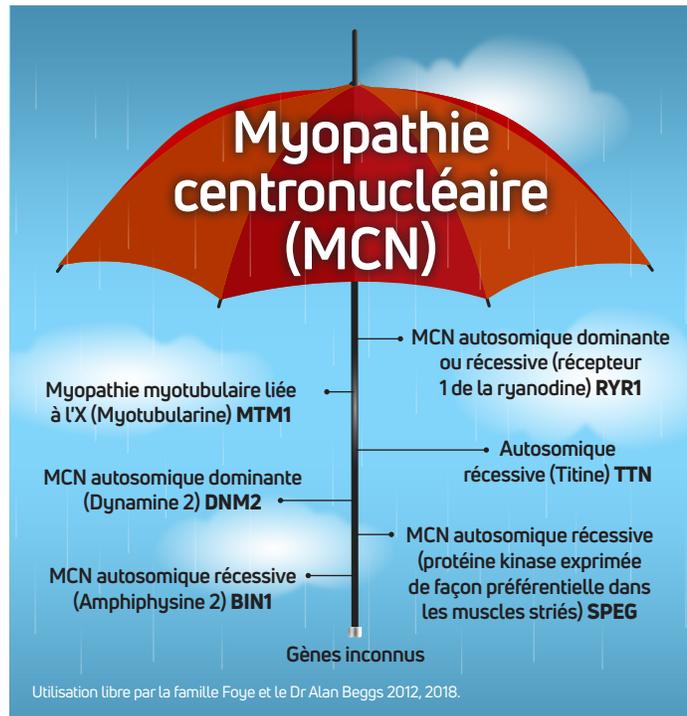
Votre médecin vous a peut-être dit que votre enfant présentait éventuellement une myopathie et vous avez parcouru internet pour trouver des informations relatives à la myopathie. Votre enfant a peut-être passé une biopsie musculaire et on vous a dit qu'il était atteint de myopathie centronucléaire ou de myopathie myotubulaire. Enfin, votre enfant a peut-être subi un test génétique pour confirmer le diagnostic de myopathie myotubulaire. Si vous entrez dans l'une des catégories mentionnées ci-dessus, ce guide peut vous être utile, à vous et à votre médecin.

## Myopathie centronucléaire et Myopathie myotubulaire

Le terme « myopathie centronucléaire » est un terme général qui englobe plusieurs types de myopathies spécifiques qui présentent un « aspect » commun lorsqu'on observe les cellules musculaires sous un microscope. Ce schéma montre les différentes affections relevant de la myopathie centronucléaire.

Il y a plus d'enfants atteints de MMT que de n'importe quelle autre myopathie relevant de la MCN, et autrefois, les termes MMT et MCN étaient utilisés pour désigner la même affection. Le terme « myopathie myotubulaire » est encore aujourd'hui

utilisé à tort comme un terme générique pour la MCN, alors qu'en fait, le seul moyen de diagnostiquer formellement une myopathie myotubulaire est de recourir à un test génétique. Une biopsie musculaire peut permettre de diagnostiquer une myopathie centronucléaire, mais un test génétique est nécessaire pour distinguer le sous-type particulier. Au cas où vous n'auriez pas subi de test génétique, vous êtes invité(e) à obtenir une confirmation génétique. Cette confirmation génétique est importante car votre enfant peut être atteint d'une autre myopathie centronucléaire, comme le montre le schéma général, ou d'une autre maladie musculaire, telle que la dystrophie myotonique congénitale. Les tests génétiques sont également importants car ils sont souvent nécessaires pour participer à des essais cliniques.



## La confirmation de la MMT se fait au moyen d'une analyse génétique

La confirmation génétique de la MMT se fait par le biais d'un petit échantillon de sang envoyé à un laboratoire spécialisé dans les analyses génétiques. L'Université de Chicago a établi la norme pour les tests de MCN/MMT. [Pour télécharger le formulaire, cliquez ici](#). Pour d'autres laboratoires d'essais comparables à travers le monde, [veuillez cliquer ici](#). Si vous n'avez pas obtenu de confirmation génétique, votre médecin doit pouvoir vous prescrire une prise de sang qui sera envoyée au laboratoire de l'université de Chicago pour y être analysée. Bien que la plupart des assurances et des régimes de soins de santé financés par l'État prennent en charge ce test, il existe des programmes qui peuvent le financer si vous ne pouvez pas obtenir le test par l'intermédiaire de votre fournisseur de couverture médicale. **Une fois la confirmation génétique obtenue, conservez vos documents originaux comme vous le feriez pour un passeport.** Vous **DEVREZ** montrer le rapport génétique aux chercheurs si vous choisissez de participer à des essais cliniques portant sur de nouveaux médicaments et thérapies.



## QU'EST-CE QUE LA MMT ?

La myopathie myotubulaire (XLMMT ou MMT) est une maladie génétique rare. Ce type d'affection particulière touche la force des muscles squelettiques et souvent les poumons et le diaphragme. La gravité de la maladie est variable selon les cas, mais elle engage généralement le pronostic vital. Le plus souvent, la MMT est présente à la naissance, et un enfant né avec cette pathologie est probablement « mou » ou, en termes scientifiques, présente des signes d'hypotonie qui signifie « faible tonus musculaire ». Votre bébé peut se sentir extrêmement faible. Dans la plupart des cas, ces bébés auront également du mal à téter, à avaler et à respirer par eux-mêmes, car toutes ces fonctions de base font appel aux muscles. En règle générale, le développement du cerveau et de l'intelligence n'est pas altéré par la MMT. La fonction cardiaque n'est pas non plus directement touchée, car le cœur est un type de muscle différent.

Malgré les défis posés par la MMT, de nombreuses personnes dans le monde vivent et s'épanouissent malgré cette pathologie, grâce aux progrès de la technologie médicale et des soins. Des programmes de recherche très intéressants en cours offrent un grand espoir d'améliorer à l'avenir la force musculaire chez les personnes atteintes de la MMT.

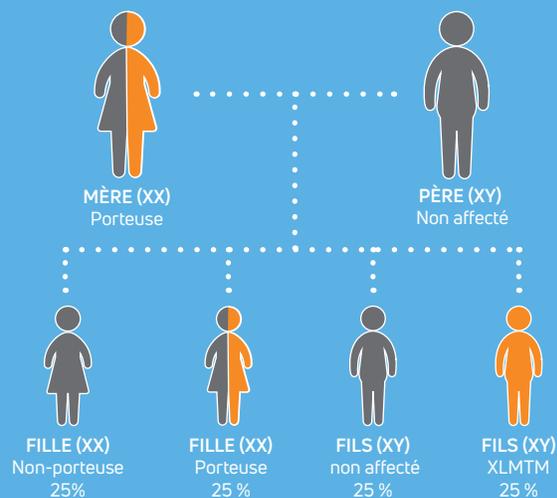


## Génétique et Diagnostic

La MMT est une maladie génétique, ce qui signifie que la personne atteinte de cette affection est née avec celle-ci dans ses gènes, de la même manière qu'elle est née avec une couleur de cheveux ou une morphologie particulière. Il arrive très souvent qu'une modification (ou mutation) de ce gène soit transmise par la mère (aperçu de la génétique [liée au chromosome X](#)), bien que la mère ne soit généralement pas affectée par la maladie de la même manière qu'un garçon, en raison des différences de chromosomes entre les hommes et les femmes. Les chromosomes constituent l'enveloppe des gènes. La principale différence entre les hommes et les femmes réside dans les chromosomes sexuels, X et Y. Les hommes possèdent un chromosome X et un chromosome Y, tandis que les femmes ont deux chromosomes X. Le gène de la MMT est situé sur le chromosome X. Les hommes n'ayant qu'un seul chromosome X, ils présenteront des symptômes de la MMT, tandis que les femmes possèdent deux chromosomes X, ce qui explique pourquoi elles peuvent présenter des symptômes plus légers, voire inexistants. En général, la mère ne sait même pas qu'elle est porteuse d'une modification du gène avant la naissance d'un enfant atteint, bien qu'un nombre croissant de filles et de femmes touchées soient identifiées. Il arrive qu'un garçon naisse avec la MMT en raison d'une modification spontanée du gène, ce qui signifie que la mère n'est pas porteuse (mutation de novo). Cela se produit dans environ 10 % des cas. La compréhension de la génétique de la MMT peut être un élément important à plusieurs titres, et il est recommandé de contacter un bon conseiller en génétique (comme le [Laboratoire Beggs](#), ou le [Laboratoire Jim Dowling](#), (voir également les références ci-dessous) pour aborder la question de la confirmation génétique.

XLMTM est une **pathologie** liée au chromosome X, causée par une modification du gène *MTM1* sur le chromosome X.

- Les femmes ont deux chromosomes X et les hommes ont un chromosome X et un chromosome Y.
- Les femmes qui présentent une modification génétique *du gène MTM1* sont en bonne santé et sont dites « porteuses ».
- Les hommes qui héritent d'une modification génétique du gène *MTM1* de leur mère porteuse sont atteints de XLMTM.



## À PROPOS DE LA MMT

The Joshua Frase Foundation



### Devenir le conseiller de votre enfant et constituer votre équipe de soins

La personne responsable de la gestion des soins de votre enfant, c'est vous, le parent. La MMT étant une maladie très rare, de nombreux médecins et hôpitaux n'ont que peu, voire pas du tout, d'expérience dans le diagnostic et le traitement des personnes atteintes de la MMT. Les premiers médecins que vous rencontrerez (par exemple, à l'USIN) ne sauront peut-être pas quelle est la meilleure façon de traiter votre enfant. Aussi, la responsabilité de vous assurer que vous disposez d'une bonne équipe de médecins et de thérapeutes vous incombera. Si vous n'êtes pas satisfait des soins qui sont prodigués, n'hésitez pas à demander un deuxième avis et à chercher un nouveau médecin. Militez pour vos besoins dont nous sommes conscients, comme indiqué dans les paragraphes suivants. Votre équipe doit être composée d'un pneumologue, un spécialiste des maladies neuromusculaires, un spécialiste des maladies gastro-intestinales, un orthopédiste/chirurgien orthopédique pédiatrique, un kinésithérapeute, un ergothérapeute, un orthophoniste, un spécialiste de la réadaptation (physiatre) et, avec un peu de chance, un très bon médecin traitant qui pourra assurer la coordination des soins de tous ces spécialistes. Si un médecin traitant en soins palliatifs pour les besoins spéciaux est disponible, celui-ci peut se révéler extrêmement utile dans la gestion de toutes les informations fournies par les spécialistes.

Les autres parents constituent une bonne ressource pour les recommandations de médecins. Ceux-ci disposent d'une expérience et de conseils inestimables concernant la prise en charge des enfants atteints de MMT. Les groupes Facebook fréquemment utilisés « [MTM/CNM Family Support & Discussion](#) » et « [CNM/MTM Families United](#) » sont des lieux de rencontre pour les parents de patients atteints de MMT. Les membres répondront à vos questions et vous aideront dans la mesure de leurs possibilités. D'autre part, il s'agit d'un lieu où l'on est entouré de personnes qui « comprennent », ce qui représente une ressource inestimable. En outre, une conférence des familles a lieu tous les deux ans, au cours de laquelle les familles se réunissent, écoutent des professionnels et rencontrent d'autres familles touchées par la MCN/MMT, ici aux États-Unis et en Europe.

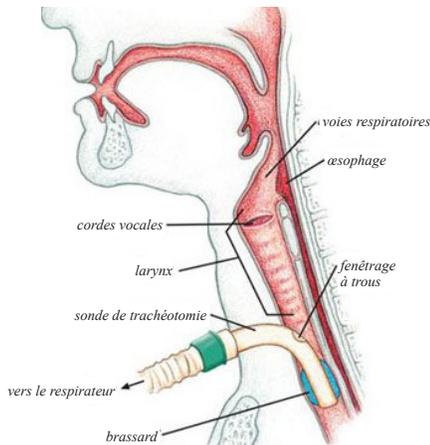


## APERÇU SUR LA RESPIRATION

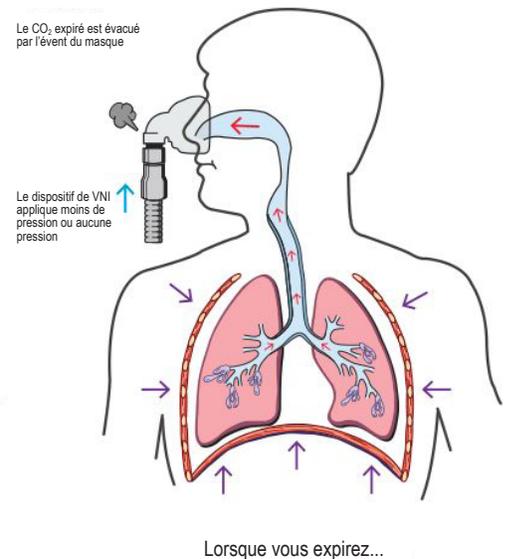
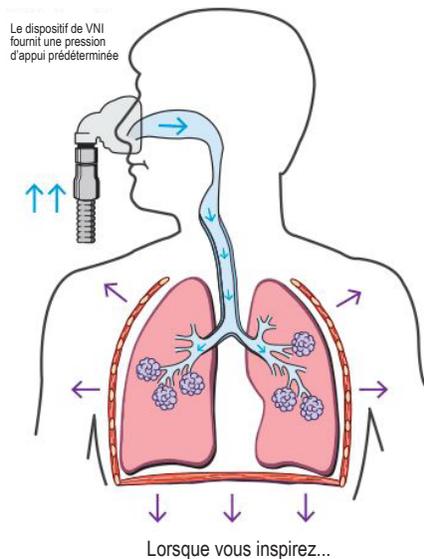
Tous les enfants souffrant de MMT ont des muscles affaiblis qui rendent l'acte de respirer difficile et/ou impossible. De nombreux muscles nous permettent de respirer. Le diaphragme est un grand muscle situé à la base des poumons ; lorsqu'il ne bouge pas bien en raison d'une faiblesse, notre capacité à respirer est grandement affectée. Avec un diaphragme et d'autres muscles affaiblis, la capacité à respirer sera réduite (hypoventilation) et l'échange gazeux normal d'oxygène et de dioxyde de carbone ne pourra pas se produire. Lorsque les échanges gazeux sont incorrects, il y a une diminution de l'oxygène (hypoxémie) et une accumulation de dioxyde de carbone (hypercarbie). Si ce problème n'est pas traité, une situation d'urgence se présente et la mort survient en l'absence d'intervention immédiate. C'est la raison pour laquelle les enfants atteints de MMT doivent bénéficier d'une excellente assistance respiratoire. Les autres problèmes de prise en charge de la respiration consistent à aider votre enfant à gérer ses sécrétions orales et à tousser. Ces éléments seront expliqués dans une section distincte ci-dessous, mais ils sont très importants pour le maintien de bons soins respiratoires.

### LA PRISE EN CHARGE DE LA RESPIRATION DE L'ENFANT EST LA PREMIÈRE PRIORITÉ POUR LA PLUPART DES ENFANTS ATTEINTS DE MMT

#### Assistance respiratoire invasive



#### Assistance respiratoire non invasive



## Trouver le bon médecin / pneumologue

Dès le début, vous rencontrerez très probablement un pneumologue qui prendra en charge les besoins respiratoires de votre enfant. Un pneumologue est un interne qui a fait trois années d'études supplémentaires pour se spécialiser dans les maladies pulmonaires telles que l'asthme ou la mucoviscidose. Il est important de comprendre que la MMT n'est pas une maladie pulmonaire et ne doit pas être traitée comme telle. Cependant, comme nous l'avons vu plus haut, l'affaiblissement des muscles peut entraîner des problèmes pouvant engager le pronostic vital et il est impératif d'avoir un pneumologue qui maîtrise cette problématique. Certains traitements sont semblables aux traitements utilisés contre les maladies pulmonaires, mais d'autres sont très différents.

## Options de traitement pour les problèmes respiratoires

Environ 90 % des enfants atteints de MMT ont besoin d'une assistance respiratoire à la naissance, et la majorité d'entre eux sont placés sous ventilateur (appareil respiratoire) en raison de leur incapacité à respirer correctement. Le tube respiratoire qui est utilisé à ce moment-là ne peut pas rester en place pendant une période prolongée en raison des complications qu'il entraînerait. L'objectif de l'équipe hospitalière sera d'essayer de retirer le tube dans l'espoir que votre enfant soit capable de respirer par lui-même. Ils réduiront le volume d'assistance fournie par le ventilateur pour voir si votre enfant s'en sort bien. La plupart des enfants atteints de MMT n'y parviendront pas, à cause d'une faiblesse importante, et l'équipe hospitalière vous parlera d'une trachéotomie. Entre 60 et 80 % des garçons atteints de MMT auront finalement recours à une trachéotomie pour les soutenir. Ceux qui ne nécessitent pas de trachéotomie auront souvent besoin d'une autre forme d'assistance mécanique, comme le BiPAP ou un ventilateur à pression négative.

Nous estimons que 15 à 30 % des enfants atteints de MMT sont pris en charge par ventilation non invasive, et que ce nombre pourrait augmenter avec les progrès réalisés dans le domaine des soins respiratoires. Nous allons explorer ces différentes possibilités ici.

# RECENSUS

En 2018, une étude de l'histoire naturelle appelée **RECENSUS** a été publiée. L'objectif de l'étude **RECENSUS** était de définir la charge de morbidité et les besoins médicaux des enfants atteints de MMT.

Dans le cadre de l'étude **RECENSUS**, des données ont été recueillies et analysées sur des éléments tels que l'assistance respiratoire, la fréquence des hospitalisations et des interventions chirurgicales et d'autres complications auprès de 112 patients MMT répartis dans six centres cliniques différents. Grâce à la collaboration des scientifiques et des familles qui ont participé à cette étude, nous avons pu nous faire une idée plus précise de la façon dont la MMT se présente et est prise en charge au fil du temps et au sein de notre population de patients.

Ces connaissances peuvent aider les familles à s'informer sur le processus et la présentation typiques de la maladie afin de mieux prendre leurs décisions en matière de prise en charge. Nous proposons de faire parvenir une copie de l'étude **RECENSUS** au médecin traitant de votre enfant pour qu'il l'examine à l'avance. Vous pourrez ainsi en apporter une copie lors d'un rendez-vous et discuter de ses conclusions et des implications concernant le plan individuel de soins de votre enfant.

L'étude **RECENSUS** est un excellent exemple de la façon dont la participation à une étude de recherche sur l'histoire naturelle peut aider à mieux comprendre la maladie pour les chercheurs et notre communauté. Une étude **RECENSUS** actualisée plus importante a été publiée en 2019. Pour consulter les résultats, [cliquez ici](#).



Voir le lien sous la rubrique *Research Treatments & Registries Section* (Section Traitements et registres de recherche) pour prendre connaissance de **RECENSUS**.

L'étude **RECENSUS** 2019 est une étude internationale et rétrospective sur la mortalité et l'assistance respiratoire chez les patients atteints de XLMTM. Il s'agit d'un excellent exemple de la manière dont la participation à une analyse rétrospective peut aider à mieux comprendre la maladie pour les chercheurs et notre communauté. Vous pouvez consulter l'article [ici](#).

## Trachéostomie et respirateurs

La majorité des enfants atteints de MMT présentent une faiblesse musculaire si grave que la ventilation à long terme par un appareil respiratoire représente la seule solution pour leur survie. Pour cela, on doit réaliser une trachéostomie. Une trachéostomie est un trou (stomie) à l'avant du cou avec un autre trou dans la trachée (conduit respiratoire) où un tube de trachéostomie ou un tube de trachée sera inséré. Un ventilateur peut alors être fixé à l'extérieur du tube de trachéostomie et les réglages permettront d'imiter l'acte de respirer pour votre enfant.

Le tube de trachéostomie permet également l'évacuation des sécrétions. La décision d'autoriser le médecin à pratiquer une trachéotomie sur votre enfant est souvent difficile à prendre. Il est important de comprendre que de nombreux enfants s'épanouissent une fois qu'ils bénéficient d'un soutien respiratoire adéquat, car ils n'ont plus à faire autant d'efforts pour simplement respirer. Leur énergie peut être mise à profit pour d'autres activités, comme par exemple jouer et interagir avec leurs proches. Il est important de comprendre tout ce que sera la vie pour vous et pour votre enfant. Le fait d'être préparé et d'avoir une idée de ce à quoi vous attendre facilitera les ajustements que votre famille sera amenée à faire.

### BÉNÉFICES D'UNE TRACHÉOTOMIE

Votre enfant peut bénéficier d'une assistance respiratoire de maintien en vie 24 heures sur 24.

Il aura probablement plus d'énergie puisqu'il n'aura plus à faire autant d'efforts pour respirer.

Accès direct aux voies respiratoires pour l'aspiration et l'administration de médicaments par nébulisation.

Aucune obstruction du visage

### INCONVÉNIENTS DE LA TRACHÉOTOMIE

Il faudra acquérir de nouvelles compétences et la prise en charge sera plus compliquée.

Un soignant bien formé devra être en permanence avec votre enfant.

Certains enfants éprouveront des difficultés à parler et à avaler.

Il est difficile de tousser pour dégager les petites voies respiratoires.

Il existe un risque d'infection au niveau de la trachéo (stomie).

Une fois que votre enfant aura bénéficié d'une trachéotomie (si nécessaire), l'équipe hospitalière y fixera un ventilateur (appareil respiratoire) et procèdera à des réglages spécifiques aux besoins de votre enfant. Ils commenceront par vous former au ventilateur, à la façon de prendre soin du tube de trachéostomie de votre enfant, de le changer, ce qu'il faut faire en cas d'urgence et tous les autres soins nécessaires. La présence d'un bon assistant social dans votre équipe peut également s'avérer très utile dans la planification du retour à domicile de votre enfant. Vous aurez sans doute l'impression d'être dépassé par les événements, mais sachez que vous serez en mesure d'apprendre et de devenir un expert dans le domaine des soins de votre enfant. Les ventilateurs utilisés à l'hôpital sont assez volumineux, mais les ventilateurs utilisés à domicile sont relativement portables, ce qui permet aux enfants d'aller à l'école, de voyager et d'avoir toute une riche palette d'expériences. Cela demande une planification et une préparation supplémentaires, mais avec le temps, vous verrez qu'il est possible de mener une vie bien remplie.

### Assistance respiratoire non invasive

Comme indiqué précédemment, il existe un petit groupe d'enfants atteints de MMT qui n'ont pas besoin d'une assistance respiratoire aussi importante. Non seulement ils ont la capacité de respirer par eux-mêmes, mais certains peuvent, à terme, s'asseoir et apprendre à marcher. Même au sein de ce groupe, différents niveaux d'assistance sont nécessaires. C'est pourquoi il est précieux de pouvoir compter sur une équipe de professionnels capables d'évaluer correctement votre enfant en fonction de ses capacités et de ses objectifs. Il est très fréquent dans ce groupe que, lors d'une maladie, quelle qu'elle soit, leur capacité à respirer sans assistance soit gravement compromise. Il faut être capable de reconnaître le besoin accru de soutien et de fournir les interventions nécessaires.

La forme d'assistance la plus courante est appelée BiPAP (BiLevel Positive Airway Pressure, [Pression positive des voies aériennes bi-niveau]). La CPAP (Continuous Positive Airway Pressure, [ou VPPC, ventilation à pression positive continue]) ne doit jamais être utilisée chez les patients atteints d'une maladie neuromusculaire telle que la MMT. Le dispositif BiPAP fonctionne en fournissant une assistance aux voies respiratoires par le biais d'un masque qui s'adapte soit sur le nez, soit sur le nez et la bouche. Cependant, pour les jeunes enfants, un masque qui couvre le nez et la bouche n'est souvent pas conseillé. Le masque sera fixé à une machine BiPAP ou à un petit ventilateur portable. Les paramètres seront déterminés par le médecin de votre enfant et devront être réévalués au moins une fois par an. Chaque fois que votre enfant est malade, votre médecin peut envisager un changement temporaire de réglage s'il a des problèmes respiratoires. Souvent, les enfants atteints d'une forme plus légère de la MTT utilisent le BiPAP pendant leur sommeil pour éviter l'hypoventilation et pendant une maladie. Certains enfants devront utiliser le BiPAP pendant des périodes plus longues au cours de la journée. Là encore, comme certains de nos enfants sont plus forts que d'autres, un professionnel sera en mesure de vous guider.

Une autre forme d'assistance non invasive consiste à utiliser un ventilateur à pression négative (VPN). Ce ventilateur fonctionne comme le vieux poumon d'acier dans lequel les gens étaient placés lorsque la polio était une énorme épidémie. Le ventilateur, tout comme le VPN, devient de plus en plus petit et portable. Il se compose d'une cuirasse ou d'une coquille qui recouvre la poitrine et le tronc et qui est reliée à un ventilateur qui fait entrer et sortir l'air des poumons en utilisant une pression négative. Lorsque votre enfant respire, le ventilateur le détecte et dilate davantage les poumons, ce qui réduit la charge de travail des muscles de votre enfant. Il imite la façon dont nous respirons naturellement, c'est-à-dire en utilisant la pression négative.

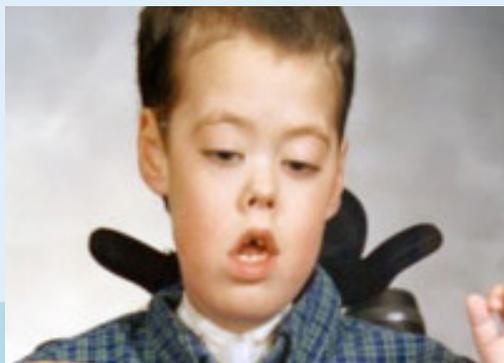
Le fait de connaître et d'envisager toutes les options en fonction des capacités de votre enfant vous permettra, ainsi qu'à votre équipe d'experts, d'élaborer un plan de soins adapté à votre enfant et à votre famille.

Bien que l'administration de l'assistance respiratoire puisse différer, il existe d'autres appareils médicaux que la plupart des enfants atteints de MMT utilisent. Vous entendrez peut-être les termes « hygiène pulmonaire » ou « toilette pulmonaire », qui désignent essentiellement les actions visant à maintenir les poumons en bonne santé et en bon état de fonctionnement. Toutes les machines énumérées ici représentent ce qui est nécessaire. Elles permettent de maintenir votre enfant en bonne santé et de le soigner en cas de maladie. Elles sont indispensables à la prise en charge quotidienne de votre enfant. Même si vous ne les utilisez pas maintenant, vous les utiliserez un jour et il est important de les avoir à la maison.

<b>BÉNÉFICES DU BIPAP ET/OU DE LA VPN</b>	<b>INCONVÉNIENTS DU BIPAP ET/OU DU VPN</b>
Aucune intervention chirurgicale n'est nécessaire	Irritation cutanée due au masque ou à la cuirasse
La capacité de parler et d'avaler demeure intacte	Le masque perturbe la communication et les interactions
Peuvent être utilisés uniquement en cas de besoin	Peut présenter une distension de l'estomac
Le muscle du diaphragme continue à travailler	Un jeune enfant pourrait ne pas tolérer un masque ou une cuirasse.

## APERÇU RESPIRATOIRE

The Joshua Frase Foundation







## ÉQUIPEMENT DE LA MAISON

### Ventilateurs

Les ventilateurs d'aujourd'hui sont très avancés et relativement portables, ce qui permet à nos enfants d'aller à l'école, de voyager et de profiter de toute une gamme d'expériences, moyennant une planification et une préparation supplémentaires.

La dépendance à l'égard de la machine et la réduction de la capacité d'élocution constituent certains des effets négatifs de la trachéotomie/du ventilateur artificiel. En effet, si certains enfants apprennent à parler, d'autres n'y parviennent pas.

Un orthophoniste peut aider votre enfant à apprendre à parler avec un tube de trachéotomie en place. Cela implique souvent

l'utilisation d'une valve parlante placée sur le tube de trachéotomie

qui permet à l'air du ventilateur d'entrer dans le patient, mais contraint l'air à sortir par le tube

de trachéotomie et par les cordes vocales, puis par le nez ou la bouche. Certaines personnes atteintes de

la MMT communiquent également à l'aide du langage des signes ou d'appareils d'aide à la communication.



Respironics Trilogy (Ventilateur Trilogy)

### Assistance BiPAP (BiLevel Positive Airway Pressure)

BiPAP est un terme inventé par une société qui a été la première à développer une machine pour ce type de thérapie. La machine et ses capacités diffèrent grandement des machines VPPC bien connues en ce sens que la machine adapte la pression à un réglage plus faible lorsque le patient expire. Cela permet une expiration plus naturelle et beaucoup plus facile. Il existe aujourd'hui de nouvelles machines encore plus sophistiquées qui aident à accompagner la respiration sans avoir recours à une trachéotomie.

Le ventilateur Trilogy est une machine populaire utilisée pour de nombreux patients dont les muscles sont affaiblis. Il s'agit en fait d'une machine « BiPAP » très sophistiquée. Le médecin de votre enfant définira deux paramètres principaux en fonction des besoins de votre enfant. Ces réglages sont connus sous le nom d'IPAP (Inspiratory Positive Airway Pressure, [Pression inspiratoire dans les voies aériennes]) et d'EPAP (Expiratory Positive Airway Pressure, [Pression expiratoire dans les voies aériennes]).

Le réglage de l'EPAP sera inférieur à celui de l'IPAP, ce qui permettra à votre enfant d'expirer en subissant une pression réduite dans les voies respiratoires. Les machines les plus sophistiquées, comme le Trilogy, disposent d'un réglage AVAPS (Average Volume Assured Pressure Support, volume moyen de support de pression assuré). Cette machine s'ajuste automatiquement aux changements afin de maintenir un volume courant adéquat. Le volume courant est défini comme le volume d'air qui est inspiré ou expiré en une seule respiration. Cela peut être utile lorsque les besoins de votre enfant changent, par exemple lors d'une maladie respiratoire.

## VPPC

La ventilation en pression positive continue (VPPC) est un traitement qui utilise une pression d'air continue pour maintenir l'arrière de la gorge ouverte. Elle est conçue exclusivement pour les personnes souffrant d'apnée du sommeil. Elle ne permet pas de traiter l'hypoventilation due à une faiblesse des muscles respiratoires. Elle ne devrait **en aucun cas être utilisée** comme moyen de soutenir la respiration chez les patients souffrant de maladies neuromusculaires et présentant des difficultés respiratoires.

## Machine à suction

Il s'agit là d'un appareil essentiel que vous devriez avoir avec vous en permanence. La machine à suction est essentiellement un aspirateur qui permet d'éliminer le mucus des voies respiratoires et la salive de la bouche et du nez. La faiblesse musculaire due à la MMT affecte la déglutition, c'est pourquoi la machine à suction est également utilisée pour éliminer la salive et le mucus qui s'accumulent dans la bouche, le nez et les poumons. L'accumulation de salive et de mucus peut constituer un terrain propice aux infections et provoquer des bouchons de mucus. Un bouchon de mucus est une sécrétion plus épaisse que l'enfant est incapable d'expectorer en raison de sa faiblesse musculaire.



DeVilbiss 7305

Les bouchons de mucus peuvent être mortels car ils peuvent encombrer les voies respiratoires et empêcher l'air d'entrer et de sortir des poumons. Le processus consistant à maintenir les voies respiratoires exemptes de mucus est appelé « hygiène pulmonaire ». En plus de la machine à suction, un oxymètre de pouls, des nébuliseurs, un humidificateur d'air pour l'humidité, des cathéters d'aspiration et une kinésithérapie respiratoire peuvent vous aider à surveiller et à maintenir l'hygiène pulmonaire quotidienne de votre enfant.



**REMARQUE IMPORTANTE :** Si vous quittez l'hôpital sans les appareils suivants, demandez-en la raison, puis demandez à votre médecin de vous fournir une ordonnance pour les appareils énumérés dans les pages suivantes.

### Oxymètre de pouls

L'oxymètre de pouls est également connu sous le nom de moniteur de sat (saturation). Cet appareil est un dispositif indispensable pour tous les enfants atteints de MMT. Il permet de surveiller le niveau d'oxygène ou la saturation en oxygène dans le sang. Il permet également de détecter votre rythme cardiaque. Il émet une alarme lorsque le niveau d'oxygène de votre enfant baisse et/ou lorsque la fréquence cardiaque détectée est inférieure ou supérieure à la normale. Consultez votre médecin pour connaître les paramètres d'O<sub>2</sub> (oxygène) corrects pour votre région.



Oxymètre de pouls Masimo Rad-8

En fonction de l'altitude de votre lieu de résidence, l'alarme sera réglée pour se déclencher à l'approche de la zone de danger. Le déclenchement de l'alarme de manque d'oxygène constitue une situation d'urgence. Vous apprendrez les différents éléments à vérifier, tels qu'une éventuelle déconnexion de l'assistance respiratoire, un tube de trachéo bouché, ou encore une lecture basse qui pourrait être le début d'une infection respiratoire. La surveillance quotidienne et continue des niveaux d'oxygène de votre enfant est indispensable. Apprendre à connaître le rythme cardiaque normal de votre enfant au repos peut également vous permettre de détecter les problèmes qui se préparent.

### Nébuliseur

Un nébuliseur est un appareil permettant de transformer certains médicaments liquides en vapeur et de les inhaler dans les poumons. Nombre de nos enfants prennent des médicaments tels que Albutérol, Pulmicort®, Pulmozyme®, DuoNeb® et FloVent® dans le cadre d'un schéma quotidien d'entretien des voies respiratoires. Ces médicaments peuvent agir pour réduire l'inflammation des voies respiratoires ou pour fluidifier les sécrétions pulmonaires. Les médicaments sont souvent administrés le matin et le soir. Des traitements supplémentaires sont généralement recommandés lorsque l'enfant développe un rhume ou un autre problème respiratoire. Le taux de survie des patients atteints de MMT serait amélioré par un entretien agressif des voies respiratoires. Parlez-en à votre médecin, mais un programme agressif d'entretien des voies respiratoires améliorera le taux de survie de votre enfant.

## Kinésithérapie respiratoire

La kinésithérapie respiratoire est utilisée pour ramollir les sécrétions. Un gilet de percussion est souvent utilisé comme thérapie primaire. Il existe de nombreux termes et marques différents pour désigner un gilet de percussion, mais dans tous les cas, un appareil utilise de l'air pour gonfler et dégonfler rapidement un gilet. En conséquence, le gilet provoque des secousses de la poitrine de l'enfant. La même thérapie peut être réalisée manuellement avec des coupelles de percussion. Le parent tape de manière répétée sur les coupelles de percussion sur la poitrine de l'enfant. La kinésithérapie respiratoire peut être réalisée à l'aide du gilet de percussion ou des coupelles. Le gilet (ou l'écharpe pour les très jeunes enfants) traite cependant plusieurs zones différentes des poumons à la fois, et permet en outre au parent d'avoir les mains libres pour gérer l'aspiration et d'autres tâches. De nombreux parents pensent que la kinésithérapie respiratoire a joué un rôle essentiel pour maintenir la santé et éviter les bouchons de mucus et les pneumonies potentiellement mortelles. Cependant, ni la kinésithérapie respiratoire ni le gilet à percussion ne peuvent être la seule méthode de dégagement des voies respiratoires chez un patient présentant une faiblesse neuromusculaire et une mauvaise toux, car ils ne font que libérer le mucus et le rendre plus facile à dégager avec la toux.

## Ventilation à percussions intrapulmonaires (VPI)

La VPI représente un autre dispositif qui peut être utilisé pour ramollir les sécrétions avant de les retirer avec le dispositif d'aide à la toux. En fonction de l'enfant, elle peut permettre une meilleure mobilisation des sécrétions par rapport au gilet de kinésithérapie respiratoire. Certains enfants répondent mieux à une VPI et d'autres à une thérapie par le gilet, tant au niveau de la tolérance que de l'efficacité. Profitez de votre séjour à l'hôpital pour essayer les deux et voir ce qui vous convient le mieux. Cet appareil fonctionne en délivrant de petites bouffées d'air rapides directement dans les voies respiratoires par l'intermédiaire d'un adaptateur pour le circuit du ventilateur ou d'un masque facial.

Les voies respiratoires s'ouvrent alors et les sécrétions se séparent de la paroi pulmonaire afin d'être plus facilement éliminées. Des médicaments peuvent être nébulisés avec l'appareil pendant qu'il fonctionne pour aider à ramollir les sécrétions. Des recherches ont démontré qu'en fonction de la configuration de l'appareil, une quantité moindre de médicament peut être administrée au patient. Il faut donc garder cela à l'esprit lorsque vous choisissez l'ordre de vos thérapies. Le sérum physiologique peut également être utilisé pendant le fonctionnement. Dans certains hôpitaux, on appelle le VPI le « MetaNeb ». Le MetaNeb est une version de la VPI fabriquée par Hill-Rom. Il n'est pas adaptable à l'environnement domestique mais son action est très similaire à celle que vous pourriez obtenir chez vous.

### Cough-Assist®

Le Cough-Assist®, également connu sous le nom d'insufflateur-exsufflateur, favorise également l'évacuation du mucus et constitue le seul moyen efficace de remplacer la toux chez un patient présentant une faiblesse neuromusculaire. C'est pourquoi il constitue un élément essentiel des soins respiratoires de votre enfant, au quotidien, lorsqu'il va bien et, surtout, lorsqu'il tombe malade.

Le Cough-Assist® est un appareil qui imite la toux. L'appareil se connecte au tube de trachéotomie de votre enfant s'il est ventilé de manière invasive, ou il peut être utilisé avec un masque chez les enfants qui n'ont pas de tube de trachéo. Dans un premier temps, il pousse l'air dans les poumons pour les faire gonfler et aspire celui-ci par la suite. Cette action de succion simule la poussée vigoureuse d'une toux, dans le but d'évacuer les sécrétions des petites voies respiratoires des poumons. En raison de la faiblesse musculaire, les enfants atteints de MMT ne présentent pas une toux forte. En fait, beaucoup d'entre eux ne parviennent pas à tousser du tout. Le Cough-Assist® peut être utilisé conjointement avec les autres traitements décrits ci-dessus. Cependant, il est souvent efficace en tant que seul dispositif de dégagement des voies respiratoires.

Il est important de se rappeler que lorsque votre enfant est malade, il ou elle aura besoin de fréquents traitements d'aide à la toux, tout comme vous avez besoin de tousser souvent lorsque vous êtes malade. Il se peut que vous deviez utiliser le Cough-Assist® toutes les 1 à 2 heures lorsque votre enfant est malade, et occasionnellement plus fréquemment si nécessaire. C'est très important si votre enfant est hospitalisé ; il/elle aura besoin d'une ordonnance pour le dispositif d'aide à la toux qui précise la fréquence et les pressions auxquelles le traitement peut être administré. Votre enfant doit avoir une ordonnance pour le Cough-Assist® selon les besoins ou « ordonnance PRN » (pro re nata, selon les circonstances) afin qu'il puisse l'utiliser aussi souvent que nécessaire.

Dans certains cas, un traitement par nébuliseur d'Albuterol ou sérum physiologique peut être utilisé pour aider à libérer le mucus, suivi du gilet à percussion puis du Cough-Assist®. Le dispositif Cough-Assist® est le dispositif final permettant de dégager les voies respiratoires et les poumons des sécrétions qui ont été libérées par les deux premiers traitements.

Si votre enfant ne dispose pas de l'appareil Cough-Assist®, vous devez demander à votre pneumologue si votre enfant peut en bénéficier. Votre compagnie d'assurance peut tenter de vous refuser le dispositif Cough-Assist®, ou le dispositif de mobilisation des sécrétions (Cough-Assist®/VPI) et n'en couvrir qu'un seul. Vous devez rappeler à votre médecin que dans les myopathies, le patient a besoin d'aide non seulement dans la mobilisation des sécrétions, mais aussi dans leur évacuation (toux). Cela le guidera dans la rédaction de la lettre de nécessité médicale. De nombreuses études soutiennent le dispositif Cough-Assist® comme norme de soins pour les malades myopathes.



Philips Respironics T70  
Cough-Assist®



## DÉFAILLANCE ET FATIGUE D'ALARME 101

Le phénomène de fatigue des alarmes est dangereux, même dans les hôpitaux, où des décès et des blessures dus à ce même phénomène se produisent.

### Qu'est-ce que la fatigue d'alarme ?

Lorsque vos alarmes sont amenées à se déclencher tout le temps pour des raisons non urgentes et que vous n'y faites plus attention. Elles perdent ainsi leur capacité à vous alerter d'une urgence lorsque cela se produit.

### Qu'est-ce qu'une défaillance d'alarme ?

On parle de défaillance de l'alarme lorsqu'une pièce d'équipement retarde ou ne déclenche pas l'alarme en cas d'urgence. Il y a plusieurs raisons pour lesquelles cela peut se produire. [Voir ce document sur le site de la JFF \(Joshua Frase Foundation\) pour plus d'informations.](#) N'oubliez pas que les alarmes ne sont utiles que si elles sont réglées en fonction de votre enfant et si elles sont branchées ou suffisamment chargées. Travaillez avec votre équipe pour les poumons pour adapter l'appareil à votre enfant et assurez-vous toujours d'avoir des éléments de secours en cas de défaillance de celui-ci.



En tant que parents d'enfants dépendants d'un ventilateur, il est essentiel de comprendre les facteurs qui contribuent à la défaillance et à la fatigue des alarmes afin d'éviter des blessures hypoxiques inutiles et la perte de vies. Chaque seconde compte lorsqu'il s'agit de manifestations respiratoires émergentes ; comme on dit sur le terrain, « le temps, c'est du tissu ».

### Remarques importantes concernant les appareils respiratoires

Tous les équipements respiratoires essentiels mentionnés ci-dessus nécessitent une alimentation électrique pour fonctionner. Il est important de demander un dispositif de secours pour chacun de ces appareils lorsque cela est possible (en particulier la machine à succion et le ventilateur), une option de batterie de secours si elle est disponible, et/ou des adaptateurs ou des cordons qui peuvent être utilisés pendant les déplacements en voiture. Ces sources d'alimentation de secours sont utiles lorsque vous commencez à vous aventurer dans la communauté et sont également essentielles en cas de panne de courant et de défaillance des appareils. Bon nombre de familles investissent également dans des groupes électrogènes de secours pour leur domicile. Vous pouvez vous adresser au personnel de soutien de l'hôpital pour savoir si votre État (votre administration locale) offre une assistance dans ces circonstances. Il est par ailleurs recommandé de contacter votre compagnie d'électricité et de lui faire savoir que vous avez un enfant qui a recours à un « appareil de maintien en vie », ce qui lui permettra de donner la priorité au rétablissement du courant pour votre domicile en cas de panne généralisée. Une autre mesure peut consister à prévenir l'équipe paramédicale locale pour lui faire savoir que vous avez un enfant sous ventilateur. Cela leur permet d'apprendre à connaître les personnes auxquelles ils pourraient faire appel à l'avenir.

### Oxygène

Le plus souvent, un entretien des voies respiratoires et une assistance ventilatoire appropriés permettent à la personne atteinte de la MMT de respirer « l'air ambiant » comme tout le monde. Mais ils ont parfois besoin d'un peu plus d'oxygène (l'air ambiant contient 21 % d'oxygène), ce qui peut être délivré par une bouteille de gaz comprimé, un système d'oxygène liquide plus petit ou un concentrateur d'oxygène électronique. L'oxygène peut être administré en continu par le ventilateur à des quantités variables ou peut être administré par une canule nasale ou un masque facial, selon le cas. L'oxygène complémentaire ne doit jamais être administré sans chercher à savoir pourquoi et tenter de traiter la cause.

La cause la plus fréquente est un bouchon de mucus dans les poumons et le traitement consiste à utiliser le dispositif d'aide à la toux pour éliminer le mucus.



Bouteilles d'oxygène

L'oxygène nécessite une ordonnance de votre médecin et, comme tout autre médicament, il doit être utilisé conformément aux instructions. Votre médecin peut vous demander d'utiliser de l'oxygène régulièrement ou « PRN » (selon les besoins), afin de maintenir la saturation en oxygène de votre enfant dans une fourchette idéale. Il est important de comprendre qu'un besoin accru d'oxygène indique généralement des problèmes respiratoires qui doivent être traités - par exemple un traitement d'aide à la toux et l'aspiration d'un bouchon de mucus, ou le traitement d'une pneumonie. Ne donnez pas ou n'augmentez pas la dose d'oxygène sans tenter également de traiter le problème sous-jacent et demandez conseil à votre médecin si votre enfant a besoin d'oxygène. L'oxygène peut souvent masquer une ventilation inefficace, ce qui permet aux niveaux de CO<sub>2</sub> (dioxyde de carbone) de s'accumuler dans le sang et de déprimer l'envie de respirer. [Les erreurs les plus courantes en matière de prise en charge respiratoire](#)

## Insufflateur « Ambu »

L'insufflateur Ambu (un genre de réanimateur manuel modifié) est un appareil manuel utilisé pour insuffler manuellement de l'air dans les poumons des patients qui ne respirent pas correctement par eux-mêmes. Pour la plupart des patients atteints de MMT, il s'agit là d'un appareil essentiel que vous devez avoir avec vous à tout moment. En exerçant une pression sur ce sac autogonflant, on obtient des respirations complètes par le nez et la bouche ou par le biais du tube de trachéo. Souvent, vous pratiquerez des respirations à partir de l'insufflateur Ambu pendant l'aspiration habituelle ou lorsque votre enfant a besoin d'une respiration plus complète ou plus profonde. Il est également important de l'emporter avec vous si votre enfant utilise un ventilateur. En cas de dysfonctionnement de ce dernier, l'insufflateur Ambu sera utilisé pour fournir les respirations nécessaires en attendant l'arrivée des secours. Si votre enfant a besoin d'oxygène, un insufflateur Ambu peut facilement être connecté à votre source d'oxygène. En cas d'urgence, un insufflateur Ambu peut être utilisé pour obtenir des respirations profondes.



Insufflateur Ambu



## ALIMENTATION ET SOINS GASTRO-INTESTINAUX

### Alimentation

Comme la plupart de ces enfants n'ont pas le tonus musculaire nécessaire à l'ingestion orale, ils reçoivent l'alimentation dont ils ont besoin sous forme de liquide administré par une sonde d'alimentation. Le fait de mâcher et d'avaler des aliments demande du travail, ce qui peut fatiguer votre enfant avant qu'il ne puisse manger suffisamment pour s'alimenter correctement. Par ailleurs, si votre enfant a d'importants problèmes respiratoires, il peut avoir des difficultés à coordonner en toute sécurité la respiration et la déglutition. Votre médecin peut vous prescrire une formule particulière ou vous pouvez décider de faire une formule maison, en utilisant un mélangeur spécial comme le Vitamix. Le Vitamix est un puissant mixeur permettant de liquéfier les aliments afin qu'ils puissent passer dans un petit tube. Notre communauté a obtenu de bons résultats avec le Vitamix, mais nous savons qu'il existe d'autres appareils comparables sur le marché. Décider de préparer vous-même la nourriture de votre enfant nécessite une planification et une consultation avec un diététicien pour garantir un apport adéquat en nutriments et en calories.

Si vous avez choisi d'utiliser du lait maternisé, voici les questions que vous devriez poser au médecin de votre enfant pour déterminer quelle est la meilleure préparation pour l'assimilation et l'absorption.

- 1 – Quelle est l'importance des formules à base d'acides aminés ?
- 2 – Existe-t-il des formules plus bénéfiques pour la fonction hépatique ?
- 3 – Les formules à base d'acides aminés sont-elles moins susceptibles d'augmenter les enzymes hépatiques ?

### Constipation

La constipation, la difficulté du transit intestinal ou le fait d'avoir 3 selles ou moins par semaine touchent 50 % des enfants de la communauté MMT et peuvent se révéler très désagréables. La faiblesse musculaire, la diminution de l'activité, le régime alimentaire et les médicaments peuvent contribuer à la constipation et au ralentissement de la motilité des selles dans l'intestin. Les selles qui se déplacent lentement dans l'intestin peuvent devenir dures, sèches et difficiles à évacuer, ce qui peut entraîner une distension de l'abdomen. Une prise en charge adéquate peut contribuer à atténuer ce problème.

La routine quotidienne, l'apprentissage de la propreté, le régime alimentaire, une bonne hydratation, les remèdes naturels et les médicaments comme les émoullients fécaux, les laxatifs, le jus de pruneau, les suppositoires et les lavements peuvent être utiles. Consultez votre médecin avant de commencer une routine intestinale afin de choisir la solution la plus adaptée à votre enfant.

## Sonde NG/G

Une sonde NG est l'abréviation de sonde nasogastrique, un tube d'alimentation flexible qui pénètre dans l'estomac en passant par le nez. Il s'agit généralement d'une solution à court terme.

Une sonde G (sonde de gastronomie) est un petit dispositif posé au moyen d'une intervention chirurgicale, communément appelé « bouton », qui pénètre directement dans l'estomac et constitue une option plus permanente que la sonde NG. Elle est utilisée pour permettre l'administration d'une alimentation liquide directement dans l'estomac sans que la personne ait besoin d'avaler.



Sonde G

La déglutition fait appel à de nombreux muscles qui travaillent de manière coordonnée, notamment l'épiglotte, qui est une « trappe » qui se ferme au bon moment sur les voies respiratoires, empêchant ainsi les aliments d'entrer dans les poumons. Certains enfants apprennent à avaler leurs propres sécrétions et éventuellement certains aliments ou liquides, mais cela peut prendre du temps. Un test doit être réalisé à l'hôpital, avec une radiographie, afin de voir comment fonctionne la déglutition de votre enfant avant de lui proposer des aliments ou des liquides. Ce test est communément appelé étude de la déglutition. La quasi-totalité des enfants atteints de MMT ont besoin d'une sonde gastrique. La sonde gastrique et le dispositif d'alimentation associé sont faciles à utiliser et permettent aux enfants de grandir tout en limitant le risque de pénétration des aliments dans les poumons.

## Fundoplicature de Nissen

En termes très généraux, cette intervention chirurgicale permet de resserrer la partie supérieure de l'estomac afin de prévenir les reflux et les vomissements. Les vomissements peuvent provoquer une irritation de l'œsophage, mais il existe également un risque d'aspiration. On parle d'aspiration lorsque des sécrétions, des vomissements ou des liquides sont aspirés dans les voies respiratoires. Les muscles qui limitent le reflux sont également faibles chez les enfants atteints de MMT. Les enfants souffrant de vomissements et/ou de reflux importants peuvent avoir besoin d'une fundoplicature de Nissen. Dans un bon nombre de cas, une fundoplicature de Nissen est réalisée en même temps que la pose d'une sonde gastrique. Il arrive parfois, avec ou sans fundoplicature de Nissen, que des médicaments soient nécessaires pour aider à gérer le reflux. Votre gastro-entérologue vous aidera à déterminer quels médicaments et quelles interventions chirurgicales seront les plus bénéfiques.



## SOINS ORTHOPÉDIQUES

La plupart des enfants atteints de MMT sont incapables de marcher (non ambulatoires) et doivent utiliser un fauteuil roulant. Ces enfants ne portent pas de poids, ce qui peut rendre leurs os plus minces et plus faibles que ceux des autres enfants de leur âge. Plus tôt vous incitez votre enfant à faire de l'exercice et à suivre une physiothérapie ou une ergothérapie, plus vous augmenterez les chances de maximiser son potentiel physique et la solidité de ses os. Travailler sur des exercices d'amplitude de mouvement peut empêcher le resserrement des muscles et des tendons dû à la réduction des mouvements. L'assistante sociale de votre hôpital disposera d'informations sur les programmes d'intervention précoce dans votre région et vous mettra en contact avec des kinésithérapeutes et des ergothérapeutes, qui pourront aider votre enfant dans son développement physique.

À la naissance, certains enfants atteints de MMT ont le pied bot, c'est-à-dire qu'ils ont le pied tourné vers l'intérieur au niveau de la cheville en raison d'une faible force musculaire. Un spécialiste orthopédique vous guidera probablement à travers les différentes options de traitement, qui comprennent le plâtrage, l'attelle et la chirurgie de libération du tendon. Beaucoup d'enfants porteront des orthèses de cheville et de pied (AFO) pour aider à maintenir l'alignement de leurs pieds. Le port d'une orthèse AFO est un moyen indolore de maintenir l'alignement des pieds en croissance.



AFO

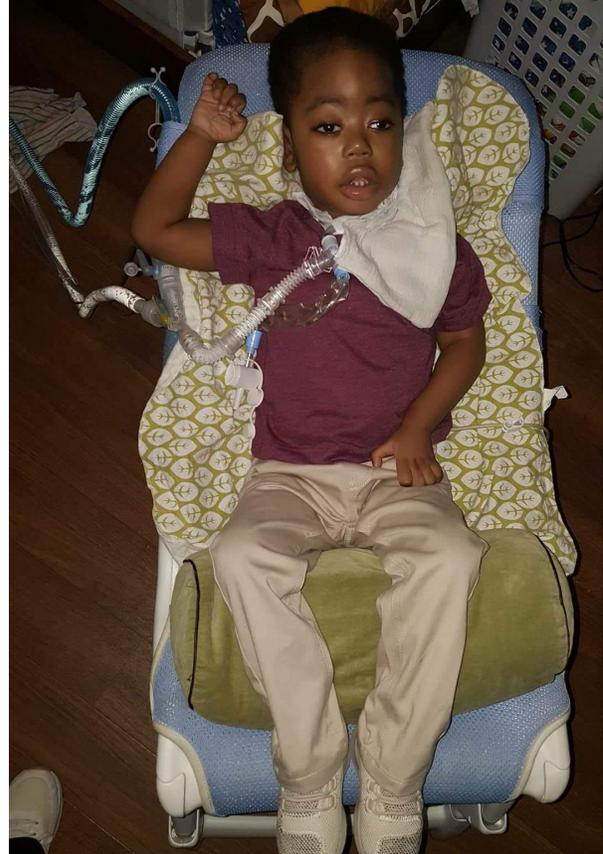
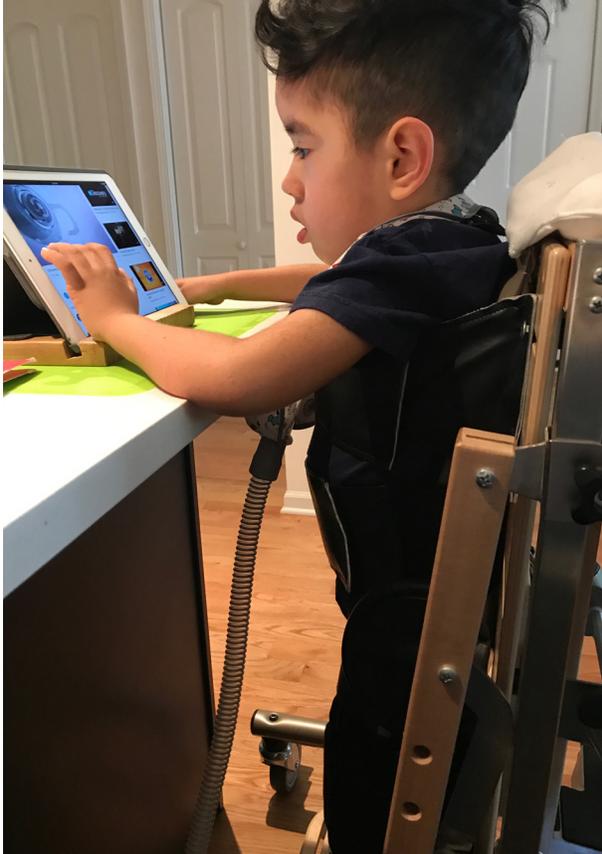
Il arrive souvent que les enfants atteints de MMT soient très grands pour leur âge. Dans de nombreux cas, les enfants dépassent la taille de 90 % des autres enfants de leur âge. Au fur et à mesure que votre enfant grandit, votre orthopédiste devra également surveiller les problèmes de colonne vertébrale, tels que la scoliose (courbure latérale de la colonne vertébrale). La scoliose est assez fréquente chez les enfants atteints de MMT, car leur croissance musculaire ne peut suivre celle de leurs os, et il peut être difficile de maintenir une posture correcte. Certains enfants porteront une orthèse de soutien lombaire thoracique (TLSO), également appelée « corset de maintien », qui ressemble à un gilet rigide destiné à soutenir la zone du tronc. Des tests de densité osseuse peuvent être réalisés pour suivre l'évolution de la densité osseuse au fil des poussées de croissance. Une intervention précoce et la présence d'un bon orthopédiste dans votre équipe peuvent faciliter ce processus. Au fur et à mesure que votre enfant grandit, la scoliose peut devenir un problème sur le plan du confort et de la respiration. Une intervention chirurgicale visant à corriger la courbe peut être envisagée. Il s'agit d'une procédure importante, mais qui peut apporter un soulagement.



Attelle TLSO

Un autre problème orthopédique courant chez les enfants atteints de MMT est la subluxation de la hanche. Il s'agit d'une dislocation partielle de la boule du fémur de sa cavité, due en partie à l'hypermobilité de l'articulation et à l'absence de port de poids. En collaboration avec votre équipe de thérapeutes, vous pouvez vous procurer un verticalisateur pour aider votre enfant à pratiquer des exercices de mise en charge afin de maintenir la stabilité de l'articulation, ce qui peut aider à résoudre ce problème et permettre aux os d'être correctement sollicités afin de prévenir toute faiblesse supplémentaire et toute dislocation ou fracture complète. Le verticalisateur permet d'immobiliser votre enfant en position verticale à des angles de plus en plus difficiles, tout en sécurisant les genoux, les hanches et la poitrine, et il est doté d'un appui-tête. Un dispositif de simulation de la marche à quatre pattes, appelé « creepster crawler », utilise un concept similaire pour le port de poids dans les genoux et les bras.

N'oubliez pas que l'obtention des appareils spécialisés auprès des compagnies d'assurance peut prendre six mois ou plus, alors ne tardez pas à vous lancer. Soyez également conscient qu'il existe d'autres options, comme les boutiques de matériel de l'Association pour la Dystrophie Musculaire qui prêtent des appareils aux familles lorsqu'ils sont disponibles, ainsi que d'autres familles sur les groupes de soutien Facebook qui peuvent avoir des appareils qu'elles n'utilisent plus. Veuillez consulter le [programme de partage d'équipements de la JFF](#) à cet effet.



### MOBILITÉ

Comme indiqué précédemment, la plupart des enfants ne sont pas ambulatoires et doivent utiliser un fauteuil roulant. Les enfants s'accommodent généralement très bien d'un fauteuil roulant électrique (un fauteuil propulsé de façon électrique, piloté par une manette ou un autre dispositif). Il offre une mobilité autonome aux enfants qui ne peuvent pas le faire autrement au cours de leur développement dans la petite enfance. Dans de nombreux cas, les enfants plus jeunes peuvent utiliser des jouets qui facilitent ou améliorent leur mobilité tout en contribuant au développement musculaire.

Faites une demande pour le premier fauteuil roulant de votre enfant à partir de l'âge de 6 à 9 mois. De nombreux enfants commencent avec un fauteuil roulant de type poussette. Les démarches pour obtenir le paiement d'un fauteuil roulant par une compagnie d'assurance, une aide de l'État ou d'autres assureurs peuvent être longues et prendre plusieurs mois.







## AUTRES QUESTIONS ET CONSIDÉRATIONS

La MMT est une maladie très rare et, malgré les grandes avancées de la recherche au cours des dernières années, on ignore encore beaucoup de choses sur la MMT. Si la faiblesse musculaire est manifestement le principal problème qui touche toutes les personnes atteintes de la MMT, certains membres de notre communauté ont rencontré d'autres problèmes. Ces affections ne sont pas universelles, mais elles peuvent être liées d'une manière ou d'une autre à la MMT, soit génétiquement, soit en tant qu'« effets secondaires » de l'affection globale.

### Problèmes hépatiques

Malheureusement, nous avons perdu quelques personnes de notre communauté à cause d'une hémorragie hépatique grave/soudaine. Le terme technique utilisé est peliosis hepatis (« péliose hépatique »). On ne sait pas si et comment cela peut être lié au gène MTM1 qui affecte principalement les muscles, mais il y a encore beaucoup d'inconnues sur cette maladie. La péliose hépatique se manifeste par des kystes remplis de sang dans le tissu hépatique qui peuvent se rompre et provoquer de graves hémorragies internes. Il existe quelques rapports de cas (certains publiés, d'autres simplement partagés dans notre communauté) qui remontent au moins aux années 1990, mais le problème n'a pas vraiment été étudié en termes de détection, de prévention et de traitement. Il s'agit en effet d'une complication plutôt rare dans une maladie déjà rare. Des examens d'imagerie tels que l'IRM, le scanner et l'échographie peuvent être réalisés pour rechercher des signes de péliose, et un dépistage périodique doit être envisagé par vous et votre médecin traitant. Cependant, rien ne prouve que le dépistage par échographie ou par des analyses sanguines de routine de la fonction hépatique puisse permettre de détecter une péliose hépatique avant une hémorragie potentiellement mortelle. Si un enfant atteint de la MMT présente une fièvre et des douleurs abdominales inexplicables, il est important d'envisager la péliose comme cause et, à ce moment-là, l'imagerie (échographie / TDM / IRM) doit permettre de la détecter.

D'autres problèmes hépatiques sont survenus chez certains enfants atteints de MMT, tels que des taux élevés d'enzymes hépatiques, d'acides biliaires ou de sels biliaires et des calculs biliaires à base de calcium. Le médecin spécialiste de votre enfant peut lui proposer une biopsie du foie. Cette intervention n'est pas sans risque significatif et ne doit être envisagée qu'à la lumière de la thérapie qui pourrait être ajoutée ou modifiée en fonction des résultats de la biopsie. Des enfants atteints de MMT sont décédés à la suite d'une hémorragie incontrôlée lors de biopsies du foie. Il est donc important de noter que, bien que les tests de laboratoire puissent indiquer que les temps de saignement sont normaux, certains des enfants présentent des saignements prolongés malgré des résultats de tests de laboratoire normaux. Il arrive parfois que des médicaments soient à l'origine d'une fonction hépatique anormale, mais souvent les problèmes hépatiques se résolvent d'eux-mêmes. Dans certains cas, des médicaments sont nécessaires pour aider à résoudre les anomalies de la fonction hépatique.

## Crises d'épilepsie

Certains enfants atteints de MMT ont également connu des crises d'épilepsie, bien que la prévalence de ce phénomène soit rare (4 % dans une étude). Les crises d'épilepsie sont définies comme une augmentation excessive de l'activité électrique dans le cerveau. Elles peuvent être focales (dans une zone du cerveau), multifocales (dans plusieurs zones du cerveau) ou généralisées (dans tout le cerveau). Les types de crises d'épilepsie comprennent les crises d'absence, les crises partielles et les crises tonico-cloniques. On ne connaît pas bien la cause des crises chez ces enfants, mais elles peuvent parfois découler d'un manque d'oxygène prolongé, d'une fièvre ou d'infections graves. Les crises d'épilepsie non contrôlées peuvent entraîner des lésions cérébrales importantes, voire la mort.

Les crises d'épilepsie peuvent parfois être difficiles à détecter ou passer inaperçues. Par exemple, au cours d'une crise d'absence, l'enfant peut avoir le regard vide ou une sorte de « être ailleurs » et ne pas réagir. Ce type de crise est facilement méconnu car les enfants atteints de MMT sont souvent non verbaux et faibles, et peuvent avoir des temps de clignement prolongés. Les crises d'absence durent généralement de quelques secondes à plusieurs minutes. Les crises tonico-cloniques sont plus évidentes car elles se manifestent par une raideur et des secousses du corps. Ce type de crise peut durer de quelques minutes à beaucoup plus longtemps. Les crises d'épilepsie peuvent se présenter différemment, allant de l'absence de regard fixe, d'une petite secousse ou d'un mouvement répétitif d'un membre ou du visage, à des secousses corporelles tonico-cloniques plus importantes.

Certains enfants peuvent ressentir une « aura » avant la crise proprement dite, qui peut consister en une sensation de crise imminente, un engourdissement, une odeur ou un goût étrange. Après une crise d'épilepsie (période post-ictale), les enfants peuvent être confus, somnolents, avoir des maux de tête, ne pas réagir ou être perturbés pendant un certain temps. Vous pouvez observer un rythme cardiaque élevé ou faible, une diminution du niveau d'oxygène de votre enfant, une peau en sueur et/ou des yeux révulsés. Si vous pensez que votre enfant fait une crise, vous devez l'appeler par son prénom et essayer de déterminer s'il est réactif pendant la crise.

Un test EEG (électroencéphalogramme) peut aider à établir le risque potentiel de crises d'épilepsie, mais permet rarement de détecter une crise elle-même. De ce fait, l'EEG ne montrera que l'activité cérébrale actuelle, mais pas si des crises se sont produites dans le passé. Il est donc surtout utile pour comprendre le risque de crises et pour orienter le choix des médicaments contre les crises, le cas échéant. Dans certains cas, un EEG prolongé (jusqu'à 24 heures ou plus) peut être utile pour capter l'enregistrement d'une crise au moment où elle se produit, ce qui peut aider votre neurologue à déterminer si les « crises » de votre enfant sont en fait des crises d'épilepsie ou d'autres types de mouvements ou de comportements. Il existe une grande variabilité dans les crises d'épilepsie. Si vous pensez que votre enfant peut avoir des crises d'épilepsie, parlez-en à votre professionnel de santé.

### Testicules non descendus

Les testicules non descendus sont fréquents dans la MMT et, bien qu'ils ne soient pas directement dangereux, ils peuvent augmenter le risque de cancer des testicules plus tard dans la vie. De nombreux parents ont choisi de faire descendre manuellement les testicules par le biais d'une intervention chirurgicale.

### Sécheresse oculaire

Les enfants atteints de MCN/MMT ont tendance à cligner des yeux moins fréquemment et moins complètement. Ce phénomène peut entraîner une sécheresse oculaire et un larmoiement, ainsi qu'une sensibilité à la lumière vive. Il est possible que votre enfant ne ferme pas complètement les yeux pendant son sommeil, ce qui entraîne également une sécheresse oculaire. Les signes sont des rougeurs et des larmoiements. Des abrasions cornéennes peuvent survenir à long terme, ainsi que des cicatrices à la surface des yeux.

Plusieurs interventions ont aidé d'autres personnes à protéger leurs yeux. Des gouttes lubrifiantes appliquées fréquemment pendant la journée, et pour la nuit une pommade en vente libre (sans ordonnance) sont utiles. Les pommades et les collyres sans conservateur sont recommandés. Il existe des lunettes de nuit qui se sont avérées très protectrices et qui aident à maintenir une humidité continue. Par ailleurs, il existe une intervention chirurgicale qui peut aider, mais qui comporte ses propres risques. Il s'agit d'un point de suture qui permet de rapprocher les paupières.

Les lunettes de protection offrent un bon soutien en raison de l'étanchéité à l'humidité et du maintien des yeux fermés. Voici un lien vers une page montrant un exemple de pommade pour les yeux que l'on peut généralement acheter dans une pharmacie locale :

<http://www.refreshbrand.com/Products/refresh-lacrilube>

### Infections auriculaires

Une accumulation de liquide derrière les tympans peut se produire en raison d'un manque de déglutition et peut être liée à l'utilisation chronique d'un ventilateur. Ce liquide peut être douloureux et s'infecter, nécessitant un traitement antibiotique. Chez certains enfants, on pose de petits sondes dans le tympan (également appelés sondes de myringotomie) pour permettre à l'excès de liquide de s'épancher, ce qui contribue à prévenir les infections auriculaires.

## Problèmes osseux

Au fil du temps, les os qui ne sont pas soumis à des exercices de port de poids ne développent pas la même force et la même épaisseur que chez les enfants actifs. Cela peut signifier que les os sont plus susceptibles de se fracturer. Pour le suivi de ce phénomène, le médecin traitant de votre enfant peut vous adresser à un spécialiste. En général, les suppléments de calcium et de vitamine D peuvent être utiles à la préservation de la densité osseuse et de la santé osseuse globale, et doivent être envisagés chez toutes les personnes atteintes de MMT. Il est également important d'optimiser l'exposition au soleil dans la mesure du possible, car il s'agit de la meilleure source de vitamine D pour l'organisme. Certaines familles ont essayé des traitements aux bisphosphonates pour aider à renforcer les os.

## Autres complications

Il existe d'autres complications qui ont été documentées et/ou signalées par les intéressés et partagées au sein de notre communauté. Ces complications (signalées chez moins de 10 % des personnes atteintes de la MMT, et souvent beaucoup moins que cela) sont notamment les suivantes : des calculs rénaux, des calculs biliaires, une sphérocytose (modification de la forme des globules rouges), une sténose du pylore (rétrécissement du sphincter entre l'estomac et l'intestin grêle), une tendance aux hémorragies liées à la vitamine K, des anomalies du rythme cardiaque, une maturité sexuelle retardée en raison d'un faible taux de testostérone, des problèmes dentaires dus à une bouche plus petite ou à un palais fortement arqué, une hydrocéphalie (accumulation de liquide dans le cerveau), EIH (encéphalopathie ischémique hypoxique, lésions cérébrales causées par un manque d'oxygène), problèmes de vision, perte d'audition, faible taux de plaquettes, augmentation du volume de la rate, problèmes de saignement, ralentissement de la vitesse de traitement de l'information et faible niveau d'énergie. Lorsque les enfants atteints de troubles neuromusculaires sont anesthésiés, ils présentent un risque légèrement plus élevé de complications liées à l'utilisation de l'anesthésie. En général, les anesthésiques sont bien tolérés, mais il est très important que les professionnels de santé concernés soient conscients de ces risques plus élevés. Les agents bloquants neuromusculaires (tels que la succinylcholine) doivent être évités. En revanche, les personnes atteintes de MMT ne courent PAS le risque de développer une hyperthermie maligne (HM).



**VEUILLEZ NOTER** qu'il s'agit de complications RARES dans une maladie très rare. Il est possible que votre enfant ne soit jamais touché par l'une des « autres complications ». Cependant, nous tenons à ce que vous soyez parfaitement équipé en cas de besoin.



# MÉDICAMENTS SOUVENT UTILISÉS PAR LES ENFANTS ATTEINTS DE MMT

On pourra prescrire à votre enfant des médicaments d'un type ou d'un autre. Chaque enfant est unique et doit avoir sa propre liste de médicaments prescrits.

## Voici une liste de certains des médicaments utilisés :

**BROMIDE D'ALBUTÉROL IAPRTROPIUM ET SULFATE D'ALBUTÉROL (DUONEB®)** - utilisés pour la prévention et le traitement de la respiration sifflante et de l'essoufflement provoqués par des problèmes respiratoires.

**COLLYRES / POMMADES OPHTALMIQUES** - permettent de garder les yeux humides et de soulager les rougeurs, les démangeaisons et les larmoiements.

**LES VITAMINES ET LES MINÉRAUX** - comme la vitamine D, sont considérés comme des nutriments essentiels, car en agissant en synergie, ils remplissent des centaines de rôles dans l'organisme. Ils aident à consolider les os, à guérir les blessures et à renforcer le système immunitaire. Ils transforment également les aliments en énergie et réparent les dommages cellulaires.

**PAMIDRONATE** - utilisé pour traiter les taux élevés de calcium dans le sang et certains problèmes osseux (métastases / lésions osseuses). Il est également utilisé pour traiter un certain type de maladie osseuse (maladie de Paget) qui provoque des os anormaux et faibles.

**PHÉNOBARBITAL** - couramment utilisé pour traiter les crises d'épilepsie chez les jeunes enfants ; peut être administré par voie intraveineuse, injecté dans un muscle ou administré par voie orale.

**PREDNISONNE** - La prednisonne soulage les zones enflammées du corps. La prednisonne est un corticostéroïde (médicament de type cortisone ou stéroïde). Elle agit sur le système immunitaire pour aider à soulager les gonflements, les rougeurs, les démangeaisons et les réactions allergiques.

**PREVACID®** - utilisé pour traiter et prévenir les ulcères de l'estomac et de l'intestin.

**PROPIONATE DE FLUTICASONE (FLOVENT®)** - Les stéroïdes inhalés, également appelés corticostéroïdes, permettent de réduire l'inflammation des poumons. Ils sont utilisés pour traiter l'asthme et d'autres affections respiratoires. Les stéroïdes inhalés réduisent l'inflammation des poumons, ce qui permet de mieux respirer. Dans certains cas, ils permettent également de réduire la production de mucus.

**PULMICORT®** - utilisé pour contrôler et prévenir les symptômes (respiration sifflante et essoufflement) causés par l'asthme. Il agit directement dans les poumons pour faciliter la respiration en réduisant l'irritation et le gonflement des voies respiratoires.

**PULMOZYME** - utilisé pour améliorer la respiration et réduire le risque d'infections pulmonaires. Il est utilisé en association avec d'autres traitements (par ex., kinésithérapie respiratoire, les médicaments, les compléments alimentaires). Il agit sur les voies respiratoires en réduisant l'adhérence et l'épaisseur du mucus afin qu'il puisse être éliminé plus facilement des poumons.

**SINGULAIR®** - un médicament couramment utilisé pour prévenir les crises d'asthme et les symptômes d'allergie.

**TRIAMCINOLONE** - La pommade triamcinolone acétonide (noms de marque : Cinolar, Kenalog, Triderm) est une pommade corticostéroïde à usage topique pour la peau, utilisée pour traiter l'inflammation ou l'irritation causée par des conditions telles que les réactions allergiques, l'eczéma et le psoriasis.

**URSODIOL** - utilisé pour dissoudre certains types de calculs biliaires, pour prévenir la formation de calculs biliaires.

**ZOLOFT®** - un antidépresseur principalement utilisé pour traiter les troubles dépressifs majeurs.

**ZYRTEC®** - utilisé pour traiter les symptômes du rhume et/ou des allergies tels que les éternuements, les démangeaisons, les larmoiements ou l'écoulement nasal.



## PRENDRE SOIN DE VOTRE ENFANT À LA MAISON

Chaque parent doit se rappeler, avant tout, que les enfants atteints de MMT/MCN ne sont que cela, des enfants ! Ils ont tous les espoirs et les rêves, la volonté, la détermination, l'amour et l'attention dont bénéficie tout autre enfant né dans ce monde. Ces enfants atteints de MMT sont intelligents, affectueux et carrément drôles !

Ils aiment s'adonner à des jeux, faire de l'origami, construire des maquettes, regarder des manifestations sportives, conduire des karts, piloter des avions télécommandés, se promener dans la nature, jouer dans la piscine, pratiquer des sports, passer du temps avec leurs amis, et même donner un coup de main à la maison et dans le jardin ! En bénéficiant des mêmes opportunités que tout autre enfant, les enfants atteints de MMT s'épanouissent et adorent la vie !

Dans cette optique, vous trouverez dans cette section des conseils sur la façon (et le moment) de mettre en place des systèmes pour vous aider à donner à votre enfant les meilleurs soins possibles.



## Équipement médical durable (EMD)

Les équipements médicaux communs aux domiciles des familles ayant des enfants atteints de MMT sont généralement fournis et entretenus par une entreprise d'équipement médical durable (EMD). Le moment le plus opportun pour créer votre liste de fournitures nécessaires est la période où vous êtes encore à l'hôpital avec l'équipe de professionnels de la santé qui connaît les besoins de votre enfant. C'est aussi le moment le plus indiqué pour obtenir l'approbation de votre compagnie d'assurance, car elle sera impatiente de faire sortir votre enfant de l'hôpital pour le confier à des soins à domicile, où les dépenses de soins seront moindres. Demandez tous les articles dont votre équipe pense avoir besoin et demandez également des articles de secours. Parfois, l'autorisation standard fournie par votre compagnie d'assurance sera inférieure à ce dont votre enfant a besoin, car les protocoles ne sont pas toujours rédigés en tenant compte des affections comme la MMT. Votre médecin devra peut-être rédiger une lettre de nécessité médicale et/ou une lettre de surutilisation pour accompagner l'ordonnance et expliquer que la couverture est justifiée pour votre enfant.



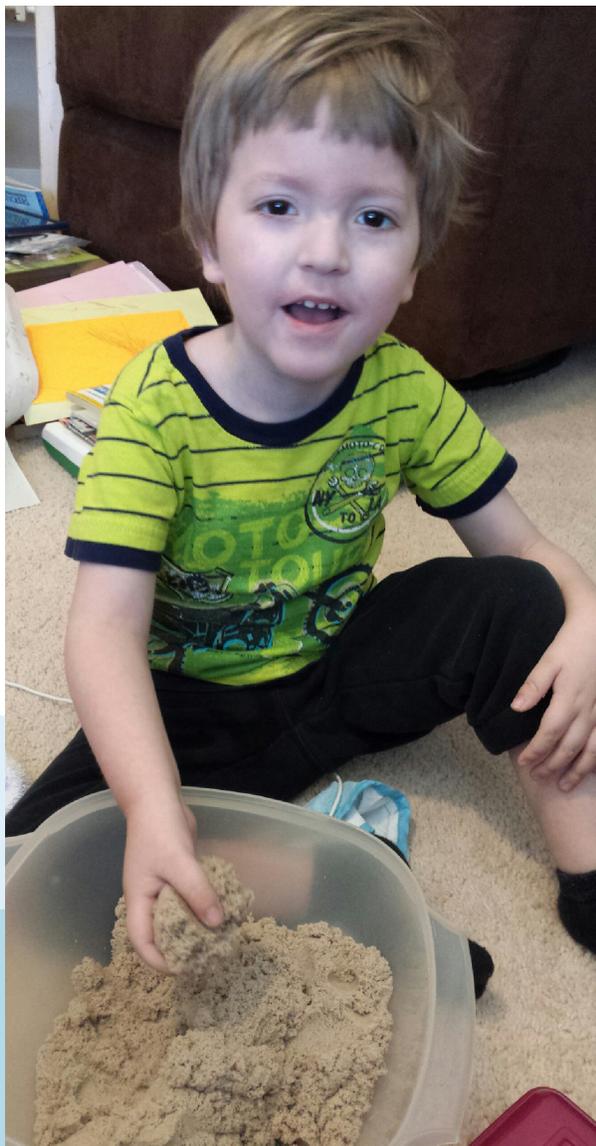
## Soins infirmiers

Certaines compagnies d'assurance et de nombreux programmes d'aide publique prennent en charge les soins infirmiers à domicile. Explication : certain États ne fournissent des soins infirmiers à domicile qu'aux personnes placées sous ventilateur. L'assistante sociale de l'hôpital devrait pouvoir discuter avec vous des soins infirmiers et vous aider à choisir une agence de soins infirmiers. La [Fondation Joshua Frase](#) peut également vous mettre en contact avec d'autres familles dans votre région afin que vous puissiez en savoir plus sur les possibilités de soins infirmiers.



## Thérapies d'intervention précoce (IP) auprès de l'enfant

L'intervention précoce (IP) est un programme qui fournit des thérapies aux enfants présentant des retards de développement. Les services d'intervention précoce sont mandatés par le gouvernement fédéral dans le cadre de la loi sur l'éducation des personnes handicapées (Individuals with Disabilities Education Act). En règle générale, les enfants atteints de MMT peuvent bénéficier des thérapies de l'IP jusqu'à l'âge de trois ans, âge auquel les écoles sont tenues de prendre en charge les thérapies. Les thérapies de l'IP peuvent inclure, notamment, la physiothérapie, l'ergothérapie et l'orthophonie. D'autres aides offertes dans le cadre de l'IP peuvent également inclure des technologies d'assistance et des services de nutrition. Selon l'État, nombre de ces thérapies seront dispensées chez vous. Ces services peuvent faire l'objet d'une tarification familiale en fonction de l'État et des revenus de votre famille.



### Prendre soin du soignant

Le fait d'avoir un enfant à besoins spéciaux est un défi considérable qui peut parfois vous sembler insurmontable, à vous et à votre conjoint. Sachez que c'est normal et qu'il est souvent utile d'aller chercher du soutien auprès d'autres personnes, comme la famille, les amis, les membres de la communauté et les conseillers professionnels. D'ailleurs, personne n'est jamais vraiment seul. Un thérapeute familial peut parfois être utile aux familles confrontées aux changements associés à votre enfant à besoins spéciaux. N'oubliez pas que lorsque vous êtes en bonne santé physique et émotionnelle, vous serez un meilleur soignant pour votre enfant.







## ASSURANCE ET SÉCURITÉ SOCIALE (MEDICAID)

Les dépenses médicales pour les personnes atteintes de MMT sont exceptionnelles. Souvent, les régimes d'assurance de base ne couvrent pas tous les services médicaux nécessaires et la plupart ne couvrent pas les soins infirmiers privés à domicile dont ont besoin la plupart des enfants atteints de MMT. Il est donc très important d'examiner les programmes d'État auxquels votre enfant peut prétendre, y compris le SSI (Supplemental Security Income, Revenu complémentaire de sécurité) et/ou les programmes de dérogations de Medicaid. Chaque État dispose d'un programme de dérogations Medicaid pour les enfants qui dépendent de la technologie médicale pour vivre chez eux. Dans de nombreux États, nos enfants atteints de MMT sont admissibles à ce programme Medicaid qui ne tient pas compte des revenus de la famille, mais est accordé sur la base des seuls besoins médicaux de votre enfant. Il est important de faire savoir à votre compagnie d'électricité que votre enfant dépend de l'électricité pour sa survie.

Bien que l'intention de ce programme de dérogations ait été mise en œuvre spécifiquement pour des enfants comme les nôtres, certains États ont des clauses d'exclusion, des listes d'attente ou des ressources limitées. Il est important de parler immédiatement avec le personnel de l'hôpital/l'assistante sociale afin de faire une demande pour tout programme de dérogations Medicaid auquel votre enfant peut être éligible afin de garantir la meilleure couverture possible. [Comment faire une demande de prestations d'invalidité de la sécurité sociale en cas de myopathie myotubulaire.](#)

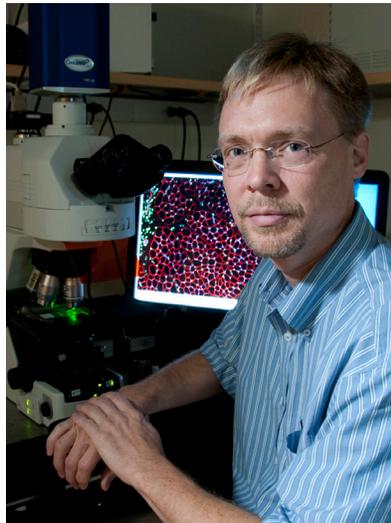




## RECHERCHE, TRAITEMENTS ET REGISTRES

La participation de notre communauté est primordiale pour assurer le succès potentiel de ces thérapies en cours d'étude. Si la recherche a autant progressé, c'est grâce à des familles comme la vôtre qui ont accepté de partager leurs informations familiales et médicales avec ces scientifiques. Pour consulter toutes les initiatives de recherche pour notre communauté, et pour vous y engager, veuillez consulter la page [Get Involved](#) du site Web de la JFF. Une autre initiative très importante est l'[International Family Registry for Centronuclear and Myotubular Myopathies](#) (Registre international des familles pour les myopathies centronucléaires et myotubulaires), dont le but est de créer une relation investigateur-patient afin de permettre aux chercheurs de mieux comprendre les MCN/MMT et de trouver des patients pour les essais cliniques. Si vous ou un membre de votre famille êtes touchés par la MCN/MMT, [veuillez-vous inscrire ici](#) ; cela ne prendra que dix minutes de votre temps. Deux autres registres sont également utilisés par notre communauté : [CMDIR](#) (Congenital Muscular Dystrophy International Registry, Registre international de la dystrophie musculaire congénitale), et [The Myotubular and Centronuclear Myopathy Patient Registry](#) (Registre des patients atteints de myopathie myotubulaire et centronucléaire). Vous trouverez les trois registres sur le site de la [Fondation Joshua Frase](#). Plusieurs patients impliqués dans les études précliniques de notre communauté à ce jour, comme [RECENSUS](#), ont utilisé ces mêmes registres.

Deux sociétés de biotechnologie sont sur le point de mettre au point les premiers traitements pour la MMT. Audent Therapeutics et Dynacure étudient deux traitements potentiels différents qui se sont révélés prometteurs en laboratoire et dans les données précliniques. Les deux sociétés ont entamé des essais cliniques (études chez l'homme) et elles sont très intéressées à entrer en contact avec la communauté MCN/MMT et à faire une différence pour nos enfants. Consultez leurs sites web aux adresses suivantes : [www.audentestx.com](http://www.audentestx.com), et [www.dynacure.fr](http://www.dynacure.fr).





## HOMMAGE ET SOUVENIR

Grâce à l'utilisation de la technologie médicale et d'une assistance respiratoire avancée, le nombre de personnes vivant et s'épanouissant avec la MMT augmente et dépasse largement les dernières statistiques publiées concernant cette pathologie. La dure réalité est que la MMT ôte trop de vies et ce, à un âge trop précoce. Bien que nous soyons incroyablement optimistes quant à notre avenir, les familles peuvent malheureusement être confrontées à la perte inimaginable d'un enfant alors qu'elles luttent courageusement contre cette maladie. Notre communauté est là pour vous, pour vous aider à faire face à cette perte et pour honorer et se souvenir de l'être cher. Vous n'êtes pas seul. Les personnes de notre communauté qui ont perdu un enfant à cause de la MMT trouvent du réconfort en se connectant à notre communauté et en nous faisant l'honneur de les aider à garder l'héritage de leur enfant fort et une composante importante de notre famille MMT globale. Nous proposons deux façons de rendre hommage... ». Il y a bien plus que deux façons de rendre hommage. Donc en disant « Il y a des façons de rendre hommage à nos précieux enfants qui sont partis avant nous », si vous le souhaitez, nous aimerions rendre hommage à tous les proches décédés qui ont été touchés par la MCN/MMT sur la page In Memoriam du site [joshuafrase.org](http://joshuafrase.org). Nous vous encourageons également à enregistrer les informations les concernant sur le [International Family Registry for Centronuclear and Myotubular Myopathies](#) (Global Map [Carte mondiale]) ; les informations les concernant sont tout aussi importantes que celles de vos enfants qui sont encore parmi nous. Pour rendre hommage à un de vos proches décédé sur la page In Memoriam, veuillez envoyer la photo de votre enfant ainsi que sa date de naissance et la date à laquelle il a reçu ses ailes d'ange à l'adresse suivante : [info@joshuafrase.org](mailto:info@joshuafrase.org).



Alison, Paul, Isabella et Joshua Frase



## RESSOURCES ET LIENS

### Fondation Joshua Frase

Pour commencer, vous devriez consulter le site de la Fondation Joshua Frase à l'adresse : [www.joshuafrase.org](http://www.joshuafrase.org). La fondation JFF est le lieu privilégié pour tout ce qui concerne la MCN/MMT. Elle subventionne la recherche depuis plus de deux décennies et a assuré le financement de plus de 50 % des recherches précliniques mondiales en matière de thérapie génique. Plusieurs de nos familles partagent leur parcours de persévérance et d'espoir dans la rubrique « [Histoires de famille](#) ». Le site contient des tonnes de documents que vous trouverez utiles. La page Facebook de la Fondation Joshua Frase est la suivante : la [Joshua Frase Foundation supporting Centronuclear and Myotubular Myopathy \(Fondation Joshua Frase soutenant la myopathie centronucléaire et myotubulaire\)](#). Il s'agit d'une page publique destinée aux mises à jour sur les initiatives de recherche et les événements au sein de notre communauté.



### Groupes de soutien sur Facebook

Il existe également une communauté merveilleusement active et solidaire sur Facebook. Voici des liens vers certains des groupes fermés les plus actifs : [CNM/MTM Families United](#) and [MTM/CNM \(Myotubular/Centronuclear Myopathy\) Family Support & Discussion](#). Il s'agit d'un forum où les parents peuvent poser des questions, échanger sur des sujets relatifs à la MCN/MMT MCN/MMT et trouver des encouragements auprès de notre communauté mondiale.



## Lorsque l'on veut, on peut

La famille de William Whiston a créé Will Cure, [www.will-cure.org](http://www.will-cure.org), afin de collecter des fonds pour soutenir la recherche médicale sur la MTM. Leurs efforts continuent de financer des scientifiques et des projets de recherche visant à mettre au point de nouvelles thérapies pour les enfants atteints de MMT.



## La conférence des familles MMT/MCN

Il existe une conférence semestrielle des familles MMT/MCN, [www.mtm-cnm.com](http://www.mtm-cnm.com), qui se tient aux États-Unis. Il s'agit d'un événement communautaire organisé par une équipe de familles qui offre une merveilleuse occasion de se rapprocher d'autres familles et de chercheurs de premier plan. Le site web de la conférence et le groupe Facebook sont des sources importantes de ressources et de mise en réseau des familles.

[www.facebook.com/groups/mtmcmfamilyconference](http://www.facebook.com/groups/mtmcmfamilyconference)



## Myotubular Trust (Fonds Myotubulaire)

Anne Lennox et Wendy Hughes, deux parents d'enfants atteints de myopathie myotubulaire, ont créé le Myotubular Trust [www.myotubulartrust.com](http://www.myotubulartrust.com) en février 2006. Ils sont rapidement devenus une source de financement et une source d'information de premier plan. Basée au Royaume-Uni, cette organisation soutient les efforts à l'échelle mondiale en mettant l'accent sur la recherche au niveau européen.



### ZNM - Zusammen Stark E.V.

C'est l'association dédiée aux myopathies myotubulaires et autres myopathies centronucléaires en Allemagne.

Donner la parole aux familles, partager des informations sur la MCN et les plus récentes recherches et créer des réseaux avec d'autres organisations. Fondée le 5 juin 2015.

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



### Médecins/Génétiiciens à contacter

Le site Web de la Fondation Joshua Frase fournit une liste de cliniciens qui se distinguent dans la prise en charge des enfants atteints de MMT. [www.joshuafrase.org/resources/clinicians-to-contact.php](http://www.joshuafrase.org/resources/clinicians-to-contact.php)



### Hôpitaux Shriners

Les hôpitaux Shriners peuvent être une ressource précieuse pour les familles ayant des enfants atteints de MMT. Il faut remplir une demande disponible sur le site web des Shriners.

[www.shrinershospitalsforchildren.org](http://www.shrinershospitalsforchildren.org)



**Shriners Hospitals**  
for Children®

## Cliniques de l'Association pour la dystrophie musculaire (Muscular Dystrophy Association) (MDA)

La MDA, [www.mda.org](http://www.mda.org) gère un réseau de 200 cliniques spécialisées à travers les États-Unis et à Porto Rico. La plupart des cliniques MDA sont situées au sein de centres hospitaliers universitaires, et de nombreux directeurs de cliniques MDA sont des professeurs des universités-praticiens hospitaliers. Les cliniques MDA ont recours à une approche d'équipe multidisciplinaire, ce qui signifie que les personnes peuvent consulter des spécialistes de la santé compétents dans diverses spécialités, en un seul endroit.



## Medic Alert Foundation (Fondation MedicAlert)

Veuillez envisager d'utiliser une identification d'alerte médicale. Ces dispositifs sont souvent portés en bracelet ou en collier et peuvent alerter les premiers intervenants sur des problèmes médicaux critiques en cas d'urgence médicale. [www.medicalert.org](http://www.medicalert.org)



## Groupes de soutien supplémentaires pour nos familles internationales.

Veuillez consulter le site [JoshuaFrase.org](http://JoshuaFrase.org) pour trouver d'autres fondations, ressources et soutiens dans votre pays.





## LEXIQUE DES TERMES MÉDICAUX

**ALVÉOLES :** Petits poches d'air dans les poumons qui donnent au tissu un aspect en nid d'abeille et augmentent la surface d'échange d'oxygène et de dioxyde de carbone.

**APNÉE DU SOMMEIL :** Pauses anormales dans la respiration pendant le sommeil. Il est normal que le rythme respiratoire (la respiration) ralentisse lorsqu'une personne dort ; cependant, il arrive qu'il ralentisse trop.

Si une personne fait de longues pauses entre ses respirations, le dioxyde de carbone peut s'accumuler dans la circulation sanguine. Dans ce cas, il est possible qu'une quantité insuffisante d'oxygène parvienne au cerveau (hypoventilation). L'apnée du sommeil est stressante pour l'organisme. Lorsqu'une personne souffre d'hypoventilation chronique (à long terme) non traitée, cela peut entraîner une insuffisance cardiaque ou d'autres problèmes multisystémiques.

**ARTHROGRYPOSE :** Une affection qui se traduit par la naissance d'un enfant avec des contractures multiples. Ce phénomène peut être un symptôme précoce de la DMC (Dystrophie musculaire congénitale) mais peut être confondu avec d'autres causes de contractures observées à la naissance.

**ARYTHMIE :** Un changement dans le rythme cardiaque.

**ASPIRATION :** Le processus d'élimination des sécrétions des voies respiratoires/trachéostomie en appliquant une aspiration à travers un cathéter.

**ASPIRATION :** Lorsque quelque chose (nourriture, liquide, mucus,...) passe dans les poumons au lieu d'aller dans l'estomac ou de sortir par la bouche ou le nez. Lorsqu'une substance est aspirée dans les poumons, elle peut entraîner une infection pulmonaire (comme une pneumonie).

**ATÉLECTASIE :** Affection dans laquelle les alvéoles des poumons se sont affaissées ou ne s'ouvrent pas à l'air. Une partie ou la totalité du ou des poumons qui se sont affaissés, ou qui ont développé une atélectasie, ne participent pas aux échanges gazeux et peuvent être exposés à un risque d'infection, ce qui peut contribuer à une faible teneur en oxygène. Une obstruction des voies respiratoires ou une pression sur les voies respiratoires depuis l'extérieur des poumons peuvent être à l'origine de ce phénomène.

**Bi-PAP :** Également connue sous le nom de pression positive des voies aériennes à deux niveaux (« Bilevel Positive Airway Pressure »), cette machine relativement petite et silencieuse assure une respiration artificielle non invasive en créant une pression et un débit d'air en accord avec votre propre respiration. Le Bi-PAP offre deux niveaux de pression dans les voies respiratoires : une pression élevée lorsque la personne inspire et une pression faible lorsqu'elle expire. Un dispositif Bi-PAP peut être programmé pour fonctionner lorsque la personne respire, ou bien il peut être réglé sur un cycle minuté.

**CAPACITÉ VITALE FORCÉE (CVF) :** La quantité maximale d'air qu'une personne peut expirer après avoir pris la plus grande respiration possible. La CVF permet de vérifier si la fonction pulmonaire présente un problème, notamment une faiblesse des muscles respiratoires, ou si une infection est présente.

**CONTRACTURE :** Une tension dans les muscles ou les tendons autour d'une articulation, ce qui empêche l'articulation de bouger complètement. Par exemple, une contracture au niveau du genou peut empêcher le genou de se redresser ou de se plier complètement.

**CRISE D'ÉPILEPSIE :** Une augmentation excessive de l'activité électrique dans le cerveau. Cette augmentation peut rester dans une seule partie du cerveau (crise d'absence ou partielle) ou traverser tout le cerveau d'un seul coup (crise tonico-clonique). Une crise d'épilepsie peut se présenter différemment, selon l'endroit du cerveau d'où elle provient. Certaines personnes peuvent avoir des crises au cours desquelles tout leur corps se crispe, un simple tic d'un bras ou d'une jambe, ou une crise où l'on a l'impression qu'elles regardent fixement. Si vous avez des inquiétudes quant à une éventuelle activité épileptique chez votre enfant, veuillez en parler à votre professionnel de santé.

**DÉBIT DE POINTE À LA TOUX :** Mesure de l'intensité de la toux d'une personne cela permet de mesurer la fonction pulmonaire et la capacité de la personne à évacuer les sécrétions (c'est-à-dire à évacuer le mucus des poumons).

**DIAGNOSTIC :** Le nom spécifique d'un trouble médical.

**DISPOSITIF INSUFFLATEUR-EXSUFFLATEUR :**

Appareil utilisé pour favoriser une bonne fonction pulmonaire en simulant une toux ; les poumons sont remplis d'air (comme une respiration profonde), puis l'air est brièvement aspiré hors des poumons (comme une toux vigoureuse). En général, ces appareils sont réglés sur un cycle d'un certain nombre de toux à chaque fois qu'ils sont utilisés. Ces appareils sont également appelés tousseurs (« coughalators ») ou sont connus sous le nom de marque CoughAssist. Certains enfants disent qu'il faut un certain temps pour se familiariser avec ces appareils, mais qu'une fois que c'est fait, ils se sentent beaucoup mieux après les avoir utilisés.

**DYSMOTILITÉ :** Lorsque les aliments digérés ne circulent pas à la bonne vitesse dans l'estomac ou les intestins. Les aliments digérés se déplacent dans notre corps lorsque les muscles de nos intestins bougent comme une vague pour faire avancer les aliments. Le mouvement de cette vague est parfois trop lent et peut provoquer une constipation. D'autres fois, elle se déplace trop rapidement et peut provoquer des diarrhées.

**ÉCHANGE DE GAZ :** Processus corporel au cours duquel l'oxygène (O<sub>2</sub>) est transporté de l'air vers les tissus corporels pour être utilisé par les cellules et le dioxyde de carbone (CO<sub>2</sub>) est transporté des tissus vers l'air. Il se produit dans les poumons et dans la circulation sanguine.

**ÉLECTROENCÉPHALOGRAMME (EEG) :** Un test de l'activité cérébrale permettant de rechercher la cause des crises en posant des électrodes (moniteurs) sur la tête. Le cerveau communique avec notre organisme en envoyant des messages (signaux) d'un nerf à l'autre, produisant ainsi un schéma régulier que nous pouvons nous attendre à voir lorsque le cerveau fonctionne normalement. Lorsqu'un schéma irrégulier est observé sur l'EEG, une personne peut être à risque de faire des crises, mais l'EEG ne nous dit pas pourquoi cette personne est à risque. En guise d'analogie, les nerfs sont comparables à des fils de téléphone reliant des maisons. L'EEG surveille l'activité qui se produit sur les fils téléphoniques mais n'écoute pas les personnes qui se parlent.

**ÉVALUATION PAR FIBRO-ENDOSCOPIE (OU ENDOSCOPIE) :** Une procédure consistant à utiliser une sonde longue et fine et de la lumière pour examiner l'intérieur d'une personne. Par exemple, l'endoscopie peut être utilisée pour examiner les intestins (coloscopie) ou les poumons (bronchoscopie).

**FRÉQUENCE RESPIRATOIRE :** Le nombre de respirations par minute que nous prenons. Un adulte respire généralement 12 à 20 fois par minute. Les enfants respirent plus vite que les adultes (bien que le rythme soit fonction de l'âge).

**FUNDOPLICATURE DE NISSEN :** Un « nœud » qui est attaché chirurgicalement dans la partie supérieure de l'estomac pour permettre de prévenir le reflux gastro-œsophagien (RGO) grave.

**GAZ DU SANG :** Test permettant de mesurer les concentrations d'oxygène (O<sub>2</sub>) et de dioxyde de carbone (CO<sub>2</sub>) dans le sang, ainsi que le pH sanguin et le taux de bicarbonate. Il constitue un bon indicateur d'une ventilation adéquate.

**GONIOMÉTRIE :** la mesure de l'angle d'une articulation, c'est-à-dire le degré de flexion et d'extension d'une articulation.

**HYPERPLASIE GINGIVALE :** Une prolifération du tissu qui constitue les gencives autour des dents dans la bouche. Il s'agit souvent d'un effet secondaire chez les patients qui ne peuvent pas fermer la bouche (en raison d'une hypotonie ou d'une faiblesse musculaire) ou chez les patients traités par la phénytoïne, un médicament utilisé pour contrôler les crises d'épilepsie.

**HYPERTHERMIE MALIGNE :** Une réaction allergique à certains types d'anesthésie (médicaments administrés aux personnes pour les faire dormir pendant une intervention). Il peut s'agir d'une réaction potentiellement mortelle qui provoque une surchauffe du corps. Comme pour toutes les allergies, seules certaines personnes sont atteintes de ce problème, mais certaines mutations génétiques peuvent augmenter le risque d'hyperthermie maligne. Veuillez-vous référer à ce [guide d'anesthésie](#) pour la prise en charge respiratoire des personnes se préparant à une intervention chirurgicale ; partagez-le également avec votre médecin.

Il convient de noter que les personnes présentant des mutations MTM1 ne sont PAS exposées au risque d'hyperthermie maligne. Toutefois, les personnes atteintes de MCN causée par la mutation de RYR1 sont potentiellement à risque de développer une HM.

**HYPOPLASIE :** Insuffisance ou déficience de cellules entraînant le sous-développement ou le développement incomplet d'un tissu ou d'un organe. Sous-développement d'une partie du corps. Par exemple, l'hypoplasie du milieu du visage est un aplatissement de la zone autour du nez qui peut être lié à l'utilisation d'un masque facial.

**HYPOTONIE :** Le tonus est un terme qui désigne la quantité de tension ou la résistance passive au mouvement dans un muscle. L'hypotonie fait référence à un faible tonus (aussi parfois appelé mou), et la partie du corps bouge plus facilement qu'elle ne devrait. Un tonus élevé est appelé hypertonie ou spasticité et correspond à la raideur d'une articulation. Le tonus est une mesure différente de la force (un enfant hypotonique peut avoir une force musculaire résiduelle ou même normale), mais il est souvent difficile de faire la différence entre le tonus et la force chez les nourrissons.

**IMAGERIE PAR RÉSONANCE MAGNÉTIQUE (IRM) :** Une image détaillée de la structure d'une partie du corps. Un examen IRM permet d'obtenir beaucoup plus de détails (c'est-à-dire une résolution plus élevée) qu'un scanner ou une radiographie ; en outre, l'IRM n'utilise aucun type de rayonnement. L'IRM est utile pour l'examen des tissus mous comme le cerveau et les muscles, mais n'est pas l'outil idéal pour l'examen des os. En guise d'analogie, une IRM du cerveau est comparable à la vue « satellite » de Google Maps. Il peut nous indiquer où se trouvent les maisons, les rues et les parcs et à quoi ils ressemblent ou si une tornade est passée et a causé de nombreux dégâts structurels. Mais avec une IRM (l'image de la ville), nous ne pouvons pas voir les cellules ou les nerfs individuels du cerveau (les

personnes dans les maisons), ni déterminer la fonction du cerveau (dire si les personnes vont au travail à l'heure ou s'il y a beaucoup de trafic ce jour-là). Une IRM ne peut nous montrer que la structure.

**INSUFFISANCE RESPIRATOIRE :** Affection dans laquelle la fonction respiratoire est insuffisante pour répondre aux besoins de l'organisme.

**INSUFFLATEUR DE RÉANIMATION MANUEL « AMBU » :** Un Insufflateur Ambu® (un type de réanimateur manuel modifié) est un appareil manuel utilisé pour insuffler manuellement de l'air dans les poumons, par le biais d'un masque facial ou d'une connexion à une trachéostomie, chez les patients qui ne respirent pas correctement par eux-mêmes.

**LONGUEUR DE L'ULNA :** La longueur de la partie inférieure du bras, allant du poignet au coude, qui peut être utilisée pour calculer la taille lorsqu'une personne ne peut pas se tenir debout.

**MILITER :** Travailler avec les professionnels de santé de votre enfant en tant que membre d'une équipe afin de faire ce qu'il y a de mieux pour votre enfant. Il peut s'agir de vous exprimer lorsque vous n'êtes pas à l'aise avec une situation ou un plan de soins, de demander un deuxième avis ou d'identifier un défenseur au sein de l'équipe soignante de votre enfant.

**MONITEUR HOLTER :** Un dispositif placé sur un patient permettant de produire un électrocardiogramme sur une plus longue période, généralement 2 ou 3 jours. Ce dispositif enregistre l'activité électrique du cœur et est utilisé conjointement avec un journal du patient

pour identifier les moments de la journée ou les symptômes pouvant correspondre à un changement dans l'activité électrique enregistrée. Une fois le moniteur Holter placé sur un patient, celui-ci peut généralement rentrer chez lui et n'a pas besoin de rester au cabinet ou à l'hôpital. Le muscle cardiaque est différent du muscle squelettique et n'est pas directement affecté par la MMT.

**MOTRICITÉ COMPOSITE :** Une façon de mesurer plusieurs types différents d'habiletés motrices, comme l'écriture et l'alimentation, et de mettre ces mesures ensemble pour voir comment les divers aspects des capacités motrices d'une personne se portent globalement.

**MULTISYSTÉMIQUE :** Lorsque plusieurs systèmes corporels différents sont touchés par une maladie ou une affection ou lorsqu'ils sont surveillés ou examinés ensemble par un professionnel de santé.

**MUTATION GÉNÉTIQUE :** Un changement dans les gènes d'une personne qui modifie quelque chose dans son organisme ou son fonctionnement. Les gènes sont les plans ou les instructions sur la façon dont tout ce qui se trouve dans notre organisme est fabriqué. Nous héritons des gènes de nos parents biologiques. On peut dire que nos gènes constituent les lettres qui s'assemblent pour produire les phrases d'un manuel d'instructions.

En utilisant la même analogie, une mutation, lorsqu'il y a un mauvais changement dans les gènes, est comme une faute d'orthographe ou lorsqu'il manque une phrase ou une section du manuel d'instructions. Tout le monde a quelques modifications dans ses gènes, tout comme chaque livre compte quelques fautes d'orthographe. La plupart de ces mutations n'entraînent pas de problèmes majeurs, mais certaines mutations génétiques peuvent être à l'origine de problèmes ou de maladies. Par exemple, imaginez que vous avez acheté une commode et que vous devez la monter à la maison. Il peut y avoir quelques fautes d'orthographe dans le manuel d'instructions, mais vous pouvez les ignorer car vous savez comment procéder. Cependant, s'il manque des mots dans une phrase ou une section dans le manuel d'instructions, vous ne saurez peut-être pas que vous devez utiliser des vis pour maintenir toutes les pièces de la commode ensemble. Vous pouvez aussi, sans le savoir, laisser les tiroirs dans la boîte et transformer la commode en étagères.

**MYOMÉTRIE :** La myométrie est le terme officiel désignant la mesure de la force musculaire au moyen d'un appareil spécial qui mesure la force exercée par un muscle ou un groupe de muscles

**ORTHÈSE :** Un appareillage artificiel ou mécanique, tel qu'une attelle, permettant de soutenir ou d'assister le mouvement d'une partie du corps. Parmi les exemples d'orthèses, citons l'AFO qui signifie orthèse cheville-pied (ankle-foot orthosis). L'AFO est une attelle en plastique dur constituée d'une seule pièce, moulée à la partie postérieure inférieure de la jambe et sous le pied, qui se fixe généralement à l'aide de Velcro et peut être portée par-dessus

une chaussette ou dans une chaussure. L'AFO apporte un soutien aux enfants ayant un faible tonus musculaire et peut les aider à atteindre et maintenir une certaine mobilité.

**OXYMÉTRIE :** Mesure de la teneur en oxygène du sang.

**PELIOSIS HEPATIS (PÉLIOSE HÉPATIQUE) :** une affection vasculaire rare caractérisée par de multiples cavités remplies de sang, réparties de façon aléatoire dans tout le foie. La taille des cavités varie généralement entre quelques millimètres et 3 cm de diamètre.

**PNEUMOLOGUE :** Médecin expert spécialisé dans le diagnostic et le traitement des maladies pulmonaires.

**POLYSOMNOGRAPHIE (ÉTUDE DU SOMMEIL) :** Un enregistrement des nombreux changements dans le corps d'une personne qui se produisent pendant le sommeil. Au cours de l'étude, les poumons, le cœur et le cerveau du patient endormi, ainsi que ses mouvements oculaires et musculaires, sont surveillés à l'aide de différents tests. Elle est utile pour comprendre la cause de la fatigue diurne.

**PRESSION POSITIVE DES VOIES RESPIRATOIRES (PAP) :** Un type de ventilation non invasive qui a été développé à l'origine pour les personnes souffrant d'apnée du sommeil mais qui est également utilisé pour les personnes atteintes de maladies neuromusculaires. Il existe deux types de PAP : Ventilation en pression positive continue (VPPC) et pression positive bi-niveau (Bi-PAP). Une fois les voies respiratoires ouvertes par ce type d'appareil, la personne peut respirer normalement.

**PROGRESSION :** Le processus ou le parcours d'une maladie au fil du temps.

**PRONOSTIC :** Comment une maladie est censée évoluer au fil du temps et ce que ces évolutions signifient pour la santé et la vie de votre enfant.

**PULMONAIRE :** Tout ce qui touche, se produit dans les poumons ou s'y rapporte.

**REFLUX GASTRO-ŒSOPHAGIEN (RGO) :** Lorsque l'acide gastrique déborde de l'estomac et remonte dans l'œsophage (le tube reliant la gorge à l'estomac).

**RÉSERVE PULMONAIRE :** L'augmentation maximale de la ventilation minute que vous pouvez maintenir sans épuiser vos muscles respiratoires.

**RETARD DE CROISSANCE : ON PARLE DE RETARD DE CROISSANCE** lorsque le nourrisson ou le jeune enfant ne grandit pas ou ne prend pas de poids comme prévu. Ce phénomène est généralement lié au fait que l'enfant ne consomme pas assez d'aliments pour couvrir ses besoins caloriques ou qu'il est incapable d'absorber les nutriments contenus dans les aliments.

**SCOLIOSE :** Courbure latérale anormale de la colonne vertébrale (os du dos) qui donne à la colonne une forme en « C » ou en « S ». Ce type de courbure est différent d'une courbure dans le bas du dos (région lombaire) qui fait ressortir le ventre (lordose lombaire) ou d'une courbure dans le haut du dos (région thoracique), appelée « bossu » (cyphose thoracique) par certains. Lorsque la cyphose et la scoliose sont toutes deux présentes, on parle de cyphoscoliose.

**SOINS MULTIDISCIPLINAIRES :** Lorsque des professionnels de santé spécialisés dans différents domaines travaillent en équipe - par exemple, lorsqu'un neurologue, un pneumologue, un kinésithérapeute et un diététicien travaillent ensemble pour améliorer la santé d'un patient.

**SOINS PALLIATIFS :** Un type de soins multidisciplinaires prodigués aux personnes atteintes de maladies graves. Les soins palliatifs sont différents des soins de fin de vie ou des soins d'hospice. Les soins palliatifs ont pour but d'améliorer la qualité de vie du patient et de sa famille en réduisant les symptômes de la maladie. Un engagement précoce auprès d'une équipe de soins palliatifs est souvent extrêmement utile pour relever les défis complexes auxquels sont confrontées les personnes atteintes de MMT.

**SONDE DE GASTROSTOMIE (SONDE G) :** Un type de sonde d'alimentation qui est inséré chirurgicalement à travers la peau et directement dans l'estomac. Certains types spécifiques de sonde G sont les sondes PEG, les boutons de type Mic-Key et les boutons de type Bard.

**SONDE DE JÉJUNOSTOMIE (SONDE J) :** Un type de sonde d'alimentation qui est inséré chirurgicalement à travers la peau et directement dans la partie la plus basse de l'estomac, une région appelée le jéjunum. Ce type de sonde permet de diminuer le risque de reflux.

**SONDE DE TRACHÉOTOMIE :** Une sonde incurvée qui s'insère dans la stomie de trachéotomie. Elle se compose d'une canule extérieure et d'une collerette qui permet de passer des attaches de trachéotomie autour du cou pour maintenir la sonde en place. Certains tubes de trachéotomie sont également dotés d'une canule interne et/ou d'un brassard. Il existe de nombreux modèles et tailles disponibles auprès de divers fabricants.

**SONDE NASOGASTRIQUE (SONDE NG) :** Un type de sonde d'alimentation temporaire qui est insérée par le nez et se termine dans l'estomac.

**SPIROMÉTRIE :** La spirométrie, le plus courant des tests de la fonction pulmonaire, permet de mesurer la quantité d'air entrant et sortant des poumons.

**STOMIE DE TRACHÉOTOMIE :** L'ouverture dans le cou dans laquelle est introduite la sonde de trachéotomie. Aussi connue sous le nom de « stomie de trachéo ».

**SUBLUXATION :** Lorsqu'un os sort partiellement d'une articulation mais ne se disloque pas complètement. En cas de DMC, les hanches sont fréquemment subluxées.

**TECHNIQUES D'EMPILEMENT DE LA RESPIRATION :** Un type de thérapie respiratoire. Le patient utilise un ballon spécial muni d'une valve unidirectionnelle et d'un embout buccal pour prendre une série de respirations sans expirer, ce qui permet de dilater les poumons au-delà de ce qu'il peut faire avec une seule respiration. Cela permet d'étirer les poumons et d'ouvrir les voies respiratoires obstruées.

**TESTS DE FONCTION PULMONAIRE (TFP) :**

Ensemble d'examens permettant de mesurer la capacité des poumons à aspirer et à rejeter l'air et à faire passer l'oxygène dans le sang.

**TESTS PSYCHOMÉTRIQUES :** Terme désignant un groupe de tests permettant d'évaluer l'apprentissage, la cognition, le comportement, l'humeur et les traits de personnalité. Ce type de test est également appelé évaluation psychopédagogique. Les tests spécifiques effectués ne sont pas identiques pour chaque enfant. Ils peuvent changer en raison de l'âge de l'enfant ou de préoccupations spécifiques devant faire l'objet d'une évaluation.

**THÉRAPEUTE RESPIRATOIRE :**

Un professionnel de santé qui prend en charge les personnes souffrant de problèmes respiratoires ou cardio-pulmonaires.

**TORTICOLIS :** Un type de contracture du cou dans lequel le cou est tordu, ce qui fait que la tête penche d'un côté et que l'oreille se rapproche de l'épaule. Lorsqu'un enfant souffre de torticolis, il ne peut pas tourner sa tête d'un côté à l'autre.

**TRACHÉE :** Également appelé « conduit respiratoire », ce tube cartilagineux et membraneux descend du larynx et se ramifie en bronches principales gauche et droite.

**TRACHÉO :** Abréviation de « trachéotomie ».

**TRACHÉOSTOMIE :** Une trachéotomie est une ouverture chirurgicale dans la trachée, réalisée par une incision chirurgicale sous la pomme d'Adam (sous les cordes vocales). Une sonde est placée dans l'ouverture, et l'air entre et sort par la sonde au lieu de passer par le nez et la bouche. Pour certains, une trachéostomie est une solution à court terme. Pour d'autres, elle est une solution à long terme ou permanente.

**TRACHÉOTOMIE :** Une intervention chirurgicale permettant de créer une ouverture pour une voie respiratoire artificielle afin de maintenir la capacité d'une personne à respirer.

**VENTILATEUR :** Dispositif permettant de pratiquer la respiration artificielle ou d'aider à la ventilation.

**VENTILATION À PERCUSSIONS**

**INTRAPULMONAIRES (VPI) :** Type de kinésithérapie respiratoire consistant à faire vibrer très rapidement la poitrine à l'aide d'un appareil (machine) pour aider à mobiliser les sécrétions (évacuer le mucus des poumons). Il existe de nombreux types d'appareils de VPI : certains sont portables, d'autres sont des gilets que le patient porte.

**VENTILATION EN PRESSION POSITIVE**

**CONTINUE (VPPC) :** La VPPC, l'une des formes les plus couramment utilisées de ventilation non invasive, augmente la pression de l'air dans les poumons pendant toute la durée d'utilisation de l'appareil.

**VENTILATION NON INVASIVE :** Un moyen d'aider les personnes qui ne peuvent pas respirer par elles-mêmes ou qui ne respirent pas bien. Ce type d'assistance respiratoire est administré par des méthodes non invasives, comme un masque, plutôt que par une méthode invasive comme un tube de trachéostomie, et peut être utilisé à des moments précis, par exemple uniquement la nuit ou lorsque vous êtes malade. La ventilation non invasive est souvent privilégiée par rapport à la ventilation invasive. La ventilation en pression positive continue (VPPC) est un exemple de technique de respiration artificielle non invasive.

**VENTILATION :** L'échange d'air entre les poumons et l'environnement, consistant en une inspiration et une expiration.

**VIDÉOFLUOROSCOPIE :** Un type de radiographie permettant de prendre une vidéo pendant qu'une personne avale des aliments ou des liquides afin de tester l'aspiration. Ce test est également appelé étude de la déglutition barytée modifiée.

**VOIES RESPIRATOIRES :** Les voies permettant à l'air de se déplacer vers les poumons.

Elle est utile pour les personnes dont les voies respiratoires sont parfois trop étroites (comme dans le cas de l'apnée obstructive du sommeil), mais la VPPC n'est PAS recommandée pour les personnes ayant des problèmes respiratoires dus à une faiblesse musculaire.

**VOLUME COURANT :** La quantité d'air que nous inspirons à chaque respiration.





## ÉQUIPEMENT MÉDICAL DURABLE / EMD

**COUGH-ASSIST®** : Le dispositif Cough-Assist® permet une thérapie respiratoire non invasive qui élimine en toute sécurité les sécrétions des voies respiratoires. Le Cough-Assist® fournit une pression positive aux voies respiratoires, puis bascule brusquement en pression négative pour libérer le mucus. Cette pression de positive à négative simule la toux pour libérer les sécrétions des poumons et des voies respiratoires. Les dispositifs d'aide à la toux sont utilisés pour réduire l'incidence des infections respiratoires. L'appareil d'aide à la toux Phillips Respironics est léger et relativement portable.



Phillips Respironics T70 Cough-Assist®



Phillips Respironics CA300 Cough-Assist®

**Kinésithérapie respiratoire** : Également connue sous le nom de traitement par percussion du thorax, il peut être effectué manuellement ou mécaniquement. La méthode mécanique implique généralement une oscillation de la paroi thoracique à haute fréquence, à l'aide d'un gilet gonflable fixé à une machine. La machine effectue mécaniquement la kinésithérapie respiratoire en vibrant à une fréquence élevée. Le gilet fait vibrer la poitrine pour ramollir et fluidifier le mucus. Le gilet est souvent utilisé conjointement avec le dispositif Cough-Assist®, mais pas systématiquement. Le gilet de Hill-Rom est un type de kinésithérapie respiratoire mécanique. Il existe différentes tailles de gilets, et même de simples ceintures autour de la poitrine pour les plus petits.

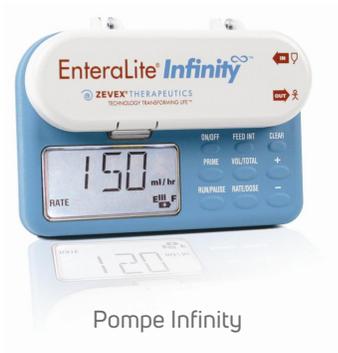


Gilet Hill-Rom

**POMPES D'ALIMENTATION :** Pour les personnes alimentées par sonde, il existe deux principaux types de pompes d'alimentation que notre communauté a tendance à utiliser : la pompe de type Kangaroo et la pompe de type Infinity. Elles ne fonctionnent généralement pas aussi bien pour les aliments composés (mélanges d'aliments faits maison, pas les formules), mais elles sont souvent utilisés pour les aliments à base de formules. Toutes deux sont fournies avec des sacs à dos pour la pompe d'alimentation et ses fournitures.



Pompe Kangaroo



Pompe Infinity

**HUMIDIFICATEURS :** la société Fisher & Paykel propose de nombreux modèles d'humidificateurs, ainsi que différents types de chambres. Il existe deux principaux types de chambres. Celle qui est remplie manuellement jusqu'à une ligne de remplissage, généralement par un soignant. L'autre est généralement utilisée avec une poche d'eau stérile (elle existe généralement en format 1 litre et 2 litres), semblable à celle que l'on trouve dans un hôpital.



Système Fisher Paykel 850

**LES NÉBULISEURS** permettent d'administrer des traitements respiratoires. Ces derniers peuvent varier d'une simple solution physiologique pour maintenir les voies respiratoires humides à l'Albutérol, voire à des traitements plus lourds pour aider les patients à retrouver leur santé. La gamme de nébuliseurs Aeroneb est un produit que les hôpitaux ont commencé à utiliser et qui est depuis peu accessible à certaines familles par l'intermédiaire de leur fournisseur de matériel médical. Tous les fournisseurs de matériel médical n'en proposent pas, mais avec une lettre de nécessité médicale, vous pouvez parfois en obtenir un. Ils sont silencieux (ultrasons), décomposent le médicament en plus petites particules qui lui permettent de pénétrer plus profondément dans les poumons, et délivrent généralement les traitements beaucoup plus rapidement que les nébuliseurs classiques. Leur plus gros inconvénient réside dans l'autonomie de leur batterie qui laisse à désirer. Il existe un très grand nombre de marques et de modèles de nébuliseurs à gland. Ils peuvent avoir une forme simple, ou des formes amusantes pour les enfants (comme des phoques, par ex). Tous ces appareils sont généralement fournis avec le masque facial standard, et il devrait également y avoir un kit pour l'utilisation d'un ventilateur. Les masques peuvent également être achetés dans des formes amusantes d'animaux pour aider les petits à se sentir plus à l'aise avec leurs traitements.



Nébuliseur Aeroneb Pro



Kit de nébulisation pour enfants

**LES OXYMÈTRES DE POULS** surveillent à la fois les niveaux d'oxygène dans le sang et la fréquence cardiaque. Ils peuvent être utilisés en permanence (avec la sonde généralement sur l'orteil), ou à l'aide d'un dispositif portable utilisé périodiquement sur le bout du doigt. Masimo est une marque répandue d'oxymètre de pouls fournie par les sociétés de matériel médical qui utilise une sonde compatible dans la plupart des hôpitaux. Un oxymètre de pouls portable au bout du doigt peut être utilisé en déplacement, pour des contrôles périodiques.



Oxymètre de pouls Masimo Rad-8



Oxymètre de pouls portable

**MACHINES D'ASPIRATION :** le DeVilbiss est un appareil d'aspiration couramment utilisé dans notre communauté, mais ce n'est pas le seul appareil disponible. Le modèle VacuAide a tendance à être l'un des modèles les plus silencieux, mais il n'existe pas de modèles silencieux.



DeVilbiss QSU



DeVilbiss 7305

**VENTILATEURS :** Il existe deux principaux respirateurs utilisés dans la communauté MMT - Trilogy et LTV. Votre pneumologue peut vous aider à choisir le respirateur qui convient le mieux à votre enfant. Trilogy de Philips Respironics est l'un des deux types de respirateurs les plus utilisés par les garçons atteints de MMT. Il est fourni avec un sac à bandoulière, et peut être monté sur un fauteuil roulant ou une poussette. Le ventilateur LTV est l'autre respirateur le plus utilisé par les garçons atteints de MMT. Il est doté d'un boîtier qui permet de le fixer aux fauteuils roulants. Un autre avantage est qu'actuellement, les batteries des ventilateurs Trilogy fonctionnent également dans les appareils d'aide à la toux (tous deux fabriqués par Phillips Respironics). Avec l'évolution constante de la technologie, de nouveaux dispositifs de respiration apparaissent sur le marché, qui ne sont peut-être pas présentés ici.



Trilogy 100\*



LTV® 1150



## TRANSPORT / SIÈGES AUTO, POUSSETTES + AUTRES



### Lit auto pour bébé Cosco Dreamride

Les lits auto pour bébés peuvent être une bonne alternative pour les nourrissons qui sont dans l'unité de soins intensifs néonataux et qui ne peuvent pas passer le test du siège auto pour rentrer à la maison.



Le siège-auto Britax B-Agile / B-Safe offre une plus grande inclinaison que la plupart des sièges-auto, et fait partie d'un ensemble plus large de poussettes. Offre une plus grande inclinaison que la plupart des sièges auto.



**Chicco NextFit**, un siège auto convertible doté de la fonctionnalité éprouvée du système SuperCinch LATCH et du système LockSure de fixation de la ceinture du véhicule, avec un réglage facile à utiliser. Il est également doté d'un coussin d'assise zippé pour le lavage en machine et d'un dossier 3D AirMesh respirant.



**Siège d'appoint Carrot 3**. La société Carrot fabrique une vaste gamme de dispositifs destinés aux personnes ayant des besoins particuliers. Il s'agit de leur siège d'appoint.



**Poussette tandem Elite.** Les poussettes de type Tandem offrent un espace supplémentaire pour l'appareillage, à la fois dans le siège secondaire de la poussette et en dessous.



**Stokke Xplory.** La poussette Stokke a été le dispositif préféré de plusieurs parents. Le bébé est en hauteur et regarde ses parents.



**Zippie Voyage.** Le dispositif Zippie Voyage peut être acheté auprès d'une société de fournitures médicales et peut être pris en charge par les assurances. Il est conçu pour les enfants ayant des besoins spéciaux et s'installe sur la base d'une poussette Baby Jogger.



**Poussette Jogger Special Tomato.** Poussette de jogging destinée à fonctionner avec la chaise Special Tomato Soft-Touch Sitter.



### Kid Kart Xpress

Les sièges peuvent être placés face à l'avant ou à l'arrière.



**Snuggin Go.** Ce dispositif de positionnement aide les jeunes enfants à soutenir leur tête et leur tronc dès leur plus jeune âge. Idéal pour les sièges de voiture standard et les sièges à la maison (chaises gonflables, par ex.).



**Siège et socle Tumble Form.** Le siège d'alimentation Tumble Form avec la cale Floor Sitter (généralement vendue séparément). Ils fabriquent également un plateau qui s'adapte bien à cette combinaison, ce qui permet à nos enfants de jouer en position assise.



**Siège Special Tomato Soft-Touch®.** Les sièges Special Tomato peuvent être utilisés de la même manière que le siège Tumble Form. Certaines marques fonctionnent mieux que d'autres.



**Siège GoTo de Firefly/Leckey.** Offre un soutien du tronc et un soutien modeste de la tête. Peut être utilisé avec l'accessoire facultatif assise au sol (permet de s'asseoir en position inclinée). Peut être utilisé pour les activités quotidiennes lorsqu'une chaise classique est utilisée.



**EasyStand Bantam.** Un verticalisateur et un fauteuil d'activité à double usage. Le fauteuil s'articule de la position assise à la position debout et peut être verrouillé dans n'importe quelle position intermédiaire. Idéal pour les enfants qui souffrent de contractures des jambes empêchant une extension complète de celles-ci. Il coûte à peu près le même prix que les autres verticalisateurs et regroupe deux appareils encombrants en un seul.



**Système de sièges Leckey Squiggles.**  
La gamme Leckey s'adresse aux enfants âgés de 1 à 5 ans, en tant que siège mobile à la maison ou à l'école. Elle offre un soutien postural aux jeunes enfants ayant des besoins spéciaux.



**Verticalisateur de Rifton.** Le verticalisateur de type Rifton aide à renforcer les muscles du tronc et à améliorer le port du poids, le déplacement du poids et le contrôle du tronc.



### Verticalisateur Rehatec Lasse.

Un positionnement variable grâce à un réglage multifonctionnel de la hauteur, de la profondeur et de l'angle d'inclinaison, permettant une position couchée sûre ainsi qu'une position debout verticale interactive et soutenue. Pour nos amis en Allemagne.



**Cale de berceau DexBaby.** Les cales de berceau sont utiles pour surélever la tête du bébé dans son lit ou pour le positionner de manière générale pendant la journée. Couverture en tissu également disponible.



**Cale Tumble Form.** Les cales sont souvent utilisées dans le cadre de la physiothérapie, pour travailler le contrôle de la tête et le temps de jeu.



**Rouleaux de positionnement Tumble Form.** Souvent utilisés pour la physiothérapie et le développement de la force.



**Scooter de mobilité de Tumble Form.** Permet aux enfants de travailler la mobilité et la force de la partie supérieure du corps.



**Scoot Mobility Rider.** Scooter qui permet aux enfants ayant un meilleur soutien du tronc et de la tête d'avoir plus de liberté de mouvement



**Summer Infant Deluxe Superseat,** siège d'appoint, d'activité et de sol 3-en-1. Un autre siège facultatif et un siège de jeu pour ceux qui ont un meilleur soutien de la tête.



**Fisher Price Sit Me Up Floor Seat Frog.** Pour ceux qui ont un peu plus de contrôle de la tête, il peut offrir un environnement de jeu avec un peu de soutien.



**Appui-tête Hensinger.** Enveloppe en mousse souple qui se place autour du cou et sous le menton. Idéal pour l'alimentation, le transport, les activités assises nécessitant un soutien supplémentaire de la tête. Fonctionne avec les trachéos/conduits.



**Système d'appui-tête HeadPod.** Le système Headpod offre la liberté de tourner la tête tout en offrant un soutien. Il se fixe sur les verticalisateurs et les fauteuils roulants.



**Ceinture abdominale.** Une sangle abdominale élastique qui peut aider à soutenir le torse dans les sièges où les harnais ne sont pas toujours disponibles.



**Primo Eurobath.** Les sièges de bain peuvent mettre un certain temps à être approuvés par les compagnies d'assurance. Ce dispositif a bien fonctionné pour de nombreux parents.



**Siège de bain portable Splashy.** Siège de bain portable pour les tout-petits et les enfants. Il est doté de socles à ventouses pour le maintenir en place et d'un système de harnais pour empêcher les enfants de glisser.



**Siège de bain Wenzelite Otter.** Inclinaison réglable jusqu'à plat, pieds surélevés, sangles de fixation et cales pour maintenir la tête en position.



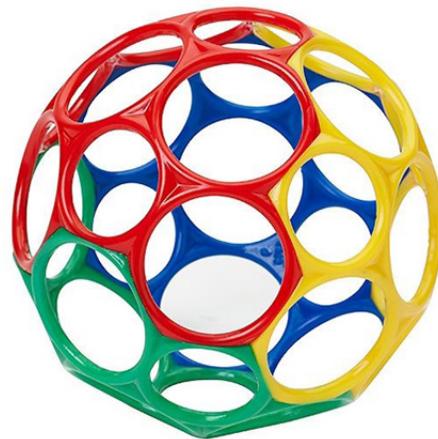
**Lit Sleep Safe.** Un lit assez grand pour un adolescent, avec des panneaux qui peuvent être retirés pour la tubulure et les cordons. Possibilité de s'articuler.



**Berceau pédiatrique HARD.** On les trouve généralement dans les hôpitaux, mais on peut les trouver en vente sur Ebay. Il est doté de rails de descente difficiles à trouver, et la tête peut s'élever.



**Babymoon Pod.** Un oreiller qui laisse de l'espace pour l'oreille si vous êtes allongé sur le côté, ou qui surélève l'arrière de la tête si vous êtes allongé sur le dos, afin d'éviter les points plats.



**Oball.** La série Oball offre de nombreuses possibilités d'accroche aux enfants qui ont parfois du mal à saisir les jouets.



**Z-Vibe**, un outil sensoriel vibrant pour la motricité orale, avec des embouts interchangeables, aide à développer le tonus oral et à améliorer diverses aptitudes à la parole, à l'alimentation et à la sensibilité.



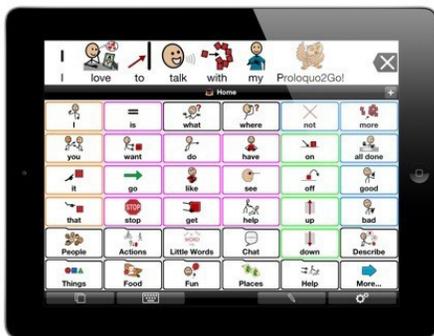
**Baby Signing Time [Langue des Signes bébé].** Des vidéos sur les signes qui peuvent aider à enseigner aux enfants (et aux parents) les bases du langage des signes.



**Pailles longues et flexibles.** Les pailles flexibles extra longues peuvent être utiles aux enfants qui sont en mesure de boire par voie orale, mais qui se fatiguent facilement en soulevant un gobelet.



**Tobii Dynavox**, un dispositif de suivi et de contrôle des yeux qui permet aux ordinateurs de savoir exactement où l'utilisateur regarde. Lorsque le suivi et le contrôle des yeux sont associés à des dispositifs de génération de la parole, des possibilités de communication sont offertes aux personnes ayant des besoins particuliers.



**Proloquo2Go** est un dispositif de communication offrant de nombreuses voix de synthèse vocale à consonance naturelle, 3 vocabulaires complets basés sur la recherche, plus de 10 000 symboles actualisés, de puissantes conjugaisons automatiques, un support multi-utilisateurs, une facilité d'utilisation et la possibilité de personnaliser entièrement les vocabulaires.

# CONTRIBUTEURS / AUTEURS DE LA COMMUNAUTÉ MÉDICALE

La Fondation Joshua Frase tient à remercier les personnes suivantes pour le temps et les efforts consacrés à la production de ce document :

### **Dr James Dowling, PhD**

Médecin spécialiste en neurologie et chercheur principal en génétique et biologie du génome à Hospital for Sick Children [Hôpital des enfants malades] (SickKids), Toronto  
Professeur agrégé, Pédiatrie et Génétique moléculaire, Université de Toronto

### **Kimberly Amburgey, Master en Sciences, Conseillère accréditée en génétique**

Conseillère en génétique et  
Enseignante au sein du pôle de Neurologie, Toronto Hospital for Sick Children (SickKids), Toronto.

### **Alan Beggs, Ph.D., Génétique humaine**

Directeur du Manton Center for Orphan Disease Research at Boston Children's Hospital [Centre Manton de recherche sur les maladies orphelines à l'hôpital pour enfants de Boston].  
Professeur de pédiatrie à la Harvard Medical School (École de médecine de Harvard)

### **Dr David P. Roye, Jr.,**

Professeur de chirurgie orthopédique pédiatrique à St. Giles, Columbia University Medical Center (Centre médical de l'Université de Columbia)  
Médecin référent, New York-Presbyterian Hospital (Hôpital presbytérien de New York)  
Directeur, Chirurgie orthopédique pédiatrique, Morgan Stanley Children's Hospital (Hôpital pour enfants Morgan Stanley)

### **Dr Hank Mayer**

Pneumologue référent et Directeur du laboratoire de la fonction pulmonaire à Children's Hospital of Philadelphia (Hôpital pour enfants de Philadelphie)

### **Barbara Smith, kinésithérapeute, PhD**

Professeur adjoint de recherche  
Département de physiothérapie, University of Florida (Université de Floride)

### **Dr Patrick M. Foye**

Rutgers, Département de médecine physique et de réadaptation  
Codirecteur, Médecine musculo-squelettique

## **Membres du Conseil consultatif pédagogique de la fondation Joshua Frase :**

Michelle Anderson, Patrick Bowers, Carol Bowers, Sarah Foye, Betsy Grant, Scott Grant, Donna Lawton, Patricia Ocampo, Angelica Townshend, Robin McDermott, Daniel McDermott, Paul Frase et Alison Rockett-Frase

## **Contributeurs supplémentaires de la communauté :** (à partir du premier document publié en 2013)

Mark Ward, Erin Ward, Shannon Mashinchi, Marie Wood



  
Joshua Frase  
FOUNDATION™

[www.joshuafrase.org](http://www.joshuafrase.org)

