
RECOMMANDER
LES BONNES PRATIQUES

ARGUMENTAIRE

Rééducation de
l'appareil locomoteur
dans les pathologies
neuromusculaires à la
suite de l'introduction de
nouvelles technologies
(biothérapie,
instrumentation
rachidienne,
réentraînement à
l'effort)

Validé par le Collège le 18 janvier 2024

Les recommandations de bonne pratique (RBP) sont définies dans le champ de la santé comme des propositions développées méthodiquement pour aider le praticien et le patient à rechercher les soins les plus appropriés dans des circonstances cliniques données.

Les RBP sont des synthèses rigoureuses de l'état de l'art et des données de la science à un temps donné, décrites dans l'argumentaire scientifique. Elles ne sauraient dispenser le professionnel de santé de faire preuve de discernement dans sa prise en charge du patient, qui doit être celle qu'il estime la plus appropriée, en fonction de ses propres constatations et des préférences du patient.

Cette recommandation de bonne pratique a été élaborée selon la méthode résumée dans l'argumentaire scientifique et décrite dans le guide méthodologique de la HAS disponible sur son site : Élaboration de recommandations de bonne pratique – Méthode recommandations pour la pratique clinique.

Les objectifs de cette recommandation, la population et les professionnels concernés par sa mise en œuvre sont brièvement présentés dans le descriptif de la publication et détaillés dans l'argumentaire scientifique.

Ce dernier ainsi que la synthèse de la recommandation sont téléchargeables sur www.has-sante.fr.

Grade des recommandations

A	Preuve scientifique établie Fondée sur des études de fort niveau de preuve (niveau de preuve 1) : essais comparatifs randomisés de forte puissance et sans biais majeur ou méta-analyse d'essais comparatifs randomisés, analyse de décision basée sur des études bien menées.
B	Présomption scientifique Fondée sur une présomption scientifique fournie par des études de niveau intermédiaire de preuve (niveau de preuve 2), comme des essais comparatifs randomisés de faible puissance, des études comparatives non randomisées bien menées, des études de cohorte.
C	Faible niveau de preuve Fondée sur des études de moindre niveau de preuve, comme des études cas-témoins (niveau de preuve 3), des études rétrospectives, des séries de cas, des études comparatives comportant des biais importants (niveau de preuve 4).
AE	Accord d'experts En l'absence d'études, les recommandations sont fondées sur un accord entre experts du groupe de travail, après consultation du groupe de lecture. L'absence de gradation ne signifie pas que les recommandations ne sont pas pertinentes et utiles. Elle doit, en revanche, inciter à engager des études complémentaires.

Descriptif de la publication

Titre	Rééducation de l'appareil locomoteur dans les pathologies neuromusculaires à la suite de l'introduction de nouvelles approches thérapeutiques (biothérapie, instrumentation rachidienne, réentraînement à l'effort)
Méthode de travail	Recommandation pour la pratique clinique
Objectif(s)	<p>Ces recommandations devraient permettre d'adapter la rééducation de l'appareil locomoteur aux évolutions thérapeutiques qui posent de nombreuses interrogations aux personnes et aux familles :</p> <ul style="list-style-type: none">– biothérapie : modifie l'évolution des pathologies et donc la prise en soins en rééducation ;– instrumentation rachidienne : protocole d'accompagnement chirurgical de la scoliose et des déformations orthopédiques de la scapula ;– réentraînement à l'effort : améliore les capacités fonctionnelles et la qualité de vie liée à la santé. <p>Les objectifs de ces recommandations et de leur mise en œuvre sont d'améliorer la prise en soins des personnes, et donc des soins qui leur sont apportés, notamment :</p> <ul style="list-style-type: none">– d'homogénéiser les pratiques ;– de promouvoir les techniques et modalités de rééducation adaptées ;– de réduire les actes inadéquats.
Cibles concernées	<p>Ces recommandations sont destinées à tous les professionnels qui peuvent être associés à la rééducation des maladies neuromusculaires. Sont notamment concernés et classés par ordre alphabétique les :</p> <ul style="list-style-type: none">– Enseignants en activité physique adaptée– Ergothérapeutes– Infirmiers– Masseurs-kinésithérapeutes– Médecins cardiologues– Médecins chirurgiens orthopédistes– Médecins de médecine physique et de réadaptation– Médecins généralistes– Médecins gériatres– Médecins internistes– Médecins neurologues– Médecins pédiatres– Médecins pneumologues– Professionnels médicaux prescripteurs– Professionnels paramédicaux et autres avec une prescription– Psychologues– Psychomotriciens <p>En plus des représentants des professionnels et sociétés savantes concernés, les représentants des patients sont associés.</p>
Demandeur	AFM-Téléthon
Promoteur(s)	Haute Autorité de santé (HAS) AFM-Téléthon
Pilotage du projet	Michel Gedda (HAS), Ghilas Boussaïd (AFM-Téléthon)
Recherche documentaire	Emmanuelle Blondet, Sylvie Lascols
Auteurs	Anthony Demont
Conflits d'intérêts	<p>Les membres du groupe de travail ont communiqué leurs déclarations publiques d'intérêts à la HAS. Elles sont consultables sur le site https://dpi.sante.gouv.fr. Elles ont été analysées selon la grille d'analyse du guide des déclarations d'intérêts et de gestion des conflits d'intérêts de la HAS. Les intérêts déclarés par les membres du groupe de travail ont été considérés comme étant compatibles avec leur participation à ce travail.</p>
Validation	Version du 18 janvier 2024
Autres formats	Recommandation, synthèse

Ce document ainsi que sa référence bibliographique sont téléchargeables sur www.has-sante.fr 

Sommaire

Préambule	6
Introduction et méthode de travail	7
1. Maladies neuromusculaires	11
1.1. Définitions	11
1.2. Troubles de l'appareil locomoteur	12
1.3. Parcours de soins d'une personne atteinte d'une maladie neuromusculaire	12
2. Évaluation des troubles de l'appareil locomoteur : quels bilans proposer ?	14
2.1. Phénotype clinique des troubles de l'appareil locomoteur des maladies neuromusculaires	14
2.2. Outils standardisés d'évaluation des troubles de l'appareil locomoteur	15
2.2.1. Évaluation des déficiences de structure et de fonction de l'appareil locomoteur	15
2.2.2. Évaluation des limitations d'activité impliquant l'appareil locomoteur	19
2.2.3. Évaluation des restrictions de participation à la vie en société impliquant l'appareil locomoteur	22
2.2.4. Spécificités de l'évaluation des troubles de l'appareil locomoteur chez les enfants	23
2.2.5. Spécificités de l'évaluation des troubles de l'appareil locomoteur chez les personnes adultes	24
Recommandations	28
3. Nouvelles approches thérapeutiques pour les maladies neuromusculaires	43
3.1. Description et objectifs thérapeutiques	43
3.1.1. Biothérapie	43
3.1.2. Instrumentation rachidienne	45
3.1.3. Réentraînement à l'effort	45
4. Objectifs et place de la rééducation de l'appareil locomoteur	47
4.1. Objectifs	47
4.2. Principales recommandations formulées en 2001	47
4.3. Actualisation des données relatives à la rééducation	47
5. Rééducation, à la suite de l'introduction de nouvelles approches thérapeutiques, des enfants, adolescents et adultes atteints d'une maladie neuromusculaire	49
5.1. Rééducation à la suite de l'introduction d'une biothérapie	49

5.2. Rééducation à la suite de l'introduction d'une instrumentation rachidienne sans greffe	50
5.3. Rééducation à la suite de l'introduction du réentraînement à l'effort	53
Conclusion	58
Table des annexes	59
Références bibliographiques	66
Participants	70

Préambule

Ces recommandations de bonne pratique portent sur la rééducation de l'appareil locomoteur dans les pathologies neuromusculaires à la suite de l'introduction de nouvelles approches thérapeutiques (biothérapie, instrumentation rachidienne et/ou réentraînement à l'effort).

Ce travail focalisé sur ces spécificités ne doit pas occulter l'importance d'une approche globale du patient considérant l'entièreté de sa situation sociale, environnementale, familiale et professionnelle.

Introduction et méthode de travail

Cette saisine de la Haute Autorité de santé (HAS) fait suite à la demande de l'Association française contre les myopathies (AFM) – Téléthon dans la suite des recommandations sur les modalités, indications, limites de la rééducation dans les pathologies neuromusculaires non acquises (à l'exclusion du drainage bronchique et de la ventilation mécanique) datant de 2001 (demande d'inscription au programme de travail du 26/06/2019). La HAS et l'AFM-Téléthon ont souhaité élaborer conjointement cette recommandation de bonne pratique sur la rééducation dans les pathologies neuromusculaires.

Présentation générale

Contexte de ce travail

Les maladies neuromusculaires sont définies comme un groupe de pathologies hétérogènes entraînant une dysfonction de l'unité motrice.

D'un point de vue anatomo-clinique, celles-ci sont des affections :

- du muscle (dystrophies musculaires, myopathies congénitales, myopathies métaboliques, myopathies inflammatoires, canalopathies musculaires, etc.) ;
- de la jonction neuromusculaire (myasthénie et syndromes myasthéniques) ;
- du nerf périphérique (incluant entre autres les neuropathies amyloïdes familiales, les neuropathies dysimmunitaires rares, la maladie de Charcot-Marie-Tooth) ;
- et du motoneurone (amyotrophies spinales, sclérose latérale amyotrophique, etc.).

Cette atteinte motrice peut entraîner progressivement plusieurs troubles susceptibles de provoquer une faiblesse des muscles squelettiques, des spasmes, des perturbations sensitives avec ou sans altération des réflexes ostéo-tendineux, ainsi que des troubles des fonctions cardiorespiratoire et digestive.

En outre, les personnes atteintes d'une pathologie neuromusculaire nécessitent une rééducation adaptée à l'évolution de la pathologie, avec des techniques passives et actives, de la verticalisation, des traitements médicaux, parfois des interventions chirurgicales, et de l'activité physique adaptée. Ces traitements visent à conserver les amplitudes articulaires physiologiques et à potentialiser la motricité résiduelle afin de continuer les actes de la vie quotidienne avec un maximum d'indépendance fonctionnelle incluant les activités socio-professionnelles.

En septembre 2001, l'Agence nationale d'accréditation et d'évaluation en santé (ANAES) et l'AFM ont organisé une conférence de consensus sur les modalités, indications, limites de la rééducation dans les pathologies neuromusculaires non acquises (à l'exclusion du drainage bronchique et de la ventilation mécanique) (1). À l'issue de ce travail, des recommandations de bonnes pratiques ont permis de répondre aux quatre questions suivantes, selon les connaissances de l'époque :

- Quels bilans proposer (méthode et périodicité) ?
- Quels sont les objectifs et la place de la rééducation ?
- Quelles techniques de rééducation proposer (indications, contre-indications, modalités, bénéfices attendus) ?
- Comment assurer l'indépendance et la qualité de vie ?

Cependant, durant les dernières années, des progrès médicaux ont permis d'améliorer l'espérance de vie et la qualité de vie de ces personnes. Cela s'explique par l'amélioration de la prise en charge respiratoire (ventilation mécanique, aides à la toux mécanique, etc.), cardiaque (corticoïdes,

inhibiteurs de l'enzyme de conversion, β -bloquants, pacemaker, défibrillateur implantable, etc.), nutritionnelle et orthopédique, mais également par des progrès dans les dispositifs instrumentés proposés (aides techniques, robotique, instrumentation rachidienne) ainsi que les biothérapies.

Ces progrès entraînent ainsi :

- une augmentation de la longévité de ces populations, conduisant à une majoration des difficultés fonctionnelles ;
- la survenue d'autres pathologies chez des personnes âgées ;
- la nécessité d'une prise en soins précoce et active de ces personnes ;
- de nouvelles perspectives rééducatives ;
- la nécessité d'utiliser de nouveaux dispositifs médicaux liés à l'innovation technologique dans les domaines de la rééducation fonctionnelle et de la chirurgie orthopédique.

Récemment, l'arrivée de molécules innovantes a bouleversé l'évolution, souvent progressive, de certaines pathologies dégénératives, telles que l'amyotrophie spinale, ainsi que l'apparition de nouveaux phénotypes fonctionnels et orthopédiques nécessitant une adaptation de la rééducation. Il s'agit de proposer aux personnes des stratégies thérapeutiques qui accompagnent leurs nouvelles capacités fonctionnelles, leur nouveau rapport à la maladie afin de potentialiser l'effet de ces nouvelles thérapies géniques ou moléculaires.

D'autre part, les progrès réalisés en matière de traitement des déformations rachidiennes permettent de traiter, précocement et de manière moins invasive, les scoliozes d'origine neuromusculaire. Les nouvelles méthodes d'instrumentation sans greffe (tiges de croissance) ont réduit les temps d'intervention et d'hospitalisation, modifiant ainsi les prises en charge post-opératoires.

Enjeux

Les objectifs de la rééducation sont d'améliorer la qualité de vie des personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire, et de favoriser leur autonomie et leur insertion socio-professionnelle. La prise en soins de ces personnes demande une compétence et une technicité spécifiques. Elle est peu ou pas valorisée en ville, ce qui conduit à une inadéquation entre les besoins des personnes et les capacités de l'ensemble des rééducateurs à répondre à ces nombreuses demandes. Le défaut de prévention orthopédique est pourvoyeur de complications, avec des déformations musculo-squelettiques réduisant l'indépendance des personnes, et augmentant ainsi leur besoin en aides techniques et humaines, augmentant la charge financière pour la société. Ces constats, associés à l'absence de recommandations récentes étayées par la littérature, entraînent une hétérogénéité de prise en soins et impactent la qualité des soins apportés aux personnes.

En France, il existe une disparité en matière de prise en soins des personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire selon leur lieu d'habitation. Une étude, menée chez 663 personnes atteintes d'une dystrophie musculaire de Duchenne, a montré que 12,5 % des praticiens restaient moins d'un quart d'heure au domicile du patient et/ou en cabinet dans le nord du territoire français (Nord, Est et Île-de-France), et 2,8 % au sud (2). Une majorité des personnes bénéficie d'une durée de séance inférieure à une demi-heure.

Un changement de paradigme dans la rééducation s'impose. Le dogme de l'évolutivité inexorable et de la crainte de provoquer une exacerbation de la fatigue en cas de pathologies neuromusculaires est remis en cause par les nouvelles thérapies et la recherche clinique. Il ne s'agit plus d'accompagner un lent déclin des fonctions motrices, mais de proposer des stratégies de réappropriation de nouvelles capacités et de nouveaux parcours de soins.

Objectifs

Ces recommandations devraient permettre d'adapter la rééducation de l'appareil locomoteur aux évolutions thérapeutiques qui posent de nombreuses interrogations aux personnes et aux familles :

- biothérapie : modifie l'évolution des pathologies et donc la prise en soins en rééducation ;
- instrumentation rachidienne : protocole d'accompagnement chirurgical de la scoliose et des déformations orthopédiques de la scapula ;
- réentraînement à l'effort : améliore les capacités fonctionnelles et la qualité de vie liée à la santé.

Les objectifs de ces recommandations et de leur mise en œuvre sont d'améliorer la prise en soins des personnes, et donc des soins qui leur sont apportés, notamment :

- d'homogénéiser les pratiques ;
- de promouvoir les techniques et modalités de rééducation adaptées ;
- de réduire les actes inadéquats.

L'impact attendu est :

- une rééducation de l'appareil locomoteur adaptée aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires plus efficace permettant un moindre recours à l'hospitalisation, une harmonisation des pratiques, une plus large diffusion des nouvelles capacités offertes aux personnes ;
- une amélioration de la qualité et de la durée de vie des personnes ;
- une optimisation des prescriptions médicales intégrant les nouvelles données (thérapie par l'exercice, meilleures stratégies rééducatives, nouveaux matériels, nouvelles aides techniques).

Professionnels concernés par le thème

Ces recommandations sont destinées à tous les professionnels de santé, médicaux et paramédicaux, associés à la rééducation dans les pathologies neuromusculaires.

Sont notamment concernés et présentés par ordre alphabétique les :

- Enseignants en activité physique adaptée
- Ergothérapeutes
- Infirmiers
- Masseurs-kinésithérapeutes
- Médecins cardiologues
- Médecins chirurgiens orthopédistes
- Médecins de médecine physique et de réadaptation
- Médecins généralistes
- Médecins gériatres
- Médecins internistes
- Médecins neurologues
- Médecins pédiatres
- Médecins pneumologues

- Professionnels médicaux prescripteurs
- Professionnels paramédicaux et autres avec une prescription
- Psychologues
- Psychomotriciens

Délimitation du thème/questions à traiter

Questions retenues

1. Quels bilans proposer (méthode et périodicité) ?
2. Quels sont les objectifs et la place de la rééducation, notamment à la suite de l'introduction de nouvelles thérapies (biothérapie, instrumentation rachidienne, réentraînement à l'effort) ?
3. Quelles techniques de rééducation proposer (indications, contre-indications, modalités, bénéfices attendus) ?
4. Comment améliorer l'indépendance et la qualité de vie ?

Limites du travail

Les pathologies acquises, telles que les séquelles de poliomyélites, les polyradiculonévrites chroniques et les blessés médullaires, et les pathologies du premier motoneurone, telles que la sclérose latérale amyotrophique, sont exclues du champ de cette recommandation de bonne pratique.

Ce travail n'aborde pas le drainage bronchique à l'aide ou non d'instrumentation et la ventilation mécanique.

Positionnement du groupe de travail

Chacune des maladies neuromusculaires présente des spécificités pouvant entraîner des variations justifiant des changements de recours à des interventions de rééducation.

Le groupe de travail a souhaité se centrer sur la rééducation à fournir aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires, basée sur leurs déficiences de fonction, les limitations d'activité et les restrictions de participation selon leur phénotype fonctionnel.

1. Maladies neuromusculaires

1.1. Définitions

Le terme de « maladie neuromusculaire » recouvre un large groupe d'affections : probablement plus d'un millier de maladies hétérogènes ayant en commun l'atteinte de l'une des composantes du système nerveux périphérique incluant le deuxième motoneurone dans la corne antérieure de la moelle épinière, le nerf périphérique, la jonction neuromusculaire et le muscle (3). Ainsi, la présentation clinique, l'histoire naturelle et le pronostic sont très variables selon la maladie neuromusculaire (4).

La prévalence de chacune de ces étiologies étant inférieure à 1 sur 2 000 personnes, elles sont considérées comme des maladies rares. Si l'on inclut les troubles graves qui ne se manifestent que dans l'enfance et les formes rares de dystrophie et de myopathie, la prévalence globale pourrait passer à 1 pour 3 000 personnes.

Ces maladies sont le plus souvent génétiquement déterminées et chroniques, mais aussi parfois acquises, notamment dysimmunes.

Les principales maladies neuromusculaires par ordre alphabétique sont :

- [amyotrophie spinale proximale \(ou SMA pour *Spinal Muscular Atrophy*\)](#) ;
- [canalopathie musculaire](#), paralysie périodique ou syndrome myotonique non dystrophique ;
- [dystrophie musculaire congénitale](#) (DMC) sans signe d'atteinte du système nerveux central ou avec atteinte du système nerveux central (ou alpha-dystroglycanopathies) ;
- [dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss](#) (DMED) ;
- [dystrophie musculaire des ceintures](#) (LGMD pour *Limb-Girdle Muscular Dystrophy*) autosomique récessive LGMD-R (ex-LGMD2) ;
- [dystrophie musculaire des ceintures](#) (LGMD pour *Limb-Girdle Muscular Dystrophy*) autosomique dominante LGMD-D1 (ex-LGMD1) ;
- [dystrophie facio-scapulo-humérale](#) (FSHD1 et FSHD2) ;
- [dystrophie myotonique](#) (type 1 ou maladie de Steinert, type 2 ou *PROximal Myotonic Myopathy* – PROMM) ;
- [dystrophinopathie](#) (dystrophie musculaire de Duchenne/Becker) ;
- [fibrodysplasie ossifiante progressive](#) (FOP) ;
- [glycogénose musculaire](#) (dont la maladie de Pompe) ;
- [lipidose musculaire](#) ;
- [maladie de Charcot-Marie-Tooth](#) (CMT) ;
- [maladies inflammatoires du muscle](#) ;
- [myasthénie auto-immune](#) ;
- [myopathies congénitales](#) ;
- [myopathie distale](#) ;
- [myopathie mitochondriale](#) ;
- [myopathie myofibrillaire](#) ;
- neuropathies dysimmunes ;
- [neuropathie métabolique](#) ;
- [syndrome myasthénique congénital](#) (SMC).

1.2. Troubles de l'appareil locomoteur

Le système musculo-squelettique, incluant l'appareil locomoteur, est principalement touché dans les maladies neuromusculaires, mais dans certains cas, d'autres systèmes organiques peuvent également être affectés, tels que le système cardiorespiratoire (5). Les principaux troubles musculo-squelettiques selon l'âge des personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire sont les suivants (6) :

1. les rétractions articulaires au niveau des membres supérieurs et inférieurs dues aux déséquilibres musculaires autour de l'articulation et aux défauts de mobilité ;
2. la faiblesse musculaire affectant le tronc à l'origine du développement d'une scoliose et d'un bassin oblique chez les personnes atteintes d'une forme précoce ;
3. et une ostéoporose symptomatique avec risques de fracture aggravée par l'inactivité, l'absence de marche et les chutes des personnes atteintes d'une forme précoce.

Certains troubles à un stade avancé, tels que la scoliose, peuvent aggraver la fonction cardiopulmonaire, réduisant ainsi la qualité de vie des personnes atteintes. La plupart des maladies sont progressives et entraînent un affaiblissement croissant des muscles au fil du temps. Les enfants qui n'acquièrent pas la marche ou la perdent au cours de leur développement pourront présenter une asymétrie pelvienne et une déformation progressive de la colonne vertébrale qui interfèrent avec la position assise et debout (7). La scoliose neuromusculaire poursuit sa progression au-delà de l'âge de la maturité et peut entraîner des conséquences connues sur la perte de la posture assise, ainsi que sur les fonctions pulmonaires et cardiaques (8). La fréquence de la scoliose, l'âge d'apparition et la gravité de la courbure sont directement liés à la gravité de la maladie neuromusculaire (6). La scoliose et l'obliquité pelvienne peuvent être observées en moyenne à l'âge de 3 ans chez certaines maladies neuromusculaires, même s'il existe une grande variabilité selon la maladie, avec une progression pouvant être continue, même après la fin de la croissance de la colonne vertébrale. La perte de capacité fonctionnelle chez ces personnes est une conséquence de la diminution progressive de la force et de l'endurance musculaires au cours de la maladie associée aux effets de la croissance chez l'enfant. Ces déficiences entraînent à leur tour une détérioration secondaire des systèmes musculo-squelettiques du fait de la diminution de la mobilité.

1.3. Parcours de soins d'une personne atteinte d'une maladie neuromusculaire

Plusieurs avis d'experts ont été formulés dans le cadre de recommandations de bonnes pratiques d'institutions nationales telles que le *National Institute for Health and Care Excellence* (NICE) concernant le parcours de soins des personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire (9). Les recommandations britanniques suggèrent que le parcours de soins des personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire inclut une équipe pluridisciplinaire composée de professionnels de santé, de professionnels du médico-social et de professionnels impliqués dans les soins à domicile (9). Cette équipe doit garantir une communication et une coordination optimales pour la prise en soins de la personne et les membres de sa famille et/ou ses aidants le cas échéant. Basées sur un avis d'experts, des évaluations régulières et coordonnées pourraient être proposées afin d'évaluer les symptômes et les besoins de la personne, généralement tous les 2 ou 3 mois (9).

L'équipe pluridisciplinaire doit évaluer, gérer et examiner les domaines suivants relatifs à l'appareil locomoteur, y compris la réponse de la personne aux traitements fournis (9) :

- le poids, le régime alimentaire, l'apport nutritionnel et l'apport en liquides, l'alimentation et la déglutition ;
- les troubles musculo-squelettiques, tels que la faiblesse, la raideur, la fatigue et les crampes ;
- la fonction physique, y compris la mobilité et les activités de la vie quotidienne ;
- la douleur.

Ces domaines doivent évidemment être évalués sans omettre les autres fonctions pouvant interagir avec ceux-ci, tels que les troubles salivaires, de la parole et de la communication, cardiorespiratoires, cognitifs et comportementaux, les besoins en matière de soutien psychologique et d'assistance sociale.

Enfin, l'évaluation et les traitements des personnes atteintes de maladie neuromusculaire s'effectuent le plus souvent dans les centres de référence et de compétence pour les maladies rares, sous la direction d'un médecin coordonnateur. Toutefois, il est nécessaire que l'ensemble des professionnels de santé dispensant la rééducation en ville et en établissement de santé puissent utiliser de manière appropriée les outils standardisés d'évaluation et les interventions basées sur les connaissances médicales avérées.

2. Évaluation des troubles de l'appareil locomoteur : quels bilans proposer ?

Les échelles/questionnaires et les résultats rapportés par les personnes (*Patient-Reported Outcome Measures*)¹ évaluant les troubles de l'appareil locomoteur sont une partie essentielle de l'évaluation des personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire. Une sélection appropriée est nécessaire pour tenir compte des caractéristiques individuelles relatives aux phénotypes cliniques de chaque personne afin de choisir les outils validés les plus adaptés à l'objectif de l'évaluation (10).

2.1. Phénotype clinique des troubles de l'appareil locomoteur des maladies neuromusculaires

Au sein de chacune des maladies neuromusculaires, il existe un large spectre de signes et de symptômes entraînant une variété tout aussi importante de phénotypes cliniques (11). Bien que l'âge d'apparition des premiers signes et symptômes chez les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire ait été signalé au plus jeune âge, certains se développent de manière retardée et entraînent donc des manifestations cliniques différentes puisqu'ils n'ont pas le même impact sur le développement moteur. Il existe ainsi deux types de troubles en cas de maladie neuromusculaire :

- principaux troubles primaires affectant l'appareil locomoteur dus à la maladie : faiblesse musculaire, fatigue musculaire ;
- principaux troubles secondaires affectant l'appareil locomoteur dus aux conséquences au long cours de la maladie : scoliose et rétractions des membres dues à l'immobilité et à la faiblesse musculaire.

De plus, bien que les déficits d'endurance et de force musculaire, la fatigue à l'effort et les symptômes respiratoires soient communs à l'ensemble des maladies neuromusculaires, il existe une très grande variabilité dans l'intensité et la sévérité de ces déficiences pouvant s'associer, selon la maladie, à d'autres déficiences, telles que des déformations orthopédiques du rachis.

Ainsi, selon les critères établis par la Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé (CIF) (version pour les adultes ou celle pour les enfants et adolescents) (12, 13), les données collectées lors de l'évaluation concernant les troubles de l'appareil locomoteur attribués à une maladie neuromusculaire doivent être intégrées dans les différents champs de la CIF afin de caractériser le phénotype de la personne atteinte d'une maladie neuromusculaire (10, 11) :

- l'âge d'apparition des premiers signes et symptômes associés à la maladie neuromusculaire ;
- l'âge lors du diagnostic ;
- les déficiences structurelles et fonctionnelles affectant l'appareil locomoteur (déficiences musculaires, limitations articulaires, fatigue et déformations orthopédiques) ;
- la localisation des déficiences identifiées selon des critères topographiques.

Les principaux bilans à utiliser en pratique clinique permettant de classer et évaluer les troubles de l'appareil locomoteur retrouvés dans la littérature pour ces personnes sont décrits ci-dessous.

¹ Défini comme toute mesure de l'état de santé de la personne qui est rapportée directement par le patient, sans interprétation d'un professionnel de santé ou d'une tierce personne.

2.2. Outils standardisés d'évaluation des troubles de l'appareil locomoteur

Les principaux objectifs des outils standardisés d'évaluation sont (14) :

- surveiller la progression de la maladie, en comparaison aux histoires naturelles, pour identifier une éventuelle déviation ;
- anticiper les pertes fonctionnelles ;
- identifier le besoin d'interventions supplémentaires ;
- adopter un langage commun entre professionnels.

Certains de ces outils sont disponibles en langue française et sont destinés à un usage courant, alors que d'autres sont plus spécifiquement dédiés à la recherche, car plus difficiles à mettre en œuvre en pratique courante et présents uniquement dans des centres experts.

La périodicité de l'utilisation de ces outils d'évaluation n'a pas été évaluée par des études de bonne qualité méthodologique. Néanmoins, la fréquence de réalisation de ces évaluations dépend de l'évolutivité de la maladie, de l'âge des personnes atteintes et de la mise en place ou non d'un traitement. Plusieurs recommandations de bonnes pratiques basées sur des avis d'experts suggèrent d'y recourir au minimum une à deux fois par an, particulièrement chez les enfants en période de croissance (14, 15).

Un grand nombre d'échelles/questionnaires et de résultats rapportés par les personnes (*Patient-Reported Outcome Measures*) ont été publiés, mais beaucoup ne sont applicables qu'en recherche clinique et non en pratique clinique régulière parce qu'ils ne sont pas disponibles en langue française, prennent beaucoup de temps, ou parce qu'ils nécessitent un équipement spécifique peu accessible en pratique clinique. Enfin, pour certains outils d'évaluation des troubles de l'appareil locomoteur, les études identifiées issues de la littérature scientifique incluaient des populations non comparables en termes d'âge et de statut ambulatoire, ce qui rend les interprétations complexes pour généraliser l'usage et l'interprétation de ces outils à des adultes et aux personnes présentant des niveaux d'atteinte de l'appareil locomoteur plus sévères (16-26).

L'ensemble des échelles, questionnaires et outils cliniques détaillés ci-dessous sont synthétisés dans le Tableau 1.

L'enfant en développement nécessite des outils d'évaluation spécifiques compte tenu de son développement psychomoteur incomplet. Il semble ainsi essentiel que le choix des questionnaires, échelles et tests d'évaluation soit basé sur (10) :

- les caractéristiques de la personne atteinte telles que sa maladie, son âge et son niveau fonctionnel ;
- les objectifs de l'évaluation ;
- le programme de rééducation envisagé ;
- les attentes de la personne atteinte ;
- leurs performances diagnostiques et leurs propriétés psychométriques.

2.2.1. Évaluation des déficiences de structure et de fonction de l'appareil locomoteur

L'évaluation des déficiences de structure et de fonction de l'appareil locomoteur doit se concentrer sur 5 grandes composantes (26) :

- le déficit de force musculaire ;

- les limitations articulaires ;
- les limitations des capacités fonctionnelles telles que la déambulation et les transferts ;
- la fatigue perçue ;
- la douleur et son retentissement au travers de la qualité de vie.

Les deux principales déficiences de structure ayant un impact majeur sur les fonctions de l'appareil locomoteur sont les déformations orthopédiques et le déficit de force musculaire.

L'évaluation de la douleur se réalise avec les outils suivants (17, 18) :

- échelle EVENDOL : mesure la douleur perçue des enfants âgés de 0 à 4 ans. L'évaluation repose sur 5 items comportementaux simples pour obtenir un score entre 0 et 15. Les items sont basés sur l'expression vocale ou verbale, les mimiques, les mouvements, les positions et la relation avec l'environnement. Il s'agit donc d'une évaluation avant tout comportementale facilitant la mesure de la douleur perçue chez les nourrissons et les enfants en bas âge ;
- échelle des visages (*Faces Pain Scale-Revised*) : mesure la douleur perçue des enfants âgés de 4 ans et plus. La compréhension de cet outil par les enfants en bas âge est facilitée par la reconnaissance des visages pour évaluer la douleur perçue. Les enfants peuvent toutefois parfois rencontrer des difficultés à comparer les différents niveaux de douleur et leur correspondance avec les visages de l'échelle ;
- échelle visuelle analogique (EVA) : mesure l'intensité de la douleur sur une échelle allant de 0 à 10 (ou parfois de 0 à 100). Une ligne horizontale (chez l'adulte) ou verticale (chez l'enfant) représente le score qui augmente. Les EVA pédiatriques sont souvent rendues plus concrètes par une bande, des illustrations aux extrémités comme des visages ou un triangle de couleur : la quantité de couleur aide les enfants à se représenter la quantité de douleur ;
- échelle numérique de la douleur : évalue la douleur sur 11 niveaux de 0 à 10. Elle peut être utilisée à partir de 8-10 ans. L'utilisation de nombres de 0 à 10 nécessite de se représenter mentalement les quantités et de pouvoir les comparer entre elles ;
- questionnaire abrégé d'évaluation de la douleur (*Brief Pain Inventory Short-Form*) : questionnaire auto-administré de 9 items utilisé pour évaluer la sévérité de la douleur d'un patient et l'impact de cette douleur sur son fonctionnement quotidien (aucune donnée psychométrique disponible pour les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire) ;
- questionnaire d'évaluation de la douleur de McGill (*The McGill Pain Questionnaire*) : questionnaire le plus utilisé et auto-administré, évaluant la qualité et l'intensité de la douleur (aucune donnée psychométrique disponible pour les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire).

En cas de troubles cognitifs, la douleur perçue peut être évaluée par :

- échelle numérique de la douleur détaillée ci-dessus ;
- échelle verbale simple : cette échelle comprend 5 cotations (pas de douleur = 0, douleur faible = 1, douleur modérée = 2, douleur intense = 3 et douleur extrêmement intense = 4). Elle peut être utilisée chez les enfants à partir de 4 ans ;
- thermomètre de la douleur : évalue l'intensité de la douleur par une gradation de 0 à 10. Six visages sont représentés associés à une échelle descriptive valide à trois moments : au repos (T1), au changement de position (T2) et au repos, 20 minutes après la procédure (T3). Cet outil n'a pas été étudié chez les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire.

Pour toutes ces échelles, la principale limite est qu'elles évaluent l'intensité de la douleur, et font donc abstraction des autres dimensions de la douleur.

Lorsque l'auto-évaluation de la douleur perçue est impossible, deux échelles françaises d'hétéro-évaluation peuvent être proposées :

- échelle Doloplus-2 : cette échelle nécessite un apprentissage et une cotation, si possible, en équipe pluridisciplinaire. Elle se présente sous la forme d'une fiche d'observation comportant 10 items répartis en trois sous-groupes, proportionnellement à la fréquence rencontrée (5 items somatiques, 2 items psychomoteurs et 3 items psychosociaux). Chaque item est coté de 0 à 3 (cotation à 4 niveaux exclusifs et progressifs), ce qui mène à un score global compris entre 0 et 30. La douleur est affirmée pour un score supérieur ou égal à 5 sur 30 ;
- échelle comportementale d'évaluation de la douleur pour la personne âgée (ECPA) : la cotation douloureuse de la personne évaluée est possible par une seule personne (fidélité élevée). Le temps de cotation varie entre 1 et 5 minutes. L'échelle comprend 8 items, regroupés en 2 dimensions : l'observation avant les soins de 4 items et l'observation pendant les soins de 4 items. Chaque item comporte 5 degrés de gravité progressive croissante, qui va de 0 à 4. La cotation globale va de 0, pas de douleur, à 32, douleur extrême.

L'évaluation des limitations articulaires se réalise par goniométrie (14), qui permet de quantifier objectivement l'amplitude de mouvement passif de chacune des articulations atteintes. Il existe une très grande variabilité inter-individuelle selon l'âge et l'amplitude de mouvement de chacune des articulations. Ainsi, l'amplitude de mouvement mesurée est utile comparativement au côté opposé pour évaluer l'évolution de la mobilité articulaire du patient.

L'évaluation de la force musculaire se réalise avec les outils suivants (17, 18, 27, 28) :

- dynamomètre isocinétique : outil de mesure de la force musculaire considéré comme le standard de référence pour l'ensemble des maladies neuromusculaires. Toutefois, le dynamomètre isocinétique peut être difficile à utiliser si la déficience de force est importante ;
- *Myotools* : outils de mesure de la force musculaire et d'évaluation fonctionnelle des membres supérieurs et inférieurs incluant² :
 - *MyoGrip* : dynamomètre de haute précision mesurant la force de préhension,
 - *MyoWrist* : dynamomètre de haute précision mesurant la force de flexion et d'extension du poignet (29),
 - *MyoPinch* : dynamomètre de haute précision mesurant la force de la pince pouce-index,
 - *MyoQuad* : dynamomètre de haute précision mesurant la force de flexion et d'extension du genou (30),
 - *MyoAnkle* : dynamomètre de haute précision mesurant la force de la flexion plantaire et dorsale de la cheville,
 - *Actimyo* : bracelet mis au bras ou à la cheville permettant l'enregistrement de l'activité motrice à l'aide des mouvements de la vie quotidienne, dans son environnement habituel, toute la journée et plusieurs jours de suite (particulièrement utilisé en recherche clinique). Il n'évalue pas spécifiquement la force musculaire,
 - *MoviPlate* : dispositif d'évaluation de l'activité motrice distale du membre supérieur, ainsi que la fatigabilité. Il n'évalue pas spécifiquement la force musculaire,
 - testing musculaire : outil clinique non instrumenté, le plus fréquemment utilisé en clinique pour évaluer la force musculaire.

² <https://www.institut-myologie.org/recherche/centre-dexploration-et-devaluation-neuromusculaire/laboratoire-de-physiologie-et-devaluation-neuromusculaire-dr-j-y-hogrel/>

Il est à noter que ces outils d'évaluation musculaire ne sont pas disponibles en usage courant et sont utilisés essentiellement dans les centres de référence et à visée de recherche.

Il existe aussi d'autres instruments des combinaisons pour mesurer la force lors de mouvement en vie réelle, notamment le test musculaire quantitatif (*Quantitative Muscle Test*) : méthode d'évaluation de la force musculaire à l'aide d'un dynamomètre manuel rapportant les résultats en Newton (aucune donnée psychométrique disponible pour les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire) utilisable particulièrement pour les muscles et les fonctions suivants en contraction maximale : fléchisseurs dorsaux et plantaires de la cheville, fléchisseurs/extenseurs rachidiens, fléchisseurs/extenseurs du coude, force de préhension, fléchisseurs de la hanche, fléchisseurs/extenseurs du genou, fléchisseurs du cou, abducteurs de l'épaule, extenseurs du poignet, préhension de la main (*grip test*) et pince pouce-index (*pinch*). Le clinicien applique une force adéquate qui doit être supérieure à celle déployée par le patient, produisant ainsi une contraction excentrique. Les résultats obtenus pour les différents groupes de muscles doivent être exprimés en pourcentage des valeurs prédites selon l'âge et le genre.

L'évaluation de la fatigue se réalise avec les outils suivants (17, 18, 31, 32) :

- *Checklist for Individual Strength* : questionnaire évaluant la fatigue à l'aide de 20 items incluant la sévérité de la fatigue, les troubles de la concentration, la réduction de la motivation et l'activité (aucune donnée psychométrique disponible chez les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire) ;
- *PedsQoL multidimensional* : questionnaire mesurant la qualité de vie liée à la santé pouvant être rempli par les aidants et/ou le responsable légal d'un enfant atteint d'une maladie neuromusculaire, un enfant atteint ou un adulte atteint. L'échelle de fatigue multidimensionnelle comporte spécifiquement 18 items et a été conçue pour mesurer la fatigue des enfants. Elle comprend l'échelle de fatigue générale (6 items), l'échelle de fatigue lors du sommeil/repos (6 items) et l'échelle de fatigue cognitive (6 items) ;
- *Fatigue Severity Scale* : échelle mesurant l'impact de la fatigue sur le quotidien. Elle contient 9 items évaluant la gravité des symptômes de fatigue. Elle peut être remplie par les adultes atteints d'une maladie neuromusculaire ;
- *PROMIS Fatigue short form* : questionnaire abrégé de 7 questions mesurant l'expérience de la fatigue et l'interférence de la fatigue sur les activités quotidiennes au cours de la semaine écoulée. Il peut être rempli par les aidants de l'enfant ou l'adulte atteint et/ou le responsable légal d'un enfant atteint d'une maladie neuromusculaire ;
- *SMA – Health Index* : questionnaire mesurant la qualité de vie liée à la santé pouvant être rempli par les enfants âgés de plus de 12 ans et les adultes atteints d'une maladie neuromusculaire. Il permet de mesurer la perception qu'ont les personnes de leur santé et de déterminer les changements pertinents en réponse à une intervention thérapeutique ou à la progression de la maladie ;
- *Modified Fatigue Impact Scale* : questionnaire modifié de l'échelle d'impact de la fatigue basé sur des éléments dérivés d'entretiens avec des personnes atteintes de sclérose en plaques concernant l'impact de la fatigue sur leur vie. Cet instrument permet de mesurer les effets de la fatigue sur le fonctionnement physique, cognitif et psychosocial. Il peut être rempli par les adultes atteints d'une maladie neuromusculaire.

La marche peut être évaluée à l'aide d'un large éventail de méthodes et de systèmes de mesure réalisés pieds nus ou chaussés, avec ou sans orthèses, sans distinction nette (16). L'évaluation de la déambulation peut se réaliser avec les outils suivants (16) :

- mesure des paramètres spatio-temporels de la marche, tels que, pour les principaux rapports uniformément dans la littérature, la vitesse, la cadence³ et la longueur de la foulée⁴. Il semble important de prendre en compte, lors de la mesure de ces paramètres, des caractéristiques anthropométriques corporelles pouvant entraîner des variations importantes dans les résultats obtenus. Depuis maintenant plusieurs années, ces données font partie des outils disponibles et scientifiquement validés pour une pratique courante de l'analyse de la marche (à plusieurs niveaux, de l'analyse vidéo, observationnelle, jusqu'à l'analyse quantifiée de la marche (AQM) en tant que standard de référence). L'intérêt clinique est majeur dans les activités de dépistage, de diagnostic et de suivi des traitements. L'utilisation en pratique clinique permet ici une évaluation sensible aux changements et objective de la marche du patient ;
- données fonctionnelles relatives à la déambulation et à la marche à l'aide du test de marche de six minutes, du test chronométré du lever de chaise (15, 26) :
 - test de marche de 6 minutes (*the 6 Minute Walk Test*) : mesure validée de la capacité de déambulation et de la fonction motrice. Le test mesure la distance maximale qu'une personne peut parcourir en 6 minutes sur un parcours linéaire de 30 mètres. Aucune différence cliniquement pertinente n'a été identifiée pour les personnes atteintes de maladie neuromusculaire. Ce test semble être davantage un outil prédictif de la capacité physique du patient évalué. Il existe une variante de ce test, le test de marche/course de 10 mètres, évalué auprès d'enfants et adolescents atteints d'amyotrophie spinale (33). Ce test utilisant une distance plus courte que celui de 6 minutes permet d'être davantage adapté aux enfants et d'obtenir rapidement une évaluation de la capacité de marche. Enfin, il est à noter que ces tests de marche peuvent être facilement altérés selon l'environnement (température de la pièce, type de sol, etc.), la fatigue antérieure ou encore le type de vêtement porté. Les résultats doivent donc être interprétés avec précaution,
 - test chronométré du lever de chaise (*Timed Up and Go Test*) : la personne doit se relever de la position assise et marcher à 3 mètres de la chaise pour ensuite revenir sur ses pas (tourne à 180 degrés) et s'asseoir de nouveau. Le temps que la personne met à accomplir cette activité est chronométré par l'évaluateur. La fiabilité et la validité de ce test ont été retrouvées comme modérées à élevées pour mesurer la capacité de déambulation du patient évalué ;
- évaluation de la qualité de la marche et de la déambulation :
 - *Edinburgh Visual Gait Score* (EVGS) : évalue les déviations de la marche chez des personnes atteintes de maladie neuromusculaire. Il comprend 17 paramètres pour chacun des membres inférieurs, soit 34 au total. Les données psychométriques ne sont pas connues dans le cadre des maladies neuromusculaires.

2.2.2. Évaluation des limitations d'activité impliquant l'appareil locomoteur

L'analyse de la littérature scientifique met en évidence un manque d'instruments de haute qualité dont les propriétés psychométriques ont été adéquatement mesurées pour évaluer les limitations d'activité (34). Il existe, toutefois, de nombreux questionnaires et échelles proposés pour évaluer les

³ La cadence est définie comme le nombre de pas par minute.

⁴ La longueur de la foulée est définie comme la distance mesurée entre le contact initial d'un pied et le contact initial suivant du même pied.

limitations d'activité des personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire. L'ensemble des questionnaires et échelles décrits ci-dessous sont détaillés dans le Tableau 2.

Les deux principales échelles pour évaluer les limitations d'activité (fiabilité et validité élevées) semblent être la *North Star Ambulatory Assessment* et la mesure de fonction motrice (14, 26, 34, 35). L'ensemble des questionnaires et des échelles identifiés sont généralistes s'ils peuvent être utilisés auprès de l'ensemble des personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire, ou spécifiques pour des populations spécifiques.

Parmi les échelles généralistes (10, 14, 15, 25, 34-37) :

- mesure de fonction motrice : échelle de 32 items évaluant la sévérité de la maladie neuromusculaire (basée sur une échelle de Likert en 4 points évaluant les capacités maximales des personnes sans aucune assistance). La validité de construit de cet outil a été retrouvée comme élevée. Cet outil a été identifié comme utile et valide chez les enfants, adolescents et adultes atteints d'une maladie neuromusculaire. Cette échelle implique d'être préalablement formé pour assurer une bonne fiabilité ;
- *The Egen Klassifikation* (EK) : questionnaire conçu pour mesurer la capacité fonctionnelle chez les personnes non ambulantes atteintes d'une maladie neuromusculaire. Il évalue les activités et les capacités telles que les transferts, la mobilité du tronc, l'utilisation d'un fauteuil roulant, la mobilité dans le lit, la toux et le bien-être. L'échelle originale présente une bonne validité et une bonne fiabilité. L'échelle a été étendue en 2008 par l'ajout de 7 items supplémentaires afin de saisir la capacité fonctionnelle spécifiquement liée à l'alimentation, aux problèmes bulbaires et à la fonction distale de la main, particulièrement des personnes atteintes d'une amyotrophie spinale proximale ou d'une dystrophie musculaire de Duchenne ;
- *The Children's Hospital Of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders* (CHOP INTEND) : échelle en 16 points qui évalue le mouvement de différents groupes musculaires par le biais de mouvements actifs ou réflexes, et de tâches spontanées ou dirigées vers un objectif. Cette échelle a été développée pour évaluer les nourrissons âgés de 2 à 24 mois atteints d'une maladie neuromusculaire dont la capacité motrice est limitée. Les scores totaux vont de 0 à 64. Les scores les plus élevés indiquant une meilleure fonction motrice. Les évaluations ont montré une fiabilité intra et inter-évaluateurs élevée. Les scores de cette échelle sont significativement corrélés à l'âge et à la nécessité d'une assistance respiratoire. Ainsi, cette échelle semble adaptée pour les nourrissons ayant de fortes limitations d'activité ;
- examen neurologique des nourrissons de Hammersmith (*Hammersmith Infant Neurological Examination – HINE*) : instrument composé de 37 items qui évalue la fonction neurologique des nourrissons âgés de 2 à 24 mois. Il est composé de 3 modules examinant trois aspects : les caractéristiques neurologiques, le développement et le comportement. Le module optionnel relatif au développement est souvent utilisé indépendamment pour évaluer le développement à l'aide de 8 catégories motrices (contrôle de la tête, position assise, préhension volontaire, rouler, ramper, capacité à donner des coups de pied, position debout et déambulation). Les scores de ce module optionnel vont de 0 à 26 : les scores les plus élevés indiquent une meilleure fonction motrice. Les données psychométriques de cet instrument ne sont pas disponibles pour les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire, à l'exception de l'amyotrophie spinale proximale de type 1 impliquant l'utilisation unique du module 2 du HINE ;
- *Test of Infant Motor Performance* (TIMP) : échelle qui mesure des résultats moteurs réalisable en 30 minutes et effectuée habituellement pour évaluer la posture et le contrôle sélectif des mouvements dont les nourrissons de moins de 4 mois ont besoin pour une performance

fonctionnelle optimale dans la vie quotidienne. Les données psychométriques de cet instrument ne sont pas disponibles pour les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire ;

- *Revised Upper Limb Module (RULM)* : échelle de 20 items conçue pour remédier à l'effet plafond de la version initiale et évaluer un plus large éventail des capacités fonctionnelles chez les personnes ambulantes et non ambulantes atteintes d'une maladie neuromusculaire, particulièrement les dystrophinopathies et la dystrophie musculaire des ceintures. Le premier item de l'échelle sert à identifier la catégorie fonctionnelle et ne contribue pas au score total. Les 19 autres éléments sont notés sur une échelle de 3 points, avec un score maximal de 37. Des scores plus élevés indiquent une meilleure fonction des membres supérieurs et une différence de plus de 2 points entre deux évaluations suggère un changement cliniquement significatif. Ce module est un instrument fiable et valide pour mesurer la capacité des membres supérieurs (38) ;
- *Functional Independence Measure for Children (WeeFIM)* : outil développé sur la base de l'instrument *Functional Independence Measure* pour mesurer l'indépendance fonctionnelle lors des activités quotidiennes chez les enfants âgés de 6 mois à 7 ans. Le WeeFIM est potentiellement un instrument utile au niveau international, mais les données d'autres pays font défaut. La sensibilité aux changements de cet outil a été retrouvée comme élevée malgré des études de fiabilité de qualité méthodologique faible ;
- *Top-Down Motor Milestone Test (TDMMT)* : évalue les capacités motrices nécessaires à l'accomplissement d'aptitudes fonctionnelles complexes comme la capacité à réaliser ses soins personnels. L'évaluation des capacités motrices telles que la marche et s'asseoir est structurée en 16 catégories incluant 74 items. L'évaluation est séquencée selon 4 niveaux de fonction, qui décrivent le degré de mobilité. Cet outil est basé sur des preuves de qualité faible concernant la validité structurelle.

Parmi les questionnaires et échelles spécifiques (10, 14, 15, 25, 34-37) :

- *North Star Ambulatory Assessment* pour les personnes atteintes d'une dystrophie musculaire de Duchenne : évaluation globale de la capacité de déambulation intégrant plusieurs activités. Elle est composée de 17 items visant à classer la performance de diverses aptitudes fonctionnelles sur une échelle allant de 0 (incapable), 1 (accomplit de manière autonome mais avec des adaptations), et 2 (accomplit sans compensation). Cette évaluation prend environ 10 minutes. Traditionnellement, des tests minutés sont utilisés pour contrôler les progrès cliniques. Ces tests sont inclus dans l'échelle pour gagner du temps et éviter la répétition qui peut induire de la fatigue ou un manque de coopération. Les études évaluant la fiabilité inter-évaluateurs ont rapporté une cohérence solide. Dans les études cliniques, l'échelle a montré qu'elle était réactive aux changements induits par l'introduction d'un traitement. Cet outil semble intéressant pour les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire et ayant de bonnes capacités motrices. Il intègre les étapes importantes de développement moteur impacté par la maladie, telles que la capacité à se relever du sol et à marcher, ainsi que les nouvelles capacités que l'on observe chez les enfants suivis avec des traitements ;
- échelle motrice fonctionnelle de Hammersmith – versions originale ou étendue (*The Hammersmith Functional Motor Scales Original or Extended*) pour les personnes atteintes d'une amyotrophie spinale proximale :
 - version originale : conçue pour être utilisée chez les enfants atteints d'une maladie neuromusculaire, en particulier ceux dont la motricité est limitée. L'échelle consiste en 20 activités notées chacune sur une échelle de 3 points (0, 1 ou 2). Les scores totaux vont de 0 à 40, les scores les plus élevés indiquant une meilleure fonction motrice. L'échelle a

démontré une fiabilité inter et intra-évaluateurs élevée chez les jeunes personnes non ambulantes atteintes d'une amyotrophie spinale proximale et a montré une sensibilité suffisante pour détecter les effets des événements indésirables (par exemple, les fractures) sur la fonction motrice,

- version étendue : pour remédier aux effets de seuil des scores identifiés avec la version originale de cette échelle chez les personnes non ambulantes, un module additionnel de 13 items a été ajouté pour évaluer les capacités motrices avancées souvent observées chez les personnes ambulantes. Cette version étendue comprend 33 items notés sur une échelle de 3 points (0, 1 ou 2). Le score maximal possible est de 66, les scores totaux les plus élevés indiquant ainsi une meilleure fonction motrice. Cette version semble toutefois plus difficile à mettre en place en pratique clinique auprès de l'adulte à cause de la difficulté potentielle de maintenir des positions prolongées (ex. : position quadrupédique).

2.2.3. Évaluation des restrictions de participation à la vie en société impliquant l'appareil locomoteur

Au cours des dernières décennies, la participation a fait l'objet d'une attention croissante dans la littérature comme critère principal d'évaluation de l'efficacité des traitements, particulièrement au travers de la qualité de vie liée à la santé. Les questionnaires et échelles retrouvés dans la littérature pour évaluer la participation des personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire se focalisent particulièrement sur la qualité de vie liée à la santé (15, 17, 19-24). Les données sur le contenu, la structure et la validité des outils mesurant la qualité de vie liée à la santé rapportée par les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire font défaut dans la littérature (21). En pratique clinique, et bien que ces outils n'aient pas été évalués dans la littérature pour les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire, il semble intéressant de recourir aux méthodologies d'entretien semi-dirigé, telles que la mesure canadienne du rendement occupationnel et à une échelle de type *Goal Attainment Scaling* afin de faciliter la fixation d'objectifs réalistes et l'évaluation de leur atteinte entre le professionnel de santé, la personne atteinte et son entourage aidant.

Plusieurs échelles évaluant la qualité de vie liée à la santé ont toutefois été identifiées dans la littérature (14, 15, 17, 19-24, 37, 39) :

- *Pediatric Quality of Life Inventory* (PedsQL) : questionnaire évaluant la qualité de vie liée à la santé au travers de quatre domaines de base comprenant la fonction physique, la fonction émotionnelle, la fonction sociale et la fonction scolaire (ou « fonction cognitive » pour les enfants non scolarisés). Il s'agit d'une auto-évaluation réalisée par l'enfant associée à une évaluation par les aidants et/ou le responsable légal. Le module neuromusculaire du PedsQL (module additionnel) comprend 25 items répartis en trois domaines d'étude : la maladie neuromusculaire de l'enfant, la communication des aidants et/ou le responsable légal avec les prestataires de soins de santé et les ressources dont dispose la famille. Ces deux derniers domaines ne sont pas inclus dans les formats réalisés pour les enfants de 5 à 7 ans. L'objectif du module neuromusculaire du PedsQL est de mesurer les dimensions spécifiques de la qualité de vie liée à la santé des personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire, notamment de l'amyotrophie spinale proximale et de la dystrophie musculaire de Duchenne (questionnaire uniquement retrouvé comme faisable, fiable et valide chez les enfants atteints d'amyotrophie spinale proximale). Enfin, cet outil semble être celui ayant le meilleur potentiel de mesure de critère de jugement pour les cliniciens ;
- *Short Form 36* (SF-36) : questionnaire auto-administré, mesure générique des résultats rapportés par les personnes, qui quantifie l'état de santé et mesure la qualité de vie liée à la

santé. Il a été démontré que les personnes atteintes de certaines maladies neuromusculaires pour lesquelles cet outil a été évalué ont une qualité de vie réduite. L'outil SF-36 a été traduit et validé en français ;

- échelle de qualité de vie (*Individualized Neuromuscular Quality of Life Questionnaire – INQoL*) : échelle évaluant de quelle manière le patient est affecté par ses symptômes incluant la douleur en matière de retentissement sur la qualité de vie (aucune donnée psychométrique disponible pour les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire) ;
- échelle de dépression de Hamilton (*Hamilton Depression Scale*) : test d'évaluation de l'intensité des symptômes dépressifs (aucune donnée psychométrique disponible pour les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire) ;
- questionnaire de qualité de vie pour les maladies neuromusculaires génétiques (*The Quality of Life in Genetic Neuromuscular Disease Questionnaire – QoL-gNMD*) : questionnaire mesurant la qualité de vie liée à la santé des personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire d'origine génétique. Réservé aux personnes adultes, il comprend 26 items et explore trois dimensions : l'impact des symptômes physiques, l'auto-perception et la participation aux activités et à la société ;
- échelle de qualité de vie de la myasthénie (*Myasthenia Gravis Quality of Life scale*) : échelle validée en français (40) de 15 questions spécifiques à la myasthénie, conçue pour évaluer les dimensions de la qualité de vie des personnes atteintes d'une myasthénie sévère.

La précision de l'ensemble de ces outils d'évaluation s'améliore avec une utilisation répétée tout au long du traitement du patient, permettant aux cliniciens de formuler une trajectoire de développement global, au lieu de se fier à une évaluation effectuée à un moment donné.

Plusieurs recommandations basées sur des consensus d'experts ont identifié que les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire doivent bénéficier d'une évaluation des troubles de l'appareil locomoteur sur une base annuelle (14, 15). Ceux recevant un traitement visant à modifier les conséquences fonctionnelles de la maladie devraient être évalués tous les six mois pour en apprécier les effets.

La prédiction des changements fonctionnels en pratique clinique, au regard des résultats obtenus à l'évaluation de l'appareil locomoteur, doit être faite dans le contexte des capacités du patient à un instant T, des limites des évaluations impliquant de la fatigue, des interactions potentielles avec les déficiences musculo-squelettiques, telles que les contractures musculaires et les déformations orthopédiques (26). De plus, l'ensemble de l'évaluation de l'appareil locomoteur comprend l'évaluation des activités de la vie quotidienne et le besoin d'équipement adapté ou de technologie d'assistance. En outre, divers outils peuvent être utilisés pour évaluer la qualité de vie.

Pour les professionnels de santé souhaitant s'informer et/ou se former à l'usage et l'interprétation des outils d'évaluation, la filière de santé Filnemus⁵ est une ressource pour obtenir la liste des formations.

2.2.4. Spécificités de l'évaluation des troubles de l'appareil locomoteur chez les enfants

Plusieurs recommandations basées sur des avis d'experts espagnols ont été formulées pour l'évaluation spécifique des enfants atteints d'amyotrophie spinale (37).

⁵ <https://www.filnemus.fr/>

Concernant l'évaluation de la fonction motrice et l'état fonctionnel de l'appareil locomoteur, il est proposé d'utiliser, chez les enfants en phase pré-symptomatique diagnostiqués d'une amyotrophie spinale par des tests de dépistage, au moins une échelle de la fonction motrice telle que le *Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders* ou, selon le développement moteur, le *Hammersmith Infant Neurological Examination*. L'objectif de l'évaluation des enfants en phase pré-symptomatique n'ayant pas encore reçu de traitements est de détecter le plus précocement possible l'apparition d'une déficience avant une manifestation clinique claire.

La fonction motrice doit être mesurée lors de chaque consultation avec ces enfants atteints d'amyotrophie spinale à l'aide de plusieurs échelles, à choisir selon leur âge et leur statut fonctionnel :

- enfants de moins de 24 mois : *Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders* ;
- enfants de plus de 24 mois (ambulants) : *Hammersmith Functional Motor Scale Expanded* associé à la réalisation d'un test de marche de 6 minutes⁶ ;
- enfants de plus de 30 mois (non ambulants) : *Hammersmith Functional Motor Scale Expanded* associé au *Revised Upper Limb Module*.

Enfin, la qualité de vie liée à la santé chez ces enfants doit être évaluée à l'aide du *Pediatric Quality of Life Inventory* (incluant le module neuromusculaire), administré par les professionnels de santé auprès des personnes âgées de 2 à 18 ans et rempli directement par les personnes elles-mêmes âgées de 5 à 18 ans.

2.2.5. Spécificités de l'évaluation des troubles de l'appareil locomoteur chez les personnes adultes

Plusieurs recommandations basées sur des avis d'experts espagnols ont été formulées pour l'évaluation spécifique des adultes atteints d'amyotrophie spinale (37).

La fonction motrice et l'état fonctionnel doivent être mesurés lors de chaque consultation auprès de ces adultes atteints d'amyotrophie spinale à l'aide de plusieurs échelles :

- personnes ambulantes : test de marche de 6 minutes associé à l'*Hammersmith Functional Motor Scale Expanded* ;
- personnes en capacité de s'asseoir : *Revised Upper Limb Module* associé à la *Egen Klassifikation Scale* version 2 (ou alternativement au *Hammersmith Functional Motor Scale Expanded*, pertinent chez les personnes ambulantes) ;
- personnes non ambulantes : *Revised Upper Limb Module* associé à la *Egen Klassifikation Scale* version 2.

Les médecins doivent rester à disposition de l'ensemble des professionnels de santé lorsque les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire nécessitent une nouvelle consultation d'évaluation des troubles musculo-squelettiques. En pratique clinique, les médecins proposent une consultation au moins tous les 18 mois d'évaluation de ces troubles pour l'adaptation du traitement⁷.

⁶ Les distances de ce test ne se font pas selon la même équation pour les enfants comparativement aux adultes.

⁷ <https://www.filmemus.fr/la-documentation/professionnels-de-la-sante/documentation-medicale/pnds-et-recommandations>

Tableau 1. Synthèse des outils standardisés d'évaluation de l'appareil locomoteur selon le stade de sévérité des atteintes de l'appareil locomoteur

Évaluation de l'appareil locomoteur		Nourrissons et enfants ambulants	Adultes ambulants	Nourrissons et enfants non ambulants	Adultes non ambulants
Déficiences fonctionnelles	Douleur	Échelle visuelle analogique pédiatrique ou numérique de la douleur Échelle EVENDOL (0 à 4 ans) Échelle des visages (4 ans et +) En cas de troubles cognitifs : – échelle numérique de la douleur – échelle verbale simple (à partir de 4 ans) – thermomètre de la douleur	Échelle visuelle analogique pédiatrique ou numérique de la douleur ou questionnaire abrégé d'évaluation de la douleur Échelle des visages (4 ans et +) En cas de troubles cognitifs : – échelle numérique de la douleur – échelle verbale simple (à partir de 4 ans) – thermomètre de la douleur	Échelle visuelle analogique pédiatrique ou numérique de la douleur Échelle EVENDOL (0 à 4 ans) Échelle des visages (4 ans et +) En cas de troubles cognitifs : – échelle numérique de la douleur – échelle verbale simple (à partir de 4 ans) – thermomètre de la douleur	Échelle visuelle analogique pédiatrique ou numérique de la douleur ou questionnaire abrégé d'évaluation de la douleur Échelle des visages (4 ans et +) En cas de troubles cognitifs : – échelle numérique de la douleur – échelle verbale simple (à partir de 4 ans) – thermomètre de la douleur
	Amplitude de mouvement des articulations	Goniométrie			
	Force musculaire	Dynamométrie isocinétique ou manuelle ; <i>Myotools</i>			
	Déambulation/Marche	Test de marche de 6 minutes			
		Test chronométré du lever de chaise (<i>Timed Up and Go Test</i>)			
	Fatigue	<i>Checklist for Individual Strength</i>			
Limitations d'activité	Fonction motrice globale du tronc, des membres et lors de la marche	<i>North Star Ambulatory Assessment</i> (approprié pour les myopathies de Duchenne) et/ou mesure de la fonction motrice		Mesure de la fonction motrice	
	Fonction des membres supérieurs		<i>Revised Upper Limb Measure scale ; MoviPlate</i>		

	Activités de la vie quotidienne	<i>Hammersmith Infant Neurological Examination</i>		<i>Egen Klassifikation Scale (extended version) ou Hammersmith Functional Motor Scale (extended version)</i>
Restrictions de participation	Qualité de vie liée à la santé	<i>Pediatric Quality of Life Inventory</i> <i>Myasthenia Gravis Quality of Life scale</i>	<i>Short Form 36</i>	<i>Pediatric Quality of Life Inventory</i> <i>Myasthenia Gravis Quality of Life scale</i>
	Dépression		Échelle de dépression de Hamilton	Échelle de dépression de Hamilton

Tableau 2. Différentes échelles fonctionnelles motrices avec leurs principales caractéristiques

	<i>Hammer-smith Motor Ability Scale (HMAS)</i>	<i>Hammer-smith Functional Motor Scale (HFMS)</i>	<i>Modified Hammer-smith Functional Motor Scale</i>	<i>Hammer-smith Functional Motor Scale-Expanded (HF MSE)</i>	<i>Motor Function Measure (MFM)</i>	<i>North Star Ambulatory Assessment (NSAA)</i>	<i>Egen Klassifikation (EK)</i>	<i>Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND)</i>	<i>Revised Upper Limb Module (RULM)</i>	<i>Functional Independence Measure for Children (WeeFIM)</i>	<i>Test of Infant Motor Performance (TIMP)</i>
Population concernée	Enfants	Enfants	Enfants	Enfants	Enfants et adultes	Enfants	Adolescents et adultes	Enfants	Enfants et adultes	Enfants	Enfants
Pathologies concernées	DMD	ASI II & III	ASI II & III	ASI III	DMD, ASI et autres maladies neuromusculaires	DMD	DMD	ASI	ASI et DMD	Maladies neuromusculaires	Maladies neuromusculaires
Statut fonctionnel	Ambulant	Non ambulant	Non ambulant	Ambulant	Ambulant et non ambulant	Ambulant	Non ambulant	Ambulant et non ambulant	Ambulant et non ambulant	Ambulant et non ambulant	Ambulant et non ambulant
DESCRIPTION											
Formation à l'utilisation conseillée	Non	Non	Non	Non	Oui	Oui	Non	Non	Oui	Oui	Oui

Nombre d'items de l'échelle	20	20	20	33	32 (> 7 ans) et 20 (< 7 ans)	17	10	16	20	18	42
Durée de la passation en moyenne	-	10-15 minutes estimées	15-30 minutes	-	36 minutes (MFM 32) et 20-30 minutes (MFM 20)	10 minutes	10 minutes	-	-	Moins de 20 minutes	20 à 40 minutes
Cotation	0-1-2	0-1-2	0-1-2	0-1-2	0-1-2-3	0-1-2	0 à 30	0 à 64	0 à 37	18 à 126	4 à 7 niveaux
Validée en français	Non	Non	Non	Non	Oui	Non	Non	Non	Oui	Non	Oui
QUALITÉS MÉTROLOGIQUES											
Fiabilité	-	-	Élevée	Élevée	Élevée	Élevée	Élevée	Élevée	Élevée	Élevée	Modérée
Validité	-	-	-	Élevée	Élevée	-	-	Élevée	Élevée	Élevée	Élevée
Sensibilité au changement	-	-	-	Élevée	Élevée	-	-	Élevée	Élevée	Élevée	Modérée

ASI : amyotrophie spinale ; DMD : dystrophie musculaire de Duchenne.

Recommandations

- Il est recommandé que les professionnels de santé priorisent les outils d'évaluation traduits et validés en français et ceux pour lesquels ils sont formés (AE).
- Il est recommandé d'utiliser l'échelle EVENDOL pour évaluer la douleur perçue par l'enfant âgé de 0 à 4 ans atteint d'une maladie neuromusculaire (AE).
- Il est recommandé d'utiliser les échelles des visages et EVENDOL pour évaluer la douleur perçue par l'enfant âgé de 4 à 6 ans atteint d'une maladie neuromusculaire (AE).
- Il est recommandé d'utiliser l'échelle visuelle analogique, l'échelle numérique de la douleur ou le questionnaire abrégé d'évaluation de la douleur pour évaluer la douleur perçue par l'enfant âgé de 6 ans et plus atteint d'une maladie neuromusculaire avec des capacités cognitives préservées (AE).
- Il est recommandé d'utiliser l'échelle numérique de la douleur, l'échelle verbale simple ou le thermomètre de la douleur pour évaluer la douleur perçue par la personne atteinte d'une maladie neuromusculaire avec des troubles cognitifs (AE).
- Lorsque l'auto-évaluation de la douleur perçue de la personne atteinte d'une maladie neuromusculaire est impossible, il est recommandé d'utiliser l'échelle Doloplus-2 ou l'échelle comportementale d'évaluation de la douleur pour la personne âgée (AE).
- Il est recommandé d'utiliser le goniomètre pour évaluer l'amplitude de mouvement des articulations des personnes atteintes d'une dystrophie musculaire de Duchenne (grade B) et d'une autre maladie neuromusculaire (AE).
- Il est recommandé d'utiliser le dynamomètre isocinétique pour évaluer la force des muscles des membres supérieurs et inférieurs des personnes atteintes d'une dystrophie musculaire de Duchenne (grade B) et d'une autre maladie neuromusculaire (AE).
- Il est recommandé d'utiliser des *Myotools* pour mesurer la force et l'activité des muscles des membres supérieurs des personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire (AE).
- Il est recommandé d'utiliser l'échelle de mesure de la fonction motrice à 20 items pour évaluer les capacités fonctionnelles des enfants ambulants ou non ambulants âgés de 2 à 7 ans et atteints d'une maladie neuromusculaire (grade B).
- Il est recommandé d'utiliser l'échelle de mesure de la fonction motrice à 32 items pour évaluer les capacités fonctionnelles des enfants ambulants ou non ambulants âgés de plus de 7 ans et atteints d'une maladie neuromusculaire (grade B).
- Il est recommandé d'utiliser l'échelle *North Star Ambulatory Assessment* pour évaluer les capacités fonctionnelles des personnes ambulantes atteintes d'une dystrophie musculaire de Duchenne (grade B) et d'une autre maladie neuromusculaire (AE).
- Il est recommandé d'utiliser le *Revised Upper Limb Module* pour évaluer la performance des membres supérieurs des personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire avec des déficiences affectant un ou les membres supérieurs (grade B).
- Il est recommandé d'utiliser le test de marche de 6 minutes pour mesurer la capacité de déambulation des personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire (grade C).
- Il est recommandé d'utiliser le *Timed Up and Go Test* pour mesurer la capacité de déambulation des personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire (grade C).
- Il est recommandé d'utiliser le *Pediatric Quality of Life Inventory* pour évaluer la qualité de vie liée à la santé des enfants atteints d'une maladie neuromusculaire (grade B).

- Il est recommandé que les enfants diagnostiqués d'une maladie neuromusculaire, à chaque évènement significatif comme une période de croissance, après une chirurgie ou un traumatisme physique, bénéficient au moins une fois par an d'une consultation médicale d'évaluation des troubles de l'appareil locomoteur (AE).
- Il est recommandé que les adultes diagnostiqués d'une maladie neuromusculaire bénéficient au moins une fois tous les 18 mois d'une évaluation des troubles de l'appareil locomoteur (AE).
- Il est recommandé que les professionnels de santé utilisant, auprès de personnes atteintes de maladie neuromusculaire, les questionnaires et échelles d'évaluation des déficiences de structure et de fonction, des limitations d'activité et des restrictions de participation à la vie en société impliquant l'appareil locomoteur aient suivi une formation à l'usage et à l'interprétation de ces outils (AE).

Tableau 3. Outils standardisés d'évaluation de l'appareil locomoteur auprès de personnes atteintes de maladies neuromusculaires

Étude	Thème de l'étude	Méthode(s) évaluée(s)	Méthodologie de l'étude	Résultats	Indications par les auteurs	Cotation
Slayter <i>et al.</i> , 2021 (15)	Évaluation de la fonction chez des personnes atteintes d'amyotrophie spinale	Outils d'évaluation	Cette étude basée sur une méthodologie Delphi modifiée en 2 tours visait à élaborer un ensemble d'outils et de critères de mesure recommandés pour l'évaluation des adultes atteints d'amyotrophie spinale	Un ensemble d'outils consensuels de 8 critères de mesure a été développé dans trois domaines d'évaluation de la fonction, associés à 3 critères supplémentaires facultatifs. La fréquence optimale d'évaluation est de 12 mois pour la plupart des personnes, quel que soit l'accès aux soins, tandis que les personnes dans leur première année de traitement de la maladie devraient être évaluées plus fréquemment.	La mise en œuvre de cet ensemble d'outils de critères de mesure issus du consensus vise à améliorer le suivi et l'évaluation des personnes adultes atteintes d'amyotrophie spinale, et peut enrichir la qualité des preuves dans le monde réel. Des mises à jour régulières de l'ensemble des outils d'évaluation doivent être envisagées à mesure que de nouvelles preuves deviennent disponibles.	1
Wu <i>et al.</i> , 2022 (10)	Évaluation de la fonction motrice chez des personnes atteintes d'amyotrophie spinale	Outils d'évaluation	Une revue systématique a été menée pour examiner l'utilité des échelles d'évaluation de la fonction motrice et les résultats rapportés par les personnes dans l'évaluation des personnes atteintes d'amyotrophie spinale. La littérature publiée a été examinée jusqu'en juin 2021, sans restriction de date de début.	Parmi les études examinées, 122 ont été jugées appropriées pour être incluses et sont discutées dans cette revue (y compris 24 études de validation pour les échelles d'évaluation de la fonction motrice ou les résultats rapportés par les personnes). Quinze échelles de la fonction motrice et résultats rapportés par les personnes ont été identifiés comme étant couramment utilisés (≥ 5 études), dont 11 avaient des évaluations de validation disponibles.	Chaque instrument a ses forces et ses limites. Il est impératif de prendre en compte la population de personnes (par exemple, l'âge, la mobilité), les objectifs du traitement et les résultats ou critères d'intérêt lors de la sélection des échelles de la fonction motrice et des résultats rapportés par les personnes appropriées pour les études cliniques.	1
Mateus <i>et al.</i> , 2022 (18)	Évaluation de la force musculaire chez les personnes	Outils d'évaluation	Cette revue systématique de la littérature avait pour but de synthétiser les mesures de résultats les plus fréquentes pour évaluer la	Sur un total de 80 études incluses, 24 ont mesuré la force musculaire cardiaque, 45 la force musculaire squelettique		1

	atteintes de dystrophie musculaire		force musculaire chez les personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne. Des recherches dans les bases de données Pubmed, Web of Science et Embase ont été effectuées. Les études observationnelles utilisant des mesures d'évaluation de la force musculaire chez les personnes adultes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne ont été incluses.	et 23 la force musculaire respiratoire. La méthode et les mesures de résultats les plus courantes utilisées pour évaluer la force musculaire cardiaque étaient l'échocardiographie et la fraction d'éjection, pour la force musculaire squelettique, le test musculaire quantitatif, le test musculaire manuel et le couple isométrique maximal et pour la force musculaire respiratoire, la manométrie et la pression inspiratoire et expiratoire maximale. Les méthodes et les mesures les plus consensuelles pour évaluer la force musculaire dans les futures études cliniques ont été rassemblées, notamment pour tester la réponse de la force musculaire aux traitements chez les personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne.		
Carlton et Powell, 2022 (20)	Évaluation de la qualité de vie chez les personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne	Outils d'évaluation	Des recherches systématiques ont été menées dans Embase, Medline, CINAHL, PsycINFO, Cochrane Library et Google Scholar. Les articles de recherche complets rapportant des données sur des instruments d'auto-évaluation de la qualité de vie à items multiples chez les aidants de la dystrophie musculaire de Duchenne ont été inclus. Les preuves extraites ont été synthétisées qualitativement et évaluées, y compris le risque de biais, par rapport aux normes	Trente et un articles présentant trente-deux instruments de qualité de vie ont été inclus. La validité du contenu a été jugée comme « inconsistant » sur la base de preuves de très faible qualité. Pour les professionnels de santé des personnes atteintes d'une dystrophie musculaire de Duchenne, le meilleur instrument était le PedsQL <i>Family Impact Module</i> . Un seul instrument présentait des preuves de validité	Les instruments utilisés pour mesurer la qualité de vie des personnes atteintes de la dystrophie musculaire de Duchenne ont des preuves psychométriques limitées et souvent incohérentes. Des travaux supplémentaires doivent étudier les propriétés de mesure des instruments chez les professionnels de santé des personnes atteintes d'une dystrophie musculaire de	1

			consensuelles pour la sélection d'instruments de mesure de la santé. Les collaborateurs des aidants des personnes atteintes d'une dystrophie musculaire de Duchenne (n = 17) ont aidé à évaluer la validité du contenu des instruments.	structurelle (jugée « insatisfaisante ») et d'invariance de mesure (jugée « satisfaisante »). Les instruments ont reçu des notes « satisfaisantes » pour la cohérence interne et des notes mitigées pour la validité conceptuelle et la réactivité. Il n'y avait aucune preuve de fiabilité, d'erreur de mesure ou de validité de critère.	Duchenne et/ou le développement de nouveaux outils.	
Andrade <i>et al.</i> , 2022 (34)	Évaluation de l'activité et de la participation des personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne	Outils d'évaluation	Une revue systématique des mesures de résultats rapportés par les personnes a été menée sur les bases de données Medline, Embase, AMED, DiTA, et PsycINFO en août 2020. Les études psychométriques qui ont examiné la validité, la fiabilité et la réactivité des instruments évaluant l'activité et la participation pour les dystrophies musculaires de tout type (Duchenne, Becker, ceinture des membres, facioscapulohumérale, congénitale et myotonique) ou de tout âge ont été incluses. Deux examinateurs indépendants ont sélectionné les études, extrait les données et évalué la qualité et le niveau de preuve des instruments en suivant la liste de contrôle COSMIN. L'étude a suivi les directives PRISMA 2020.	Les recherches ont permis d'identifier 6 675 références ; un total de 46 études avec 28 instruments spécifiques ou généraux ont été incluses. Les propriétés de mesure de la plupart des instruments présentaient des résultats suffisants (68,8 %) ou indéterminés (25,7 %) selon COSMIN. La qualité des preuves des propriétés de mesure était modérée (23,8 %) ou faible (22,6 %) selon le système GRADE (<i>Grading of Recommendations Assessment, Development, and Evaluation</i>).	Il y a un manque d'instruments de haute qualité dont les propriétés psychométriques sont adéquatement mesurées. L'instrument de la plus haute qualité est l'échelle d'évaluation fonctionnelle de la dystrophie musculaire. La mesure de la fonction motrice (instrument général), le <i>Duchenne Muscular Dystrophy Upper-limb Patient-reported Outcome Measure</i> , le <i>North Star Ambulatory Assessment</i> et la <i>Myotonic Dystrophy Type 1 Activity and Participation Scale for Clinical Use</i> (spécifique) sont également recommandés.	1
Powell <i>et al.</i> , 2020 (21)	Évaluation de la qualité de vie chez les personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne	Outils d'évaluation	Cette revue systématique visait à évaluer de manière critique le contenu et la validité structurelle des instruments de qualité de vie pour la dystrophie musculaire de Duchenne. Cinq bases de données	Cinquante-cinq articles présentaient un questionnaire évaluant la qualité de vie dans la dystrophie musculaire de Duchenne. Quarante instruments ont été extraits et 26 ont	Seul KIDSCREEN a reçu une note adéquate pour la conception de l'instrument et un résultat satisfaisant pour la validité de contenu sur la base de son développement, pourtant,	1

			(Embase, Medline, CINAHL, PsycINFO, et Cochrane Library) ont été consultées, avec des recherches supplémentaires dans Google Scholar. Les articles présentant des preuves de la validité du contenu et/ou de la structure des instruments de qualité de vie dans la dystrophie musculaire de Duchenne, et/ou du développement des instruments ont été inclus. Les preuves ont été évaluées par rapport aux critères du <i>Consensus-based Standards for the selection of health Measurement Instruments</i> (COSMIN).	fait l'objet d'une évaluation. Quarante et un articles contenaient des preuves de la validité du contenu ou de la structure (dont 37 articles de développement). La plupart des instruments ont démontré une faible qualité de preuves et une validité insatisfaisante ou incohérente dans la dystrophie musculaire de Duchenne, la majorité d'entre eux ne présentant pas d'études de validation directe dans cette population.	comme la majorité des PROM, la mesure n'a pas été directement validée pour une utilisation dans la dystrophie musculaire de Duchenne. Des recherches supplémentaires sont nécessaires sur la validité des instruments de qualité de vie, y compris des études de validité de contenu et de structure dans cette population.	
Landfeldt <i>et al.</i> , 2019 (22)	Évaluation de la qualité de vie chez les personnes atteintes d'amyotrophie spinale	Outils d'évaluation	Une recherche dans Embase, Web of Science et PubMed des articles complets en anglais (publiés entre le 1 ^{er} janvier 2000 et le 31 juillet 2018) rapportant des résultats d'études sur la qualité de vie des personnes atteintes d'amyotrophie spinale a été réalisée. Les articles de synthèse et éditoriaux, les études rapportant des résultats pour des échantillons comprenant moins de 5 personnes (pour permettre une inférence significative) et les rapports de cas/évaluations qualitatives ont été exclus.	Sur 824 articles identifiés, 15 répondaient aux critères d'étude. Les publications incluses contenaient des données dérivées d'échantillons provenant d'un total de 11 pays et de trois continents (Europe, Amérique du Nord et Amérique du Sud). Les estimations obtenues, principalement à l'aide des échelles génériques de base du <i>Pediatric Quality of Life Inventory</i> (PedsQL) 4.0 et du module neuromusculaire du PedsQL 3.0, indiquent une altération de la qualité de vie des personnes, en particulier du fonctionnement physique. Cependant, les auto-évaluations des personnes et les évaluations par procuration des professionnels de santé varient considérablement d'une étude	Cette étude montre que la qualité de vie est altérée dans l'amyotrophie spinale, principalement en raison d'une santé physique compromise, mais elle révèle également que l'on connaît peu l'impact de la maladie sur les différents phénotypes et interventions cliniques.	1

				à l'autre et d'un sous-groupe à l'autre. Chez les adultes, l'utilité EuroQol-5D-3L moyenne auto-évaluée a été estimée à 0,16 pour un échantillon groupé de personnes atteintes d'amyotrophie spinale de type I, II et III, et à 0,01 pour l'amyotrophie spinale de type II.		
Landfeldt <i>et al.</i> , 2019 (23)	Évaluation de la qualité de vie liée à la santé chez les adultes atteints de maladie de Duchenne (type 1)	Outils d'évaluation	Une recherche dans Embase, Web of Science et PubMed a été menée concernant les articles en texte intégral en langue anglaise rapportant des résultats d'études sur la qualité de vie chez les adultes atteints de la maladie de Duchenne 1, publiés entre le 1 ^{er} janvier 2000 et le 21 février 2018. Les revues, les éditoriaux et les études rapportant des résultats pour un échantillon de moins de 5 personnes ont été exclus (pour permettre une inférence significative).	La recherche a permis d'identifier 266 publications uniques. Parmi celles-ci, 231 ont été exclues après le tri des titres et des résumés et 16 après l'examen du texte intégral, laissant 19 articles pour la synthèse des données. Il a été retrouvé 15 articles mesurant la qualité de vie des adultes atteints de la maladie de Duchenne 1 à l'aide du <i>36-Item Short Form Health Survey</i> (SF-36), 6 à l'aide de l' <i>Individualized Neuromuscular Quality of Life Questionnaire</i> (INQoL), et 1 à l'aide de l'échelle de Cantril. Les données disponibles montrent que la qualité de vie liée à la santé des personnes est altérée dans la maladie de Duchenne 1, principalement en raison d'une santé physique compromise, mais elles révèlent également une hétérogénéité importante dans les estimations entre les études.	La qualité de vie dans la maladie de Duchenne 1 à l'âge adulte a été largement étudiée à l'aide du SF-36 et de l'INQoL, mais les estimations actuelles ne sont pas concluantes et l'on sait peu de choses sur l'impact de la maladie mesuré à l'aide d'autres instruments.	1
de Valle <i>et al.</i> , 2019 (24)	Évaluation de la fonction physique chez les personnes	Outils d'évaluation	Objectifs de la revue : 1. identifier et fournir un résumé descriptif de toutes les mesures de résultats	Sur les 12 mesures de résultats identifiées, 4 nécessitaient un équipement de haute	Les études identifiées tendent à recruter peu de personnes d'âge moyen et ambulantes, ce	1

	atteintes de dystrophie fascio-scapulo-humérale		utilisées pour mesurer la fonction physique. 2. évaluer systématiquement les preuves des propriétés de mesure (fiabilité, validité de construction, erreur de mesure et réactivité) des mesures de résultats de la fonction physique basées sur la performance chez les personnes diagnostiquées avec une dystrophie facio-scapulo-humérale. Des bases de données électroniques sélectionnées liées à la santé ont été recherchées de la création à février 2019. Deux auteurs ont indépendamment examiné les études pour l'éligibilité et extrait les données pour les preuves psychométriques. La qualité méthodologique des études de mesure des résultats a été évaluée à l'aide de la liste de contrôle des normes consensuelles pour la sélection d'instruments de mesure de la santé (COSMIN).	technologie. Seulement 3 étaient spécifiques à cette maladie. Le score clinique de la dystrophie fascio-scapulo-humérale présentait des preuves positives de qualité « modérée » quant à sa fiabilité. Les autres mesures avaient des preuves de qualité « faible » à « très faible » pour les propriétés de fiabilité, de validité, de réactivité et d'erreur de mesure.	qui rend difficile la généralisation des résultats à toute la vie et à tous les niveaux de gravité. Il existe peu de preuves de l'utilisation de mesures de résultats chez les personnes atteintes de dystrophie fascio-scapulo-humérale.	
Vaidya et Boes, 2018 (19)	Évaluation de la qualité de vie chez les enfants atteints d'amyotrophie spinale	Outils d'évaluation	Une revue systématique de la littérature a été réalisée en se concentrant sur les différents outils utilisés pour mesurer la qualité de vie chez les enfants de moins de 18 ans présentant une amyotrophie spinale de type I, II ou III formellement diagnostiquée. Bien que le domaine d'intérêt de la maladie soit l'amyotrophie spinale, les données sur la dystrophie musculaire de Duchenne ont également été incluses en raison de la nature rare de l'amyotrophie spinale.	Le <i>Pediatric Quality of Life Inventory</i> est l'outil le plus couramment utilisé pour mesurer la qualité de vie des enfants, y compris les modules génériques et neuromusculaires. Aucun outil spécifique à une maladie n'a été identifié pour mesurer la qualité de vie des enfants atteints d'amyotrophie spinale. En outre, il n'existe aucun outil de mesure pour les très jeunes enfants (c'est-à-dire de moins de 12 mois) atteints d'amyotrophie spinale de type 1.	Il est possible que les outils génériques ne rendent pas compte de manière adéquate des changements de qualité de vie dans l'amyotrophie spinale, notamment en raison du groupe d'âge touché par la maladie. Des recherches supplémentaires sont nécessaires pour explorer les possibilités d'une approche axée sur la maladie.	1

Rastelli <i>et al.</i> , 2018 (17)	Évaluation clinique chez les personnes atteintes de maladie de Duchenne	Outils d'évaluation	L'objectif de cette revue était d'évaluer systématiquement les mesures de résultats appliquées chez les personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne et d'identifier les tests adoptés à partir d'autres troubles neuromusculaires potentiellement adaptés à la dystrophie musculaire de Duchenne. Une revue systématique des tests fonctionnels et des résultats rapportés par les personnes précédemment utilisés dans la dystrophie musculaire de Duchenne a été réalisée. En outre, il a été examiné les tests fonctionnels et les résultats rapportés par les personnes précédemment utilisés dans les maladies neuromusculaires.	Aucun test fonctionnel ou résultat rapporté par les personnes n'a été validé dans la dystrophie musculaire de Duchenne. Les résultats rapportés par les personnes les plus utilisés dans la dystrophie musculaire de Duchenne sont l'INQoL, le SF-36, le MPQ et le BPI. Il n'est pas clair s'il est préférable d'utiliser le MMT ou le QMT pour évaluer la force musculaire. L'algomètre semble être un outil utile pour évaluer les douleurs musculaires. Aucun test ou résultat rapporté par les personnes actuellement adopté ne semble efficace pour évaluer la myotonie légère de la dystrophie musculaire de Duchenne. Plusieurs mesures de résultats utilisées dans d'autres maladies neuromusculaires (par exemple, 6MWT, QMFT, GSGC) pourraient convenir à la dystrophie musculaire de Duchenne de type II ; cependant, leur validité spécifique à la maladie doit être explorée.	Bien que la dystrophie musculaire de Duchenne ait un phénotype plus léger et plus hétérogène que la dystrophie musculaire de Duchenne, il existe un besoin urgent de développer des mesures de résultats validées pour la dystrophie musculaire de Duchenne.	
Mandarakas <i>et al.</i> , 2018 (36)	Évaluation de la fonction chez les nourrissons (0- 3 ans) atteints d'une maladie de Charcot- Marie-Tooth	Outils d'évaluation	Une revue systématique des mesures de résultats pour les nourrissons atteints de troubles neuromusculaires a été réalisée afin de déterminer si des mesures validées étaient disponibles pour la population de nourrissons atteints de Charcot-Marie-Tooth.	20 375 articles ont été évalués et sept mesures de résultats fonctionnels pour les nourrissons atteints de troubles neuromusculaires ont été identifiées. Six d'entre elles ont été développées et validées pour l'amyotrophie spinale. Aucune mesure de résultats	L'accent mis sur l'amyotrophie spinale dans la plupart des items est susceptible de produire des effets de plafond et de manquer de sensibilité et de réactivité pour les types de Charcot-Marie-Tooth chez les nourrissons. Néanmoins, plusieurs éléments des échelles	1

				spécifique à la maladie de Charcot-Marie-Tooth n'a été identifiée ; cependant, l'une d'entre elles (mesure de la fonction motrice) a évalué une gamme de troubles neuromusculaires, dont 13 nourrissons et enfants atteints de Charcot-Marie-Tooth. Les études incluses présentaient une « bonne » validité apparente, discriminante, convergente et concomitante, et ont fait état d'une excellente fiabilité intra et inter-juges. Les études ont rapporté des mesures de résultats comprenant 51 items différents évaluant six domaines de la fonction : mouvement réflexe, mouvement axial, mouvement des membres, positionnement, motricité globale et motricité fine. La notation des items varie de 2 à 7 points, et aucun n'a été mis à l'échelle des valeurs normatives de référence pour tenir compte des changements dans la croissance et le développement.	évaluant la force distale, la motricité globale et la motricité fine pourraient être inclus dans le développement d'une mesure composite des résultats fonctionnels pour les nourrissons atteints de Charcot-Marie-Tooth afin d'évaluer les interventions visant à modifier la maladie.	
Kennedy <i>et al.</i> , 2016 (16)	Évaluation de la marche chez les enfants et adolescents atteints d'une maladie de Charcot-Marie-Tooth	Outils d'évaluation	Une revue systématique a été menée pour synthétiser, examiner et caractériser la déambulation des enfants et adolescents atteints de la maladie de Charcot-Marie-Tooth. Les bases de données électroniques relatives à la santé ont été examinées avec des termes de	Sur 454 articles, 10 articles décrivant sept études répondaient aux critères d'admissibilité ; les échantillons allaient de 1 à 81, comprenaient des sous-types mixtes de Charcot-Marie-Tooth et l'âge moyen des participants était de 13 ans. Les	La littérature existante étant limitée, les études futures sur la déambulation chez les enfants atteints de Charcot-Marie-Tooth doivent évaluer l'influence des sous-types diagnostiques et de la progression de la maladie, l'effet de facteurs tels que les chaussures et	1

			recherche liés à Charcot-Marie-Tooth et à la déambulation.	évaluations comprenaient une variété de méthodes pour examiner uniquement la déambulation pieds nus. Une hétérogénéité des schémas de déambulation a été constatée. Les enfants et les adolescents atteints de Charcot-Marie-Tooth marchaient plus lentement, très probablement en raison d'une longueur de foulée plus courte. Les anomalies cinématiques et cinétiques communes comprenaient un abaissement significatif du pied pendant l'élan, une réduction de la puissance musculaire du mollet et des mécanismes compensatoires proximaux dans le membre inférieur. Peu de données ont été trouvées pour renseigner sur les caractéristiques de la déambulation fonctionnelle typique ou sur son évolution dans le temps. Il convient de noter que l'évaluation de la déambulation pieds nus ne reflète pas la fonction dans la vie quotidienne où les chaussures sont couramment portées.	l'environnement, et explorer les changements dans la déambulation et la fonction au cours de l'enfance et de l'adolescence.	
Mensch <i>et al.</i> , 2015 (25)	Évaluation des capacités motrices des enfants atteints de handicaps multiples et sévères	Outils d'évaluation	Sur la base d'une revue systématique, les caractéristiques psychométriques des instruments actuellement disponibles sur les capacités motrices des enfants présentant un handicap sévère ont été évaluées, dans le but d'identifier les outils d'évaluation à utiliser chez les	18 études portant sur un total de huit instruments, développés pour les enfants atteints de paralysie cérébrale (CLA, GMFM-88 et LE85), d'amyotrophie spinale (MHFMS), de maladies neuromusculaires (MFM), de handicaps de 0 à	Jusqu'à présent, les études portant sur le TDMMT ont donné lieu à des preuves limitées et inconnues concernant la validité structurelle, en raison de la mauvaise qualité méthodologique des études incluses.	1

			enfants souffrant de handicaps multiples (intellectuels et moteurs) sévères. La qualité méthodologique de toutes les études a été évaluée à l'aide de la liste de contrôle des normes consensuelles pour la sélection d'instruments de mesure de l'état de santé (COSMIN) ; les niveaux de preuve globaux par instrument ont été basés sur la stratégie du <i>Cochrane Back Review Group</i> .	6 ans (VAB, WeeFIM) et un instrument développé spécifiquement pour les enfants atteints de handicaps multiples graves (TDMMT) ont été trouvées. De forts niveaux de preuve ont été trouvés pour la validité de construction du LE85 et MFM et pour la réactivité du WeeFIM, mais les études de fiabilité de ces instruments avaient une qualité méthodologique limitée.		
Dany <i>et al.</i> , 2017 (39)	Évaluation de la qualité de vie liée à la santé des personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire	<i>Quality of Life in Genetic Neuromuscular Disease Questionnaire</i> (QoL-gNMD)	Le but de cette étude était de valider la version française du QoL-gNMD et de calibrer son système de mesure. Le QoL-gNMD et un questionnaire générique validé (WHOQOL-BREF) ont été administrés aux personnes. La validation a été effectuée à l'aide de la théorie de la réponse aux items. Le modèle de crédit partiel (Rasch) a été utilisé pour calibrer chaque domaine.	Trois cent quinze personnes adultes ont été incluses. Les 3 domaines ont montré des propriétés psychométriques adéquates (cohérence interne : indice de séparation des personnes > 0,77 ; répétabilité : coefficient de corrélation intraclass test-retest > 0,75, coefficient de scalabilité > 0,38) et se sont adaptés au modèle de crédit partiel. Le QoL-gNMD a également démontré une validité concurrente adéquate avec le WHOQOL-BREF.	Le QoL-gNMD a montré des propriétés psychométriques adéquates et peut être utilisé dans des contextes cliniques. Bien qu'elles ne soient pas basées sur des ancres, les tables de changements minimaux détectables aident à interpréter les changements de score.	3
Montes <i>et al.</i> , 2017 (31)	Outils d'évaluation pour les personnes atteintes d'une amyotrophie spinale proximale	Critères de jugement	Cet article présente les résultats des discussions de 2 jours de réunions entre des experts internationaux sur les outils de mesure à utiliser pour l'évaluation de personnes atteintes d'une amyotrophie spinale proximale.	Plusieurs outils d'évaluation ont été présentés, particulièrement des outils pour mesurer la fatigue.	Il s'agit d'une synthèse de discussions entre experts qui représente donc l'orientation prise par la communauté scientifique et professionnelle sur ce sujet.	4
Mercuri <i>et al.</i> , 2020 (32)	Évaluation des personnes atteintes	Outils d'évaluation de la qualité de vie liée à la	Cet article présente les résultats des discussions d'un groupe de travail entre des experts	Plusieurs outils d'évaluation ont été présentés,	Il s'agit d'une synthèse de discussions entre experts qui représente donc l'orientation	4

	d'une amyotrophie spinale proximale	santé et les activités de la vie quotidienne	internationaux de plusieurs pays sur les outils de mesure de la qualité de vie liée à la santé et des activités de la vie quotidienne de personnes atteintes d'une amyotrophie spinale proximale.	particulièrement des outils pour mesurer la fatigue.	prise par la communauté scientifique et professionnelle sur ce sujet.	
Servais <i>et al.</i> , 2013 (27)	Évaluation des membres supérieurs chez les personnes non ambulantes	Outils de mesure de trois <i>Myotools</i> : <i>MyoPinch</i> , <i>MyoGrip</i> et <i>MyoWrist</i>	De nouveaux outils ont été conçus pour évaluer avec précision la force de pincement (<i>MyoPinch</i>), de préhension (<i>MyoGrip</i>), de flexion et d'extension du poignet (<i>MyoWrist</i>). Nous avons également conçu un nouvel outil pour évaluer la capacité des personnes à produire des mouvements répétitifs de flexion/extension du poignet et des doigts (<i>MoviPlate</i>). Nous avons évalué la faisabilité et la fiabilité de ces nouveaux outils chez 30 personnes non ambulantes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne et chez 30 témoins masculins appariés selon l'âge. Des mesures existantes, telles que la mesure de la fonction motrice, le tapotement et l'échelle d'évaluation fonctionnelle de l'extrémité supérieure de Brooke, ont également été effectuées.	Les résultats ont montré que les évaluations étaient réalisables pour presque tous les membres supérieurs testés avec le <i>MyoGrip</i> , le <i>MyoPinch</i> et le <i>MoviPlate</i> . La fiabilité de tous les tests, y compris le <i>MyoWrist</i> qui n'était pas réalisable chez les personnes présentant des contractures, était excellente chez les personnes comme chez les témoins. Les capacités motrices diminuent avec le nombre de mois passés en fauteuil roulant. Les scores des tests étaient partiellement corrélés entre eux et avec les mesures cliniques, telles que la capacité vitale, la mesure de la fonction motrice, l'échelle fonctionnelle de la main et le score de Brooke.	Cette étude valide un panel de mesures de la force et de la fonction des muscles des membres supérieurs pour la dystrophie musculaire de Duchenne.	2
Hogrel <i>et al.</i> , 2020 (28)	Évaluation des personnes atteintes d'une dystrophie musculaire de Duchenne	Mesure de la force de préhension	L'objectif principal était d'explorer les changements de la force de préhension chez les personnes atteintes de dystrophie musculaire de Duchenne (DMD) âgées de 5 à 29 ans. L'analyse a porté sur les données recueillies au cours de cinq études internationales sur l'histoire naturelle d'une cohorte de personnes atteintes de DMD. Deux cent deux personnes atteintes de	En ce qui concerne les valeurs absolues, la force de préhension augmentait généralement chez les personnes ambulantes et diminuait chez les personnes non ambulantes. Cependant, lorsqu'elle est normalisée, la force de préhension était déjà réduite à l'âge de 5 ans et continuait ensuite à s'éloigner des valeurs	La force de préhension est une mesure sensible et continue qui peut être utilisée à tous les stades de la DMD. Sa mesure est facile à normaliser, peut être utilisée chez les personnes ambulantes et non ambulantes et ne présente pas d'effet de plancher ou de plafond.	2

			DMD génétiquement prouvée ont été regroupées à partir de cinq études différentes sur l'histoire naturelle. À l'exception de 13 personnes n'ayant effectué qu'une seule visite, la durée moyenne du suivi était de $2,2 \pm 1,6$ ans. Au total, 977 points de mesure ont été recueillis. La force de préhension a été mesurée du côté dominant à l'aide d'un dynamomètre de haute précision.	normales. Plus les personnes étaient faibles, moins elles avaient tendance à perdre de force.		
Krossschell <i>et al.</i> , 2022 (33)	Évaluation des personnes atteintes d'une amyotrophie spinale	Test de marche de 10 mètres	Les objectifs de cette étude étaient : 1) d'établir l'évolution dans le temps et à travers l'âge du temps du 10MWRT dans une cohorte de jeunes participants ambulants atteints d'amyotrophie spinale et 2) d'identifier les relations entre le temps au 10MWRT et l'âge, le type de SMA, le nombre de copies de SMN2 et les données anthropométriques. Les personnes (n = 56) âgées de 2 à 21 ans qui ont été inscrites dans une étude d'histoire naturelle à long terme entre 2005 et 2014 et qui répondaient aux critères d'inclusion ont été incluses. Des modèles linéaires à effets mixtes ont été utilisés pour évaluer les changements dans le temps du 10MWRT avec l'âge et les associations avec le type d'amyotrophie spinale, le nombre de copies de SMN2 et la masse corporelle.	Le type d'amyotrophie spinale 3b (comparativement au 3a), le nombre de copies de SMN2 4 (contre 3) et une masse corporelle plus faible ont été associés à un 10MWRT plus rapide. La performance au 10MWRT s'est améliorée entre 3 et 8 ans, est restée stable entre 9 et 10 ans et a progressivement diminué entre 11 et 18 ans.	Ces résultats constituent le premier rapport longitudinal sur l'histoire naturelle de la durée au 10MWRT chez de jeunes individus atteints d'amyotrophie spinale.	2
Gandolla <i>et al.</i> , 2020 (38)	Évaluation des personnes atteintes	<i>Upper Limb Module</i>	Le module n'ayant été validé qu'avec des patients atteints de la maladie de Duchenne, son utilisation a également été évaluée pour	Les résultats ont montré que ce module présente une fiabilité élevée, d'après le calcul du r de Pearson (0,9942), du	Le présent travail prouve que ce module d'évaluation est un instrument fiable et valide pour mesurer les capacités des	2

	d'une amyotrophie spinale		des patients atteints de dystrophie musculaire de Becker et des ceintures afin de vérifier sa fiabilité et d'étendre son utilisation. En particulier, deux évaluateurs différents ont utilisé cette échelle sur 32 sujets en deux jours consécutifs.	coefficient de corrélation intra-classe (0,9943), de l'erreur standard de mesure (1,36), du changement minimum détectable (3,77) et du coefficient de variation (3 %). Le changement minimum détectable, en particulier, peut être utilisé dans les essais cliniques pour réaliser une évaluation longitudinale complète des effets des interventions avec le temps. La fiabilité inter-évaluateurs avec dix évaluateurs différents a été évaluée et il a été démontré que l'écart par rapport à la moyenne est inférieur au changement minimum détectable calculé.	membres supérieurs chez les personnes atteintes de différentes formes de dystrophie musculaire.	
de Lattre <i>et al.</i> , 2013 (41)	Évaluation de la fonction motrice des enfants atteints de maladie neuromusculaire	<i>Motor Function Measure (MFM)</i>	Deux groupes d'enfants (G1 sains, n = 194 et G2 atteints d'une maladie neuromusculaire, n = 88) ont été évalués par la MFM, soit une fois, soit deux fois par des professionnels médicaux formés, avec un délai entre les 2 MFM allant de 8 à 30 jours. La fiabilité intra- et inter-opérateurs de la MFM a été évaluée.	Vingt items de la MFM-32 ont été complétés avec succès par ces enfants et ont été utilisés pour constituer la MFM-20. L'analyse des composantes principales de la MFM-20 a confirmé les trois domaines fonctionnels. La fiabilité inter- et intra-opérateurs des trois sous-scores et du score total était élevée (coefficient de corrélation intraclasse > 0,90), et la validité discriminante était bonne.	La MFM-20 peut être utilisée comme mesure de résultats pour l'évaluation de la fonction motrice chez les jeunes enfants atteints d'une maladie neuromusculaire.	2

3. Nouvelles approches thérapeutiques pour les maladies neuromusculaires

Depuis 2001, de nouvelles thérapies ont émergé pour améliorer les capacités fonctionnelles de la maladie et envisager une récupération des atteintes fonctionnelles incluant celles de l'appareil locomoteur, comme la biothérapie, l'instrumentation rachidienne sans greffe et le réentraînement à l'effort. Ces thérapies peuvent se retrouver associées à la rééducation conventionnelle et impliquer des changements de modalités d'application et de posologie.

Les nouvelles données publiées depuis 2001 justifient l'importance d'actualiser les connaissances sur l'efficacité et les modalités d'application de la rééducation suivant l'introduction de ces nouvelles interventions proposées aux personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire pour en formuler des recommandations.

3.1. Description et objectifs thérapeutiques

Ces nouvelles approches thérapeutiques visent plusieurs objectifs :

- réduire les limitations d'activité contribuant à l'altération globale de l'état de santé ;
- empêcher les déficiences secondaires pouvant détériorer le fonctionnement de l'appareil locomoteur ou interférer avec le développement moteur et la qualité de vie liée à la santé des personnes.

3.1.1. Biothérapie

Plusieurs biothérapies ont été proposées pour le traitement de certaines maladies neuromusculaires, notamment la thérapie génique, comme les virus adéno-associés (virus considérés comme non pathogènes et pour la plupart non intégrateurs), les traitements médicamenteux par voie orale, les traitements modifiant la lecture du codon stop, les traitements visant à modifier le saut d'exon et les traitements cellulaires (42-44). Certaines thérapies sont déjà utilisées chez l'humain et d'autres semblent être prometteuses et en phase de test préclinique.

3.1.1.1. Thérapie génique

La thérapie génique constitue l'une des voies prometteuses pour le traitement de plusieurs maladies neuromusculaires génétiques potentiellement répondeuses. Elle consiste à insérer, dans les cellules du patient, une version « normale » d'un gène qui a été identifié comme ne fonctionnant pas et causant la maladie. Le gène fonctionnel inséré permet alors au patient de produire à nouveau la molécule dont la déficience était la source de la maladie. Pour réussir l'insertion de ce gène fonctionnel, trois conditions doivent être remplies :

- connaître le gène responsable de la maladie, soit la fonction de ce gène ;
- permettre au gène d'atteindre et d'entrer dans la cellule à l'aide d'un « vecteur », le plus souvent un virus que l'on a rendu inoffensif pour le patient ;
- associer le gène à un promoteur, une séquence d'ADN qui permet son fonctionnement une fois au sein de la cellule.

La thérapie génique consiste à administrer à l'organisme un gène thérapeutique qui permet la fabrication d'une protéine fonctionnelle dans les cellules cibles. La thérapie génique vise à apporter un gène thérapeutique (ou gène-médicament) dans des cellules où le gène est défectueux ou manquant, grâce à un vecteur viral adéno-associé (AAV).

Les virus adéno-associés présentent également une immunogénicité réduite par rapport à d'autres vecteurs viraux utilisés pour la thérapie génique (par exemple, les adénovirus) et certains sérotypes ont un tropisme musculaire naturel. Bien que quelques thérapies géniques aient reçu une approbation réglementaire conditionnelle dans plusieurs pays à travers le monde, un seul médicament (Zolgensma) a reçu l'approbation de la Haute Autorité de santé pour son remboursement, disponible selon certaines conditions (45).

3.1.1.2. Traitements médicamenteux par voie orale

Des traitements médicamenteux par voie orale ont été proposés pour limiter certains symptômes et déficiences identifiés chez des personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire. Par exemple, dans la dystrophie musculaire de Duchenne, une inflammation chronique des muscles contribue à la nécrose des fibres musculaires. Plusieurs anti-inflammatoires sont proposés pour limiter cette inflammation et la nécrose musculaire et ainsi protéger les muscles.

3.1.1.3. Traitements visant à modifier le saut d'exon

Le saut d'exon est une technique qui permet de rétablir un message génétique lisible d'un gène anormal lors d'un décalage du cadre de lecture de ce message du fait d'une anomalie génétique. Cette technique utilise des oligonucléotides antisens, et est particulièrement utilisée pour les personnes atteintes d'une dystrophie musculaire de Duchenne. Il s'agit d'un fragment d'ADN ou d'ARN, généralement synthétisé en laboratoire, qui se lie spécifiquement à un pré-ARN messager naturel (la séquence de l'oligonucléotide antisens est complémentaire de celle du pré-ARN messager). Il peut ainsi modifier le pré-ARN messager (saut ou incorporation d'exon en intervenant à l'étape de sa maturation pour synthétiser l'ARN messager mature). L'objectif est donc de rétablir un message génétique lisible. Pour fabriquer une protéine, le gène est d'abord recopié en une autre molécule, l'ARN messager (ARNm). C'est un processus en deux étapes :

- production d'un pré-ARN messager, une copie du gène qui contient les régions codantes – les exons – et non codantes – les introns ;
- maturation du pré-ARNm en ARN messager (épissage) : les introns sont enlevés et les exons rassemblés ; c'est le modèle destiné à fabriquer la protéine.

Lorsque des exons du gène anormal manquent, les exons de part et d'autre sont mis bout à bout pendant la maturation du pré-ARNm. Mais lorsque la « phrase » créée n'est pas lisible, la protéine n'est pas fabriquée. L'oligonucléotide antisens agit lors de cette étape de maturation, il permet de rétablir la liaison de deux exons compatibles en éliminant celui qui ne l'est pas. L'enchaînement forme alors un message à nouveau lisible, plus court, qui permet de produire une molécule plus petite et fonctionnelle.

3.1.1.4. Traitements visant la modification de la translecture des codons stop

Il est estimé que certaines personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire présentent des anomalies génétiques de type « non-sens ». Ces anomalies aboutissent à la formation d'un « codon stop » prématuré dans l'ARN messager (ARNm) qui stoppe la fabrication de la molécule, comme la dystrophine chez ceux atteints d'une dystrophie musculaire de Duchenne. Ces traitements visent donc à compenser le déficit de sécrétion de certaines molécules comme la dystrophine. Par exemple, l'Ataluren/Translarna est une molécule administrée par voie orale favorisant la lecture des codons stop prématurés, permettant ainsi la traduction de la dystrophine complète. L'Ataluren a reçu l'approbation

de la Haute Autorité de santé pour son remboursement (46), bien que l'agrément conditionnel de l'Agence européenne du médicament ait été remis en cause le 15 septembre 2023⁸.

3.1.1.5. Thérapie cellulaire

La thérapie cellulaire consiste à remplacer, par des cellules souches, des cellules dans lesquelles une anomalie est présente. La greffe de cellules permet de réparer ou de régénérer un organe ou un tissu endommagé. Par exemple, dans la dystrophie musculaire de Duchenne, la transplantation de cellules souches a pour but de favoriser la régénération du muscle et d'améliorer la fonction motrice globale. Les thérapies cellulaires actuellement en cours d'étude impliquent une transplantation allogénique (cellules compatibles avec le donneur) ou une transplantation autologue (cellules éditées et dérivées du patient lui-même) de cellules productrices de la molécule insuffisamment produite.

3.1.2. Instrumentation rachidienne

Les techniques d'instrumentation rachidienne ont considérablement évolué au cours des quarante dernières années (47). La principale déformation orthopédique rachidienne impliquant une instrumentation est la scoliose et, moins fréquemment, la cyphose ou le syndrome de la colonne rigide (6, 48, 49). Ces déformations peuvent être à l'origine d'un inconfort et d'une gêne fonctionnelle, interférant avec la déambulation et les activités de la vie quotidienne. Actuellement, la chirurgie demeure la norme de traitement pour la déformation progressive de la colonne vertébrale dans les maladies neuromusculaires. Plusieurs techniques chirurgicales avec ou sans fusion des vertèbres rachidiennes ont ainsi été proposées pour stabiliser la colonne vertébrale, empêcher l'apparition de nouvelles déformations, atténuer l'aggravation clinique à long terme et améliorer la qualité de vie liée à la santé (50). Parmi ces techniques, il a été retrouvé l'utilisation de tiges de Harrington, l'instrumentation de Luque avec et sans la technique de Galveston et les vis pédiculaires. Malgré la présence d'études basées sur une qualité méthodologique très faible ayant évalué l'efficacité de ce type d'intervention sur les troubles de l'appareil locomoteur, peu d'études ont rapporté les effets indésirables de la chirurgie de la scoliose (6, 48, 51, 52). Le recours à l'instrumentation rachidienne semble dépendre de l'âge du patient, de l'ampleur de la courbe rachidienne (angle de Cobb), du taux de progression de la déformation, de la sévérité des conséquences motrices, du retentissement sur la fonction respiratoire et des traitements conservateurs précédemment proposés aux personnes (6, 8, 48, 51, 53, 54). Par exemple, la fusion rachidienne nécessite une maturité osseuse et ne semble pas apporter des résultats satisfaisants avant la puberté (8, 48).

3.1.3. Réentraînement à l'effort

Le réentraînement à l'effort est défini comme l'ensemble des techniques et stratégies permettant à un individu d'améliorer ses performances fonctionnelles par une sollicitation métabolique individualisée et standardisée en lien avec les objectifs physiopathologiques (51, 52, 55).

Ces techniques et stratégies visent à augmenter les capacités à répondre à l'effort, en améliorant le fonctionnement cardiorespiratoire et métabolique. Le réentraînement à l'effort se base sur un programme individualisé et adaptable selon les capacités, besoins (en lien avec la pathologie) et attentes de l'utilisateur. Le programme de réentraînement à l'effort est adaptable à partir des critères « FITT » (fréquence, intensité, type d'activité, temps/durée). L'entraînement en endurance, qui sollicite le métabolisme aérobie, consiste à réaliser, de manière répétée au cours du temps, des exercices d'une durée suffisante, d'une intensité supérieure à 70 % de la fréquence cardiaque maximale possible pour la

⁸ <https://www.ema.europa.eu/en/news/ema-recommends-non-renewal-authorisation-duchenne-muscular-dystrophy-medicine-traslama>

personne. Le réentraînement à l'effort représente ainsi une thérapie reconnue et validée scientifiquement pour ralentir la perte progressive des fonctions motrices et améliorer la capacité physique, ainsi que l'autonomie quotidienne des personnes (52, 56).

La littérature existante confirme que le réentraînement à l'effort est recommandé comme un traitement de première intention et ne présente pas de danger particulier en cas de maladie neuromusculaire (51, 56).

4. Objectifs et place de la rééducation de l'appareil locomoteur

4.1. Objectifs

La rééducation de l'appareil locomoteur vise plusieurs objectifs (9, 14) :

- **réduire** les déficiences et les incapacités fonctionnelles identifiées lors de l'évaluation initiale à l'aide d'outils objectifs et subjectifs ;
- **prévenir** les déficiences secondaires pouvant détériorer le fonctionnement de l'appareil locomoteur ou interférer avec le développement moteur et la qualité de vie liée à la santé des personnes ;
- **favoriser** la participation et la qualité de vie liée à la santé en mettant en place une rééducation dirigée par des objectifs de participation centrés sur le patient.

4.2. Principales recommandations formulées en 2001

La conférence de consensus de l'ANAES sur les modalités, les indications et les limites de la rééducation dans les maladies neuromusculaires non acquises, publiée en novembre 2001, a permis de synthétiser l'efficacité de 9 types d'interventions de rééducation en incluant 5 ciblant spécifiquement les troubles de l'appareil locomoteur (1). Le niveau global de la qualité méthodologique des données avait été retrouvé comme faible. Les interventions de rééducation ciblant les troubles de l'appareil locomoteur évaluées dans le cadre de la conférence de consensus de 2001 étaient (1) :

- massage (AE) ;
- balnéothérapie et physiothérapie (AE) ;
- mobilisations actives incluant dans les recommandations de 2001 : renforcement musculaire et entraînement cardiorespiratoire (grade B) ;
- mobilisations passives, étirements et postures (grade B) ;
- appareillage du tronc pour des personnes ambulantes et non ambulantes (AE) ;
- appareillage des membres supérieurs, des membres inférieurs et verticalisation (grade B).

4.3. Actualisation des données relatives à la rééducation

Les maladies neuromusculaires sont caractérisées par des phénotypes connus de dégénérescence et de faiblesse musculaires progressives s'associant à des compensations posturales, des risques d'installation progressive de contractures musculaires et de déformations orthopédiques et des pertes fonctionnelles liées à des prédispositions génétiques. L'amélioration de l'efficacité et des modalités d'application de la rééducation pour le traitement de ces maladies résulte en la prolongation de la déambulation, la diminution de la prévalence de contractures musculaires sévères et de déformations orthopédiques, incluant la scoliose, et le maintien de la fonction motrice globale et de la participation dans toutes les sphères de la vie quotidienne (9).

Depuis 2001, l'actualisation des données sur les interventions de rééducation proposées aux personnes atteintes de maladie neuromusculaire permet de les lister comme suit (35, 44, 57-61) :

- rééducation fonctionnelle réalisée et/ou supervisée par un professionnel compétent :
 - mobilisations passives des chevilles, genoux et hanches et étirements des muscles péri-articulaires pour lutter contre les contractures musculaires et les limitations articulaires :

recommandées chez les personnes atteintes d'une dystrophie musculaire de Duchenne ou d'une dystrophie musculaire congénitale (avis d'experts) (14, 44),

- mobilisations actives d'une région spécifique ou de l'ensemble du corps incluant :
 - renforcement musculaire :
 - recommandées à intensité faible à modérée chez les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire (grade B) (14, 44, 62),
 - recommandées à faible intensité chez les enfants atteints d'une dystrophie musculaire de Duchenne âgés de 2 à 7 ans (grade C) (14),
 - non recommandées en excentrique ou avec une résistance élevée chez les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire (grade B) (26, 44),
 - exercices aérobie ou entraînement cardiorespiratoire à l'effort :
 - recommandés à faible intensité chez les enfants atteints d'une dystrophie musculaire de Duchenne âgés de 2 à 7 ans pour prévenir l'apparition de comorbidités causées par l'inactivité physique (grade B) (14),
 - recommandés à intensité faible à modérée chez les personnes atteintes d'une myopathie mitochondriale ou une myopathie inflammatoire pour augmenter la résistance à l'effort (grade B) (63),
 - non recommandés à haute intensité selon la maladie neuromusculaire (grade B) (26, 44),
- appareillages orthopédiques de posture :
 - recommandés chez les enfants atteints d'une dystrophie musculaire de Duchenne âgés de 2 à 7 ans pour prévenir la déformation articulaire et prolonger la capacité à déambuler (grade C) (14),
 - recommandés chez les personnes atteintes d'une dystrophie musculaire de Duchenne avec perte progressive de fonction des membres inférieurs (grade B) (14),
- aides techniques aux activités de la vie quotidienne :
 - fauteuil roulant recommandé pour les personnes atteintes d'une dystrophie musculaire de Duchenne avec perte d'autonomie importante (grade C) (14),
 - fauteuil roulant recommandé pour les personnes atteintes d'une dystrophie musculaire de Duchenne en fin d'adolescence ou adulte (avis d'experts) (14) ;
- activité physique adaptée ;
- balnéothérapie : recommandée pour les personnes atteintes d'une dystrophie musculaire de Duchenne et avec perte d'autonomie importante pour améliorer la fonction motrice globale (grade C) (14). La balnéothérapie est une variante d'activité physique.

Enfin, comparativement à 2001, le recours au massage doit être réduit en pratique clinique courante.

5. Rééducation, à la suite de l'introduction de nouvelles approches thérapeutiques, des enfants, adolescents et adultes atteints d'une maladie neuromusculaire

Sur l'ensemble des recommandations de bonnes pratiques, des revues systématiques avec ou sans méta-analyses et des essais contrôlés randomisés, aucune donnée n'a été identifiée concernant l'évaluation de l'efficacité et les modalités d'application de la rééducation à la suite de l'introduction de nouvelles approches thérapeutiques, telles que la biothérapie, l'instrumentation rachidienne sans greffe ou le réentraînement à l'effort auprès de personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire.

Quelques études ont toutefois été menées sur des souris et des chiens en combinant des exercices physiques et un traitement médicamenteux agoniste à la protéine kinase activée par l'AMP en cas de dystrophie musculaire (64). Ces études visaient à augmenter l'expression des protéines liées au métabolisme oxydatif chez les souris. Les résultats ont suggéré que les exercices physiques peuvent être utilisés conjointement avec d'autres traitements visant la dystrophie musculaire. En extrapolant aux personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire, et en raison de la grande variété d'exercices physiques pouvant être proposés, il semble indispensable de construire les modalités de délivrance de la rééducation associée à une biothérapie, une instrumentation rachidienne sans greffe ou du réentraînement à l'effort selon l'efficacité, la dose-effet et le mécanisme physiopathologique visé de cette combinaison. Le premier objectif de ces futures recherches serait de savoir si l'efficacité est statistiquement significative et cliniquement pertinente pour les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire. Le deuxième objectif serait de savoir si la combinaison de ces interventions est pertinente selon une posologie déterminée et la maladie neuromusculaire visée. Enfin, le dernier objectif serait de savoir quels mécanismes physiopathologiques pourraient être visés et donc quels troubles de l'appareil locomoteur pourraient être améliorés.

5.1. Rééducation à la suite de l'introduction d'une biothérapie

Définition

De nombreuses biothérapies sont désormais utilisées pour diverses maladies neuromusculaires. Ces biothérapies impliquent des changements dans le choix et la posologie de la rééducation de l'appareil locomoteur. L'apport des biothérapies a particulièrement été documenté dans l'amyotrophie spinale avec comme bénéfice une amélioration de la fonction motrice globale. Les enfants bénéficiant d'une biothérapie pourraient ainsi acquérir la capacité à marcher en pré-symptomatique ou obtenir une amélioration de leurs capacités à se tenir en position assise en post-symptomatique. Ce changement de l'évolution de l'histoire naturelle de la maladie neuromusculaire et de ses conséquences peut induire des modifications des structures et des fonctions de l'appareil locomoteur. La trajectoire des déficiences de l'appareil locomoteur est différée dans le temps en suivant l'histoire naturelle, en s'atténuant, voire en devenant absentes grâce à l'introduction de biothérapies. Il est donc nécessaire de guider les pratiques selon les nouveaux besoins de rééducation et de construire les modalités de délivrance de la rééducation associée à l'introduction d'une biothérapie, et d'adapter les modalités de rééducation selon la dose-effet et le mécanisme physiopathologique visés.

Présupposés physiopathologiques et/ou fonctionnels

Au regard de l'impact des biothérapies sur les mécanismes physiopathologiques des maladies neuromusculaires et les signes et symptômes cliniques, la rééducation consisterait à changer de paradigme dans la prise en charge de ces pathologies et de tenir compte des potentielles améliorations de l'appareil locomoteur à venir. L'acquisition de nouvelles capacités motrices entraîne une vigilance accrue sur l'évolution orthopédique du patient, de la scoliose, des capacités neuromusculaires des membres supérieurs et des membres inférieurs, de la fatigue et de la douleur.

Recommandations

- ➔ En l'état actuel des connaissances, il est recommandé que les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire, et recevant une biothérapie, bénéficient d'une rééducation prenant en compte les améliorations des fonctions de l'appareil locomoteur constatées à l'aide de questionnaires et d'échelles d'évaluation des déficiences de structure et de fonction, des limitations d'activité et des restrictions de participation à la vie en société impliquant l'appareil locomoteur (AE).

5.2. Rééducation à la suite de l'introduction d'une instrumentation rachidienne sans greffe

Définition et objectifs

Il existe différents types d'instrumentation rachidienne avec ou sans greffe utilisés chez les enfants atteints de maladie neuromusculaire :

- arthrodèse vertébrale définitive consistant en une fusion vertébrale globale, qui arrête la croissance. Elle est à haut risque de complications hémorragiques et infectieuses dans cette population (65, 66) ;
- tige de croissance traditionnelle nécessitant des allongements itératifs tous les 6 à 9 mois (67) et présentant des complications liées à la répétition des chirurgies (68, 69) ;
- tige de croissance magnétique MAGEC (70) nécessitant un allongement tous les 4 à 6 mois par un dispositif transcutané et présentant des risques de blocage (71) ;
- tige de croissance auto-extensible NEMOST (72, 73) s'allongeant avec la croissance et les mouvements de l'enfant et présentant des risques de blocage.

Ces types d'instrumentation sont recommandés en cas d'immaturité squelettique afin de préserver un potentiel de croissance rachidienne et thoracique (74, 75).

L'objectif de la chirurgie rachidienne est d'améliorer la qualité de vie des personnes à travers une meilleure posture, assise ou debout. La rééducation de l'appareil locomoteur a pour objectifs d'entretenir les fonctions motrices le plus longtemps possible, de minimiser les limitations articulaires, de garder le rachis aligné et de favoriser une bonne densité osseuse. Le rééducateur doit, de plus, prévenir les flexions des membres inférieurs et le risque de subluxation/luxation des hanches.

Ces recommandations s'appliquent aux nouvelles approches thérapeutiques, soit les instrumentations rachidiennes sans greffe. Ainsi, la spécificité de ces nouvelles approches thérapeutiques est que le rééducateur doit être vigilant à l'évolution du dispositif avec la croissance et à l'évolution de la maladie au fil de l'âge, *a contrario* de la rééducation qui peut être proposée après une instrumentation rachidienne avec greffe. Bien que les maladies neuromusculaires présentent des spécificités, la rééducation proposée doit avant tout se baser sur le phénotype clinique et les objectifs fonctionnels de la personne atteinte d'une maladie neuromusculaire. L'introduction de nouvelles approches thérapeutiques

renforce la vigilance quotidienne de l'entourage et son implication dans la prise en soins de la personne atteinte d'une maladie neuromusculaire.

Rééducation pré-opératoire

La rééducation pré-opératoire doit répondre à plusieurs objectifs et inclure plusieurs interventions pour les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire et indiquées à la chirurgie, à savoir :

- réaliser une évaluation pluridisciplinaire pré-opératoire incluant la personne atteinte, la famille, le chirurgien, les professionnels de santé impliqués dans la rééducation et la réadaptation aux fins d'évaluer et de planifier les priorités et les modalités d'intervention (76) ;
- planifier et anticiper les modifications morphologiques par l'augmentation en hauteur du sujet et en anticipant l'installation assise en post-opératoire, ainsi que les pertes fonctionnelles éventuelles en post-opératoire dues à la perte de souplesse rachidienne ;
- réaliser un bilan des capacités fonctionnelles et cibler la rééducation selon les objectifs possibles et souhaités par les parties prenantes ;
- éduquer les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire au sujet des consignes post-opératoires telles qu'éviter les rotations du rachis et les flexions de hanche supérieures à 90° pendant les premiers 4 à 6 mois post-chirurgie, les techniques de déplacement et de transfert lors des activités de la vie quotidienne (77), ainsi que les postures à adopter concernant l'installation en position assise pour corriger les flexions de hanche afin de limiter la prise de position en extension du rachis à la suite de la chirurgie ;
- évaluer les différentes activités réalisées dans la journée (debout, assis, déambulation) pour adapter la durée, la fréquence et l'intensité de la rééducation (78).

Concernant la rééducation pré-opératoire des membres supérieurs, il n'y a pas de littérature spécifique, mais il semble judicieux de faire attention aux potentielles pertes fonctionnelles en post-opératoire du fait de l'enraidissement du rachis. Cela doit être discuté avec l'enfant et sa famille en phase pré-opératoire.

Rééducation post-opératoire immédiate

La rééducation post-opératoire immédiate se déroule à l'hôpital et en établissement de soins médicaux et de réadaptation, et inclut le plus souvent les consignes suivantes :

- reprise de la station assise le plus précocement possible ;
- rééducation des fonctions motrices pour restaurer la station assise et recourir à des aides techniques dans le quotidien pour favoriser l'autonomie lors de la prise des repas ;
- prévention des complications post-chirurgicales dues à l'immobilité : mobilisation précoce active et passive des articulations des membres supérieurs et inférieurs (79) ;
- rééducation du contrôle postural à l'aide d'exercices actifs du rachis, et particulièrement de la région cervicale, avec une exposition graduée à la contrainte (80) ;
- éducation des personnes opérées concernant les mouvements à éviter tels que les rotations du rachis et la rétroversion du bassin pendant les premiers 4 à 6 mois post-chirurgie, les techniques de déplacement et de transfert lors des activités de la vie quotidienne (77), ainsi que les postures à adopter concernant l'installation en position assise pour corriger les flexions de hanche (supérieures à 90°) afin de limiter la prise de position en extension du rachis à la suite de la chirurgie ;
- prévention des complications du décubitus prolongé et des troubles de l'équilibre (ex. : chute) et lutte contre la douleur lors de la rééducation par la prise de médicaments antalgiques.

La rééducation post-opératoire immédiate devrait suivre logiquement les décisions prises lors de l'évaluation pré-opératoire. La durée de cette phase est déterminée par le protocole du chirurgien et les éventuelles complications.

Rééducation post-opératoire à long terme

Dans cette phase, les capacités globales de la personne opérée devraient être pleinement intégrées dans la vie quotidienne et l'entourage doit être sensibilisé à y participer activement. Les précautions prises en post-opératoire immédiat concernant les mouvements du rachis à proscrire peuvent être progressivement levées après 5 à 6 mois selon l'évolution. La rééducation devrait se focaliser sur l'amélioration des capacités fonctionnelles lors des activités de la vie quotidienne et de la participation à la vie en société. L'activité physique devrait être maintenue au maximum possible avec une attention particulière à la prévention des chutes qui pourraient avoir des conséquences sur les implants posés lors de la chirurgie.

Recommandations

- ➔ Il est recommandé que les indications de chirurgie d'instrumentation rachidienne sans greffe pour les enfants atteints de maladies neuromusculaires soient prises de façon partagée et pluridisciplinaire dans le cadre de consultations dédiées entre le chirurgien orthopédiste, le neuropédiatre, le médecin de médecine physique et de réadaptation, le pneumologue et le patient, le responsable légal et/ou ses aidants (AE).
- ➔ Une évaluation pré-opératoire fonctionnelle et orthopédique de l'appareil locomoteur est recommandée en association à l'évaluation pluridisciplinaire nutritionnelle, respiratoire et infectieuse (AE).
- ➔ Une guidance parentale est souhaitable en phase pré-opératoire afin de former les aidants aux manutentions à réaliser en phase post-opératoire à l'aide d'ateliers de pair-aidance (AE).
- ➔ Il est recommandé d'étudier l'opportunité d'un séjour en établissement de soins médicaux et de réadaptation en phase post-opératoire pour limiter la durée de séjour en service hospitalier de chirurgie et favoriser l'installation précoce de l'enfant dans une position adaptée à ses capacités (AE). Cette indication doit être discutée au cas par cas avec les aidants et/ou le responsable légal et l'enfant en fonction des ressources disponibles autour du domicile (AE).
- ➔ Il est recommandé de mettre en place une rééducation précoce post-opératoire ciblée selon les besoins adaptés aux nouvelles fonctions (AE).
- ➔ Il est recommandé que la rééducation se focalise sur les capacités qu'avait la personne et qu'elle souhaite retrouver (AE).
- ➔ Il est recommandé de mettre en œuvre des adaptations et des aides techniques pour permettre de retrouver une station assise, debout et couchée confortable à l'issue de la chirurgie d'instrumentation rachidienne sans greffe selon ses fonctions et ses capacités antérieures (AE).

5.3. Rééducation à la suite de l'introduction du réentraînement à l'effort

Définition

Le réentraînement à l'effort est à proprement parler une méthode rééducative à part entière. Dans les maladies neuromusculaires, on entend par réentraînement à l'effort toute pratique d'activité physique. Il est aujourd'hui admis que la lutte contre l'inactivité est primordiale au même titre que la promotion de l'activité physique. Alors que la notion d'effort renvoie à une activité intense de dépassement parfois inaccessible pour le patient, avec potentiel effet nocebo, le consensus actuel tend à utiliser la notion d'activité physique adaptée (APA), permettant de rendre l'exercice accessible à tous. En effet, selon le phénotype et la sévérité du déficit moteur, la notion d'effort est relative à l'effort perçu par le patient et peut prendre la forme de tout mouvement actif. Ainsi, le réentraînement à l'effort doit désormais être envisagé comme l'augmentation du temps consacré au mouvement et la diminution des temps d'inactivité. Il s'inscrit généralement dans une démarche éducative à travers des programmes d'éducation thérapeutique du patient.

Le réentraînement à l'effort est le plus souvent débuté puis ajusté par un professionnel qualifié et si possible inscrit dans une démarche d'autonomisation de la personne pour qu'une auto-rééducation puisse être envisagée. Il est crucial que la personne concernée puisse apprendre, développer et approfondir la connaissance de son organisme pendant l'effort, quels indicateurs utiliser, quelles précautions observer, quelle vigilance conserver (fréquence cardiaque, fatigue, intensité et puissance, douleur, etc.). Une absence de connaissance de ce monitoring empêche bien souvent la bonne réalisation d'un programme de réentraînement à l'effort en autonomie.

Le réentraînement à l'effort a pour but de permettre à une personne d'adopter un mode de vie physiquement actif sur une base régulière afin de réduire les facteurs de risque de la sédentarité ou de l'inactivité physique et les limitations fonctionnelles liés à l'affection de longue durée dont elle est atteinte. Pour être intégré au mode de vie, le recours au réentraînement à l'effort par l'activité physique adaptée doit prendre en compte pour chacun à la fois l'impact et les limitations liées à la pathologie, mais aussi ses souhaits et motivations personnelles, son environnement familial, sa situation sociale, son autonomie et son équipement ou celui de la structure accessible, le cas échéant.

L'intensité faible, modérée ou soutenue doit être basée sur les recommandations relatives à l'activité physique adaptée définies par la Haute Autorité de santé⁹.

Présupposés physiopathologiques et/ou fonctionnels

Longtemps, toutes formes d'activité physique ont été proscrites dans les maladies neuromusculaires par crainte de léser ou fatiguer davantage un muscle fragilisé, affaibli, fatigable. Ces forces devaient être conservées pour gérer le quotidien. Cependant, à partir des années 1980, ce dogme a été remis en question : lutter contre le déconditionnement physique et l'amyotrophie de sous-utilisation a été considéré comme une priorité afin d'améliorer l'espérance et la qualité de vie de ces personnes. La fragilité musculaire à l'exercice est différente selon le type de myopathie. Néanmoins, depuis une vingtaine d'années, de nombreuses études de bonne qualité méthodologique ont montré l'innocuité et l'intérêt du recours à un programme de réentraînement à l'effort adapté dans une grande diversité d'étiologies neuromusculaires (81).

⁹ https://www.has-sante.fr/jcms/c_2876862/fr/consultation-et-prescription-medicale-d-activite-physique-a-des-fins-de-sante

Différents schémas de pratique ont été proposés, basés sur des modalités d'entraînement en endurance, de renforcement musculaire ciblé, d'entraînement par intervalles ou d'efforts brefs et intenses (5).

Si les études en question ont été réalisées chez des personnes présentant les étiologies les plus fréquentes parmi ces maladies neuromusculaires rares, il est admis que le réentraînement à l'effort peut être pratiqué chez toutes les personnes sans distinction, en prenant essentiellement en compte leur phénotype et leur ressenti. On entend par phénotype, la topographie et la sévérité du déficit moteur et son impact fonctionnel, et par ressenti, la douleur et la fatigue perçues.

Notons que dans ces études, le dosage du taux sérique de la créatine-phosphokinase (CPK) n'apparaît pas comme un marqueur pertinent de tolérance à un programme de réentraînement à l'effort.

Objectifs, indication et critères d'évaluation

Les récentes recommandations de l'Organisation mondiale de la santé incitent l'ensemble de la population à réduire les périodes de sédentarité et d'inactivité¹⁰. Chez les personnes atteintes de maladies neuromusculaires, l'objectif est de maintenir, voire d'augmenter, les capacités fonctionnelles pour améliorer l'autonomie, de limiter l'amyotrophie et de réduire le déconditionnement lié à la sédentarité. Il est aussi rapporté des bénéfices psychologiques importants : renforcement de l'image de soi, intégration sociale, réduction de l'anxiété et de la dépression. Enfin, le réentraînement à l'effort joue également un rôle sur la prévention des comorbidités associées. Un programme de réentraînement à l'effort d'intensité au moins modérée et pratiqué de façon régulière, sur un rythme d'environ 30 minutes trois jours par semaine, doit pouvoir être adapté à tout type de personne atteinte d'une maladie neuromusculaire en toute innocuité afin de limiter la progression de la maladie en prenant en compte ses passions, ses envies, ses besoins, ses capacités, ses comorbidités, son quotidien et son environnement social. La sécurité de la pratique d'un programme de réentraînement à l'effort encadrée est démontrée par l'absence d'événements indésirables délétères dans les nombreuses études traitant de cette modalité de rééducation.

Le type de programme de réentraînement à l'effort apportant le meilleur niveau de preuve combine des exercices en endurance et des exercices de renforcement musculaire ciblés. Les premiers améliorent la capacité oxydative, la tolérance à l'effort et la résistance à la fatigue chronique, et les seconds entretiennent la force nécessaire aux fonctions essentielles.

Le programme de réentraînement à l'effort personnalisé doit être co-construit et régulièrement ajusté avec le patient et ses aidants. Le recours à un carnet ou à une application numérique de suivi peut permettre de quantifier les exercices réalisés, le volume de pratique et leur tolérance.

Description technique et variante et facteurs limitants

Afin de satisfaire aux objectifs précédemment décrits, le réentraînement à l'effort doit être mis en œuvre de façon individualisée, régulière et progressive. Des bénéfices ne pourront être observés que si la pratique est accompagnée et inscrite dans la durée. Pour cela, elle doit être motivée par l'envie et les possibilités accordées.

La pratique du réentraînement à l'effort peut prendre différentes formes : individuelle ou en groupe, instrumentale ou non, à la maison, en extérieur ou dans des infrastructures spécialisées. Comme cela a été mentionné plus haut, on distingue les exercices permettant de travailler l'endurance, dits aérobie, et ceux centrés sur le renforcement musculaire. Un programme d'entraînement avec des exercices

¹⁰ <https://iris.who.int/bitstream/handle/10665/272722/9789241514187-eng.pdf>

combinés est le plus pertinent mais, à défaut, le programme peut débuter et/ou se poursuivre uniquement avec des exercices d'endurance (5).

Les exercices aérobie ont pour objectifs l'augmentation des capacités oxydatives et cardiovasculaires, la tolérance à l'effort, et de limiter la fatigue chronique. À terme, les séances d'intensité modérée à élevée doivent durer 30 minutes en moyenne, 3 jours par semaine en respectant une période de récupération suffisante entre les séances (une journée sans activité intense). Les séances d'intensité légère peuvent être pratiquées tous les jours et même plusieurs fois par jour (déplacements, activités du quotidien et loisirs). Au début du programme, les exercices sont volontairement courts et très accessibles, puis les séances progressent d'abord en augmentant leur durée, puis en réalisant des exercices d'intensité modérée à plus élevée, supérieure à 55 % de la fréquence cardiaque maximale. Le recours à un programme d'exercices fractionné peut également être proposé (alternance de périodes plus intenses et de récupération), car il apporte des bénéfices sur la fatigue, les capacités cardiorespiratoires et permet de rompre la monotonie.

Les exercices de renforcement ont pour objectif l'entretien des masses musculaires et de la force nécessaire aux fonctions essentielles et au maintien de l'autonomie. Dans l'idéal, ces exercices complètent les exercices aérobie à une fréquence de 2 à 3 séances/semaine d'intensité modérée à soutenue. Au début du programme, les exercices sont volontairement dynamiques concentriques avec des charges faibles, puis l'entraînement progresse prudemment en augmentant le nombre de répétitions puis la charge au fil des séances et en recourant peu à peu à des exercices isométriques, puis éventuellement avec quelques phases excentriques. On peut profiter de ces exercices pour solliciter d'autres qualités physiques, telles que l'équilibre, la souplesse, la coordination et la motricité fine.

Une réévaluation des capacités et de la tolérance aux séances en termes de douleur et de fatigue peut être réalisée à tout moment du programme de réentraînement afin de le réajuster. La durée de la séance est toujours à privilégier par rapport à son intensité.

Parmi les variantes, le programme d'entraînement peut se réaliser en milieu aquatique avec des exercices en balnéothérapie au cours desquels le mouvement est facilité ou résisté. Des jeux sérieux reposant sur la réalité virtuelle peuvent également être initiés avec un encadrement pour stimuler l'adhésion dans la durée, notamment des plus jeunes.

Il importe de prendre en compte tous ces éléments pour permettre une activité autonome dite autodéterminée et motivée qui la rendra régulière. Pour un sujet motivé, le réentraînement à l'effort n'a alors pas de limite dans la forme qu'il peut prendre en dehors de celle imposée par la prévention de la chute et du traumatisme direct, la tolérance des séances et leur accessibilité : activités de la vie quotidienne, jeux familiaux, marche, piscine, éducation physique et sportive en dispense de certaines activités, foot en fauteuil, tennis de table, etc., à domicile, en milieu associatif, auprès de maisons sport-santé, etc.

À distance des événements aigus (décompensation cardiorespiratoire aiguë, chirurgie et suite de chirurgie immédiate), il n'existe pas de contre-indication absolue à la pratique d'un programme de réentraînement à l'effort pour les personnes atteintes de maladies neuromusculaires, hormis celles imposées par leurs comorbidités.

Adaptations orthétiques

Dans le traitement orthétique d'une personne atteinte d'une maladie neuromusculaire, deux grands objectifs se dégagent :

1. lutter contre les rétractions musculo-tendineuses du fait d'une rupture de balance agonistes/antagonistes ;

2. compenser l'incapacité fonctionnelle. Une discussion avec la personne atteinte permet, en fonction du mode de vie de celle-ci, de dégager des priorités de compensation du handicap généré par les déficiences.

L'appareillage permet ainsi de lutter contre les rétractions musculo-tendineuses. La confection d'orthèses statiques de repos globales implique que la position soit définie par une posture confortable en course externe des muscles déficitaires.

À la suite des priorités de compensation fonctionnelle définies avec la personne diagnostiquée, la confection d'orthèses à visée d'aide technique pour l'écriture, les activités de la vie quotidienne, le travail et les loisirs peut être réalisée.

Analyse scientifique

Plusieurs revues systématiques ont spécifiquement évalué l'efficacité de divers programmes de réentraînement à l'effort auprès de personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire. Toutefois, ces essais n'ont pas évalué comment la rééducation devait être adaptée à long terme, au-delà des premiers mois d'introduction du réentraînement à l'effort auprès de personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire. Les avis d'experts formulés se sont davantage basés sur le phénotype clinique des personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire plutôt que sur le type de maladie.

Recommandations

- ➔ Prise en charge thérapeutique

Il est recommandé de décider les modalités de réentraînement à l'effort en réunion pluridisciplinaire et encadrée (AE).

Il est recommandé que le réentraînement à l'effort soit davantage adapté à l'atteinte motrice, aux limites cardiorespiratoires et aux troubles cognitifs éventuels, ainsi qu'aux préférences et motivations de la personne atteinte d'une maladie neuromusculaire, qu'à son étiologie à proprement parler (AE).

- ➔ Examens préalables

Une exploration fonctionnelle respiratoire (EFR) et un examen cardiologique doivent être réalisés au préalable de l'instauration d'un programme de réentraînement à l'effort (grade A).

Il est recommandé de procéder à une épreuve d'effort métabolique progressive dans un service spécialisé, qui servira de référence et permettra de paramétrer le niveau de l'effort d'entraînement de la personne atteinte d'une maladie neuromusculaire (puissance maximale aérobie (PMA) et détermination de la fourchette de fréquence cardiaque cible pour l'entraînement, en rapport avec le taux de puissance maximale aérobie bien toléré) (AE).

- ➔ Critères de jugement

Un même critère de jugement doit être utilisé pour évaluer la progression de la personne atteinte d'une maladie neuromusculaire, comme la puissance maximale aérobie (PMA en watts), la consommation maximale d'oxygène (VO_2max), la fréquence cardiaque et/ou la fatigue (grade A).

La fatigue et la douleur doivent être surveillées et peuvent être appréciées à chaque séance à l'aide d'échelles ou de questionnaires appropriés (AE).

- ➔ Modalités pratiques

Il est recommandé que le réentraînement à l'effort combine l'endurance (aérobie) et des exercices de renforcement ciblés (grade A).

Chaque séance doit commencer par une période d'échauffement standard et se terminer par une période de récupération progressive vers la fréquence cardiaque de repos (AE).

Il est recommandé de privilégier des exercices dynamiques et concentriques sur les fonctions déficitaires et/ou à préserver (marche, équilibre, retournement) (grade A).

Il est recommandé de proposer un programme de réentraînement à l'effort progressif, récréatif, diversifié et ludique afin d'encourager l'observance de la personne atteinte d'une maladie neuromusculaire (AE).

➔ Types d'intervention

Il est recommandé de proposer ce type de réentraînement à l'effort aux (AE) :

- **personnes ambulantes : marche avec des bâtons, bicyclette de rééducation, tapis de marche, ou vélo elliptique ;**
- **personnes non ambulantes ou à risque de chute : cycloergomètre semi-assis ou assis, cycloergomètre à bras pour limiter le surmenage articulaire et prévenir les chutes.**

➔ Durée

La durée des séances de réentraînement à l'effort doit également être adaptée aux possibilités de la personne atteinte d'une maladie neuromusculaire et évoluer progressivement (AE).

La durée moyenne d'une séance de réentraînement à l'effort à atteindre est de 30 minutes (grade A).

Il est recommandé de proposer aux personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire une journée de récupération entre chaque séance de réentraînement à l'effort modérée à élevée afin de limiter les risques liés à l'accumulation de fatigue, tels que le surentraînement ou une fracture de fatigue (AE).

➔ Intensité

Il est recommandé que l'intensité puisse atteindre une fourchette comprise entre 70 et 85 % de la fréquence cardiaque maximale (AE). Elle doit être adaptée aux possibilités de la personne atteinte d'une maladie neuromusculaire et évoluer progressivement (AE). L'intensité cible sera recherchée une fois que la durée cible des séances est atteinte (AE).

➔ Fréquence

Il est recommandé de réaliser le réentraînement à l'effort 3 fois par semaine, soit 90 à 150 minutes par semaine (grade A).

➔ Suivi et continuité

Il est recommandé d'utiliser un relevé d'entraînement via un carnet ou un outil connecté afin d'apprécier l'évolution et la tolérance des séances par la personne atteinte d'une maladie neuromusculaire (AE).

Il est préconisé d'orienter la personne atteinte d'une maladie neuromusculaire vers une structure adaptée à la participation d'un programme de réentraînement à l'effort, permettant l'accès à ces pratiques et leur accompagnement (AE).

Conclusion

Le terme de « maladie neuromusculaire » recouvre un large groupe d'affections, probablement plus d'un millier de maladies hétérogènes, ayant en commun l'atteinte de l'une des composantes du système nerveux périphérique incluant le deuxième motoneurone dans la corne antérieure de la moelle épinière, la jonction neuromusculaire, le nerf périphérique et la fibre musculaire au sein du muscle. Ainsi, la présentation clinique, l'histoire naturelle et le pronostic sont très variables selon la maladie neuromusculaire.

Les échelles/questionnaires et les résultats rapportés par les personnes évaluant les troubles de l'appareil locomoteur sont une partie essentielle de l'évaluation des personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire. Une sélection appropriée est nécessaire pour tenir compte des caractéristiques individuelles relatives aux phénotypes cliniques de chaque personne atteinte afin de choisir les outils validés les plus adaptés à l'objectif de l'évaluation. Les principaux objectifs des outils standardisés d'évaluation sont :

- surveiller la progression de la maladie, en comparaison aux histoires naturelles, pour identifier une éventuelle déviation ;
- anticiper les pertes fonctionnelles ;
- identifier le besoin d'interventions supplémentaires ;
- avoir un langage commun entre professionnels.

Depuis 2001, de nouvelles thérapies telles que la biothérapie, l'instrumentation rachidienne et le réentraînement à l'effort ont émergé pour améliorer l'état fonctionnel des personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire et envisager une récupération des atteintes fonctionnelles incluant celles de l'appareil locomoteur. Ces nouvelles thérapies visent plusieurs objectifs :

- réduire les déficiences fonctionnelles contribuant à l'altération globale de l'état de santé ;
- empêcher les déficiences secondaires pouvant détériorer le fonctionnement de l'appareil locomoteur ou interférer avec le développement moteur et la qualité de vie liée à la santé des personnes.

Sur l'ensemble des recommandations de bonnes pratiques, des revues systématiques avec ou sans méta-analyses et des essais contrôlés randomisés, aucune donnée n'a été identifiée concernant l'évaluation de l'efficacité et les modalités d'application de la rééducation à la suite de l'introduction de nouvelles approches thérapeutiques telles que la biothérapie, l'instrumentation rachidienne sans greffe ou le réentraînement à l'effort auprès de personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire. Du fait de l'émergence de ces nouvelles approches thérapeutiques, la littérature scientifique manque encore de données probantes basées sur des méthodologies rigoureuses et comparables, des critères objectifs de mesure et des outils d'évaluation standardisés. Ainsi, l'élaboration du plan de traitement incluant diverses interventions de rééducation doit être adaptée au phénotype clinique de la maladie neuromusculaire, au stade de développement de la personne atteinte et aux connaissances médicales avérées. Le projet thérapeutique est spécifique à chaque patient, établi à partir d'un consensus pluridisciplinaire auquel la participation active du patient est indispensable.

Table des annexes

Annexe 1.	Méthode de travail	60
Annexe 2.	Description de la recherche documentaire	63

Annexe 1. Méthode de travail

Méthode recommandations pour la pratique clinique

Les recommandations de bonne pratique (RBP) sont définies dans le champ de la santé comme « des propositions développées méthodiquement pour aider le praticien et le patient à rechercher les soins les plus appropriés dans des circonstances cliniques données ».

La méthode recommandations pour la pratique clinique (RPC) est la méthode préférentielle à la Haute Autorité de santé (HAS) pour élaborer des recommandations de bonne pratique. Il s'agit d'une méthode rigoureuse qui repose sur :

- la participation des professionnels et représentants des patients et usagers concernés par le thème de la RBP ;
- la transparence vis-à-vis de l'analyse critique de la littérature, de l'essentiel des débats et des décisions prises par les membres du groupe de travail, des avis formalisés des membres du groupe de lecture, de l'ensemble des participants aux différents groupes ;
- l'indépendance d'élaboration des recommandations par : le statut de la HAS, autorité publique indépendante à caractère scientifique, l'indépendance des groupes impliqués (groupe de travail, groupe de lecture) et l'indépendance financière ;
- la gestion des intérêts déclarés par les experts du groupe de travail.

Choix du thème de travail

La HAS prend l'initiative de l'élaboration de la recommandation (autosaisine) ou répond à la demande d'un autre organisme, tel que :

- un conseil national professionnel de spécialité, le Collège de la médecine générale, un collège de bonne pratique, une société savante ou toute autre organisation de professionnels de santé ;
- une institution, une agence sanitaire ou un organisme de santé publique ;
- un organisme d'assurance maladie ;
- une association représentant des usagers du système de santé.

Après inscription du thème de la recommandation au programme de la HAS, une phase de cadrage préalable à l'élaboration de toute RBP est mise en œuvre (voir guide note de cadrage). Elle a pour but, en concertation avec le demandeur, les professionnels et les usagers concernés, de choisir la méthode d'élaboration de la RBP et d'en délimiter le thème. Cette phase de cadrage permet en particulier de préciser l'objectif des recommandations et les bénéfices attendus en termes de qualité et de sécurité des soins, les questions à traiter, les professionnels et les usagers concernés par la recommandation.

Coordination du projet

Le déroulement d'une RBP, du cadrage à la diffusion des recommandations, est sous la responsabilité d'un chef de projet de la HAS chargé :

- de veiller au respect de la méthode et à la qualité de la synthèse des données de la littérature ;
- d'assurer la coordination et d'organiser la logistique du projet.

Le chef de projet veille en particulier à ce que :

- la composition des groupes soit conforme à celle définie dans la note de cadrage ;
- l'ensemble des membres désignés permette d'assurer la diversité et un équilibre entre les principales professions mettant en œuvre les interventions considérées, les différents courants d'opinion, les modes d'exercice, les lieux d'exercice.

Le chef de projet participe à l'ensemble des réunions.

Pour chaque thème retenu, la méthode de travail comprend les étapes suivantes.

Groupe de travail

Un groupe de travail multidisciplinaire et multiprofessionnel est constitué par la HAS. Il comprend de façon optimale 15 à 20 membres :

- des professionnels de santé, ayant un mode d'exercice public ou privé, d'origine géographique ou d'écoles de pensée diverses ;
- des représentants d'associations de patients et d'usagers ;
- et, si besoin, d'autres professionnels concernés et des représentants d'agences publiques.

Un président est désigné par la HAS pour coordonner le travail du groupe en collaboration avec le chef de projet de la HAS. Un chargé de projet est également désigné par la HAS pour identifier, sélectionner, analyser la littérature et en rédiger une synthèse critique sous la forme d'un argumentaire scientifique ; il aide également à la rédaction des recommandations.

Rédaction de l'argumentaire scientifique

La rédaction de l'argumentaire scientifique repose sur l'analyse critique et la synthèse de la littérature et sur les avis complémentaires du groupe de travail.

La recherche documentaire est systématique, hiérarchisée et structurée. Le chef de projet, le président du groupe de travail et le ou les chargés de projet participent à l'élaboration de la stratégie de recherche documentaire, réalisée par un documentaliste. Elle est effectuée sur une période adaptée au thème et mise à jour jusqu'à la publication des RBP.

Une sélection bibliographique des références selon les critères de sélection définis est effectuée par le chargé de projet, le chef de projet et le président du groupe de travail en amont de la première réunion du groupe de pilotage.

Chaque article retenu est analysé selon les principes de la lecture critique de la littérature, en s'attachant d'abord à évaluer la méthode d'étude employée, puis les résultats.

L'analyse de la littérature précise le niveau de preuve des études.

Rédaction de la version initiale des recommandations

Les membres du groupe de travail se réunissent deux fois, voire plus si nécessaire, pour élaborer, à partir de l'argumentaire scientifique et des propositions de recommandations rédigés par le ou les chargés de projet, la version initiale des recommandations qui sera soumise au groupe de lecture.

Groupe de lecture

De même composition qualitative que le groupe de travail, il comprend 30 à 50 professionnels et représentants de patients et d'usagers du système de santé élargis aux représentants des spécialités médicales, professions ou de la société civile non présents dans le groupe de travail.

Il est consulté par voie électronique (utilisation de l'outil informatique GRaAL disponible sur le site de la HAS) et donne un avis formalisé (cotations et commentaires) sur le fond et la forme de la version initiale des recommandations, en particulier sur son applicabilité et sa lisibilité. Les membres du groupe de lecture peuvent donner aussi leur avis sur tout ou partie de l'argumentaire scientifique.

Version finale des recommandations

Les commentaires des parties prenantes sont ensuite analysés et discutés par le groupe de travail, qui modifie si besoin l'argumentaire et rédige la version finale des recommandations et la(les) fiche(s) de synthèse, au cours d'une réunion de travail.

Selon le niveau de preuve des études sur lesquelles elles sont fondées, les recommandations ont un grade variable, coté de A à C selon l'échelle proposée par la HAS (page 2).

Validation par le Collège de la HAS

La RBP est soumise au Collège de la HAS pour adoption. À la demande du Collège de la HAS, les documents peuvent être amendés. Les participants en sont alors informés.

Diffusion

Au terme du processus, la HAS met en ligne sur son site (www.has-sante.fr) la ou les fiches de synthèse, les recommandations et l'argumentaire scientifique.

Pour en savoir plus sur la méthode d'élaboration des recommandations pour la pratique, se référer au guide : « Élaboration de recommandations de bonne pratique : méthode recommandations pour la pratique clinique ». Ce guide est téléchargeable sur le site internet de la HAS : www.has-sante.fr.

Gestion des conflits d'intérêts

Les participants aux différentes réunions ont communiqué leurs déclarations d'intérêts à la HAS.

Elles ont été analysées selon la grille d'analyse du guide des déclarations d'intérêts et de gestion des conflits d'intérêts de la HAS et prises en compte en vue d'éviter les conflits d'intérêts. Les déclarations des membres du groupe de travail ont été jugées compatibles avec leur participation à ce groupe par le comité de gestion des conflits d'intérêts.

Le guide et les déclarations d'intérêts des participants au projet sont consultables sur le site unique DPI-Santé : <https://dpi.sante.gouv.fr/dpi-public-webapp/app/home>.

Actualisation

L'actualisation de cette recommandation de bonne pratique sera envisagée en fonction des données publiées dans la littérature scientifique ou des modifications de pratique significatives survenues depuis sa publication.

Annexe 2. Description de la recherche documentaire

Méthode de recherche documentaire

La recherche a porté sur les sujets et les types d'études définis en phase de cadrage et a été limitée aux publications en langue anglaise et française.

Recherche documentaire :

Bases de données bibliographiques automatisées

- Medline (*National Library of Medicine*, États-Unis) ;
- *The Cochrane Library* (*Wiley Interscience*, États-Unis) ;
- Science Direct (Elsevier) ;
- Inahta Database ;
- LiSSa ;
- Pedro database.

Tableau. Stratégie de recherche documentaire

Type d'étude/Sujet/Termes utilisés	Période de recherche	Nombre de références
Recommandations	01/2002-09/2022	
((("muscular dystrophy, duchenne"[MeSH Terms] OR "Muscular Dystrophies"[MeSH Terms] OR "Charcot-Marie-Tooth Disease"[MeSH Terms] OR "muscular atrophy, spinal"[MeSH Terms] OR "Myotonic Dystrophy"[MeSH Terms] OR "Glycogen Storage Disease"[MeSH Terms] OR ("muscular dystroph*" [Title] OR "Myotonic Dystrophy"[Title] OR "steinert s disease"[Title] OR "Glycogen Storage Disease"[Title] OR "Myotonic Dystrophy"[Title] OR "charcot marie tooth"[Title])) AND "hasabstract"[All Fields] AND ("guideline*" [Title] OR "guidance"[Title] OR "consensus"[Title] OR "recommend*" [Title] OR "evidence-based"[Title]))		102
Méta-analyses, revues systématiques	01/2002-09/2022	
((("muscular dystrophy, duchenne"[MeSH Terms] OR "Muscular Dystrophies"[MeSH Terms] OR "Charcot-Marie-Tooth Disease"[MeSH Terms] OR "muscular atrophy, spinal"[MeSH Terms] OR "Myotonic Dystrophy"[MeSH Terms] OR "Glycogen Storage Disease"[MeSH Terms] OR ("muscular dystroph*" [Title] OR "Myotonic Dystrophy"[Title] OR "steinert s disease"[Title] OR "Glycogen Storage Disease"[Title] OR "Myotonic Dystrophy"[Title] OR "charcot marie tooth"[Title])) AND ("Meta-Analysis as Topic"[Mesh] OR "Meta-Analysis "[Publication Type] OR "Review Literature as Topic"[Mesh] OR "Systematic Reviews as Topic"[Mesh] OR "Systematic Review" [Publication Type] OR Meta Analysis [Title] OR systematic Review [Title] Or Quantitative		120

	Review[Title] OR pooled analysis [Title] OR scoping review [Title]		
Rééducation : essais contrôlés randomisés		01/2002-12/2022	
	(("muscular dystrophy, duchenne"[MeSH Terms] OR "Muscular Dystrophies"[MeSH Terms] OR "Charcot-Marie-Tooth Disease"[MeSH Terms] OR "muscular atrophy, spinal"[MeSH Terms] OR "Myotonic Dystrophy"[MeSH Terms] OR "Glycogen Storage Disease"[MeSH Terms] OR ("muscular dystroph*" [Title] OR "Myotonic Dystrophy"[Title] OR "steinert s disease"[Title] OR "Glycogen Storage Disease"[Title] OR "Myotonic Dystrophy"[Title] OR "charcot marie tooth"[Title])) AND "Physical Therapy Modalities"[MeSH Terms] OR "exercise*" [Title/Abstract] OR "physical therapy"[Title/Abstract] OR "rehabil*" [Title/Abstract] AND "Random Allocation"[Mesh] OR "Randomized Controlled Trials as Topic"[Mesh] OR "Randomized Controlled Trial "[Publication Type] Or random*[title]		27

Une veille bibliographique a été maintenue sur le sujet.

En complément, les sommaires des revues suivantes ont été dépouillés tout au long du projet : *Annals of Internal Medicine*, *JAMA Internal Medicine*, *British Medical Journal*, *JAMA*, *The Lancet*, *New England Journal of Medicine*, Presse médicale.

Les sites internet internationaux des sociétés pertinentes citées ci-dessous ont été explorés en complément des sources interrogées systématiquement :

- *Adelaide Health Technology Assessment*
- *Agencia de Evaluación de Tecnología e Investigación Médicas de Cataluña*
- *Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Galicia*
- *Agency for Healthcare Research and Quality*
- *Alberta Heritage Foundation for Medical Research*
- *Alberta Health Services*
- *American College of Physicians*
- *American Medical Association*
- *Australian Government – Department of Health and Ageing*
- *Blue Cross Blue Shield Association É Technology Evaluation Center*
- *Bibliothèque médicale Lemanissier*
- *Bobath France*
- *Canadian Agency for Drugs and Technologies in Health*
- *Centers for Disease Control and Prevention*
- *California Technology Assessment Forum*
- *Centre fédéral d'expertise des soins de santé*
- *CISMeF*
- *CMA Infobase*
- *Collège des médecins du Québec*

- *Cochrane Library Database*
- *Centre for Review and Dissemination databases*
- *Department of Health (UK)*
- *ECRI Institute*
- *Évaluation des technologies de santé pour l'aide à la décision*
- *Euroscan*
- *Foundation paralysie cérébrale*
- *GIN (Guidelines International Network)*
- *Haute Autorité de santé*
- *Horizon Scanning*
- *Institute for Clinical Systems Improvement*
- *Institut national d'excellence en santé et en services sociaux*
- *Institut national de veille sanitaire*
- *Instituto de Salud Carlos III/Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias*
- *Iowa Healthcare collaborative*
- *International Cerebral Palsy Society*
- *National Coordinating Centre for Health Technology Assessment*
- *National Horizon Scanning Centre*
- *National Health and Medical Research Council*
- *National Health Committee*
- *National Institute for Health and Care Excellence*
- *National Institutes of Health*
- *New Zealand Guidelines Group*
- *Servicio de Evaluación de Tecnologías Sanitarias OSTEBA*
- *Ontario Health Technology Advisory Committee*
- *Scottish Intercollegiate Guidelines Network*
- *Singapore Ministry of Health*
- *West Midlands Health Technology Assessment Collaboration*
- *World Health Organization*

Références bibliographiques

1. Agence nationale d'accréditation et d'évaluation en santé, Association française contre les myopathies. Modalités, indications, limites de la rééducation dans les pathologies neuromusculaires non acquises (à l'exclusion du drainage bronchique et de la ventilation mécanique). Conférence de consensus, mercredi 26 et jeudi 27 septembre 2001, Centre de Conférences – Génocentre - Évry. Paris: ANAES; 2001.
<https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/recosneuropatho.pdf>
2. Boussaid G, Stalens C, Hammouda E, Segovia Kueny S, Lofaso F, Devaux C. Disparity of orthopedic care in patients with dystrophinopathy: cross-sectional survey in France in 2013 [abstract]. *Ann Phys Rehabil Med* 2017;60:e22.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.rehab.2017.07.161>
3. Merlet A, Zagorda B, Féasson L. Activité physique adaptée et maladies neuromusculaires. *Actualités en MPR* 2022;(1-2).
4. Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía, Benot-López S, Gay-Mimbrera J, Molina-Linde JM. Eficacia, efectividad y seguridad de las terapias físicas en las enfermedades neuromusculares. Revisión sistemática. Sevilla: AETSA; 2020.
<https://www.aetsa.org/publicacion/eficacia-efectividad-y-seguridad-de-las-terapias-fisicas-en-las-enfermedades-neuromusculares-revision-sistemica/>
5. Voet NB, van der Kooi EL, van Engelen BG, Geurts AC. Strength training and aerobic exercise training for muscle disease. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2019; Issue 12: CD003907.
<http://dx.doi.org/10.1002/14651858.CD003907.pub5>
6. Dunaway Young S, Montes J, Salazar R, Glanzman AM, Pasternak A, Mirek E, et al. Scoliosis surgery significantly impacts motor abilities in higher-functioning individuals with spinal muscular atrophy. *J Neuromuscul Dis* 2020;7(2):183-92.
<http://dx.doi.org/10.3233/jnd-190462>
7. Kawakami K, Kawakami N, Nohara A, Tsuji T, Ohara T. Spinal fusion as a viable treatment option for scoliosis management in Pompe disease: a postoperative 3-year follow-up. *Eur Spine J* 2016;25(Suppl 1):140-6.
<http://dx.doi.org/10.1007/s00586-015-4249-7>
8. Gaume M, Saudeau E, Gomez-Garcia de la Banda M, Azzi-Salameh V, Mbieleu B, Verollet D, et al. Minimally invasive fusionless surgery for scoliosis in spinal muscular atrophy: long-term follow-up results in a series of 59 patients. *J Pediatr Orthop* 2021;41(9):549-58.
<http://dx.doi.org/10.1097/bpo.0000000000001897>
9. National Institute for Health and Care Excellence. Motor neurone disease: assessment and management. NICE guideline. London: NICE; 2016.
<https://www.nice.org.uk/guidance/ng42/resources/motor-neurone-disease-assessment-and-management-pdf-1837449470149>
10. Wu JW, Pepler L, Maturi B, Afonso AC, Sarmiento J, Haldenby R. Systematic review of motor function scales and patient-reported outcomes in spinal muscular atrophy. *Am J Phys Med Rehabil* 2022;101(6):590-608.
<http://dx.doi.org/10.1097/phm.0000000000001869>
11. Al Jasmi F, Al Jumah M, Alqarni F, Al-Sanna'a N, Al-Sharif F, Bohlega S, et al. Diagnosis and treatment of late-onset Pompe disease in the Middle East and North Africa region: consensus recommendations from an expert group. *BMC Neurol* 2015;15:205.
<http://dx.doi.org/10.1186/s12883-015-0412-3>
12. Organisation mondiale de la santé. CIF. Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé. Genève: OMS; 2001.
https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/42418/9242545422_fre.pdf
13. Organisation mondiale de la santé. CIF-EA. Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé. Version pour enfants et adolescents. Genève: OMS; 2012.
https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/81988/9789242547320_fre.pdf?sequence=1
14. Araujo AP, Nardes F, Fortes CP, Pereira JA, Rebel MF, Dias CM, et al. Brazilian consensus on Duchenne muscular dystrophy. Part 2: rehabilitation and systemic care. *Arq Neuropsiquiatr* 2018;76(7):481-9.
<http://dx.doi.org/10.1590/0004-282x20180062>
15. Slayter J, Hodgkinson V, Lounsbury J, Brais B, Chapman K, Genge A, et al. A Canadian adult spinal muscular atrophy outcome measures toolkit: results of a national consensus using a modified Delphi method. *J Neuromuscul Dis* 2021;8(4):579-88.
<http://dx.doi.org/10.3233/jnd-200617>
16. Kennedy RA, Carroll K, McGinley JL. Gait in children and adolescents with Charcot-Marie-Tooth disease: a systematic review. *J Peripher Nerv Syst* 2016;21(4):317-28.
<http://dx.doi.org/10.1111/jns.12183>
17. Rastelli E, Montagnese F, Massa R, Schoser B. Towards clinical outcome measures in myotonic dystrophy type 2: a systematic review. *Curr Opin Neurol* 2018;31(5):599-609.
<http://dx.doi.org/10.1097/wco.0000000000000591>
18. Mateus T, Costa A, Viegas D, Marques A, Herdeiro MT, Rebelo S. Outcome measures frequently used to assess muscle strength in patients with myotonic dystrophy type 1: a systematic review. *Neuromuscul Disord* 2022;32(2):99-115.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.nmd.2021.09.014>
19. Vaidya S, Boes S. Measuring quality of life in children with spinal muscular atrophy: a systematic literature review. *Qual Life Res* 2018;27(12):3087-94.
<http://dx.doi.org/10.1007/s11136-018-1945-x>
20. Carlton J, Powell PA. Measuring carer quality of life in Duchenne muscular dystrophy: a systematic review of the reliability and validity of self-report instruments using COSMIN. *Health Qual Life Outcomes* 2022;20:57.
<http://dx.doi.org/10.1186/s12955-022-01964-4>

21. Powell PA, Carlton J, Woods HB, Mazzone P. Measuring quality of life in Duchenne muscular dystrophy: a systematic review of the content and structural validity of commonly used instruments. *Health Qual Life Outcomes* 2020;18:263.
<http://dx.doi.org/10.1186/s12955-020-01511-z>
22. Landfeldt E, Edström J, Sejersen T, Tulinius M, Lochmüller H, Kirschner J. Quality of life of patients with spinal muscular atrophy: a systematic review. *Eur J Paediatr Neurol* 2019;23(3):347-56.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.ejpn.2019.03.004>
23. Landfeldt E, Edström J, Jimenez-Moreno C, van Engelen BG, Kirschner J, Lochmüller H. Health-related quality of life in patients with adult-onset myotonic dystrophy type 1: a systematic review. *Patient* 2019;12(4):365-73.
<http://dx.doi.org/10.1007/s40271-019-00357-y>
24. de Valle K, McGinley JL, Woodcock I, Ryan MM, Dobson F. Measurement properties and utility of performance-based outcome measures of physical functioning in individuals with facioscapulohumeral dystrophy: a systematic review and evidence synthesis. *Neuromuscul Disord* 2019;29(11):881-94.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.nmd.2019.09.003>
25. Mensch SM, Rameckers EA, Ehteld MA, Evenhuis HM. Instruments for the evaluation of motor abilities for children with severe multiple disabilities: a systematic review of the literature. *Res Dev Disabil* 2015;47:185-98.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.ridd.2015.09.002>
26. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Apkon SD, Blackwell A, Brumbaugh D, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol* 2018;17(3):251-67.
[http://dx.doi.org/10.1016/s1474-4422\(18\)30024-3](http://dx.doi.org/10.1016/s1474-4422(18)30024-3)
27. Servais L, Deconinck N, Moraux A, Benali M, Canal A, van Parys F, et al. Innovative methods to assess upper limb strength and function in non-ambulant Duchenne patients. *Neuromuscul Disord* 2013;23(2):139-48.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.nmd.2012.10.022>
28. Hogrel JY, Decostre V, Ledoux I, de Antonio M, Niks EH, de Groot I, et al. Normalized grip strength is a sensitive outcome measure through all stages of Duchenne muscular dystrophy. *J Neurol* 2020;267(7):2022-8.
<http://dx.doi.org/10.1007/s00415-020-09800-9>
29. Decostre V, Canal A, Ollivier G, Ledoux I, Moraux A, Doppler V, et al. Wrist flexion and extension torques measured by highly sensitive dynamometer in healthy subjects from 5 to 80 years. *BMC Musculoskelet Disord* 2015;16:4.
<http://dx.doi.org/10.1186/s12891-015-0458-9>
30. Hogrel JY, Benveniste O, Bachasson D. Routine monitoring of isometric knee extension strength in patients with muscle impairments using a new portable device: cross-validation against a standard isokinetic dynamometer. *Physiol Meas* 2020;41(1):015003.
<http://dx.doi.org/10.1088/1361-6579/ab6b49>
31. Montes J, Dunaway Young S, Mazzone E, Main M. First international workshop on rehabilitation management and clinical outcome measures for spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord* 2017;27(10):964-9.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.nmd.2017.07.005>
32. Mercuri E, Messina S, Montes J, Muntoni F, Sansone VA. Patient and parent oriented tools to assess health-related quality of life, activity of daily living and caregiver burden in SMA. Rome, 13 July 2019. *Neuromuscul Disord* 2020;30(5):431-6.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.nmd.2020.02.019>
33. Krossschell KJ, Townsend EL, Kiefer M, Simeone SD, Zumpf K, Welty L, et al. Natural history of 10-meter walk/run test performance in spinal muscular atrophy: a longitudinal analysis. *Neuromuscul Disord* 2022;32(2):125-34.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.nmd.2021.08.010>
34. Andrade KK, Soares LA, Macedo CC, Bispo NR, Sousa Junior RR, Oliveira VC, et al. Quality of instruments assessing activity and participation of people with muscular dystrophy: a systematic review of participant-reported outcome measures. *Dev Med Child Neurol* 2022;64(12):1453-61.
<http://dx.doi.org/10.1111/dmcn.15345>
35. Lombardo ME, Carraro E, Sancricca C, Armando M, Catteruccia M, Mazzone E, et al. Management of motor rehabilitation in individuals with muscular dystrophies. 1st Consensus Conference report from UILDM - Italian Muscular Dystrophy Association (Rome, January 25-26, 2019). *Acta Myol* 2021;40(2):72-87.
<http://dx.doi.org/10.36185/2532-1900-046>
36. Mandarakas MR, Rose KJ, Sanmaneechai O, Menezes MP, Refshauge KM, Burns J. Functional outcome measures for infantile Charcot-Marie-Tooth disease: a systematic review. *J Peripher Nerv Syst* 2018;23(2):99-107.
<http://dx.doi.org/10.1111/jns.12258>
37. Pitarch Castellano I, Cabrera-Serrano M, Calvo Medina R, Cattinari MG, Espinosa García S, Fernández-Ramos JA, et al. Delphi consensus on recommendations for the treatment of spinal muscular atrophy in Spain (RET-AME consensus). *Neurologia* 2022;37(3):216-28.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.nrleng.2021.07.002>
38. Gandolla M, Antonietti A, Longatelli V, Biffi E, Diella E, Delle Fave M, et al. Test-retest reliability of the Performance of Upper Limb (PUL) module for muscular dystrophy patients. *PLoS One* 2020;15(9):e0239064.
<http://dx.doi.org/10.1371/journal.pone.0239064>
39. Dany A, Rapin A, Lavrard B, Saoût V, Réveillère C, Bassez G, et al. The quality of life in genetic neuromuscular disease questionnaire: Rasch validation of the French version. *Muscle Nerve* 2017;56(6):1085-91.
<http://dx.doi.org/10.1002/mus.25598>
40. Birnbaum S, Ghout I, Demeret S, Bolgert F, Eymard B, Sharshar T, et al. Translation, cross-cultural adaptation, and validation of the French version of the 15-item Myasthenia Gravis Quality of Life scale. *Muscle Nerve* 2017;55(5):639-45.
<http://dx.doi.org/10.1002/mus.25381>

41. de Lattre C, Payan C, Vuillerot C, Rippert P, de Castro D, Bérard C, et al. Motor function measure: validation of a short form for young children with neuromuscular diseases. *Arch Phys Med Rehabil* 2013;94(11):2218-26. <http://dx.doi.org/10.1016/j.apmr.2013.04.001>
42. Markati T, Oskoui M, Farrar MA, Duong T, Goemans N, Servais L. Emerging therapies for Duchenne muscular dystrophy. *Lancet Neurol* 2022;21(9):814-29. [http://dx.doi.org/10.1016/s1474-4422\(22\)00125-9](http://dx.doi.org/10.1016/s1474-4422(22)00125-9)
43. Araujo AP, de Carvalho AA, Cavalcanti EB, Saute JA, Carvalho E, França MC, et al. Brazilian consensus on Duchenne muscular dystrophy. Part 1: diagnosis, steroid therapy and perspectives. *Arq Neuropsiquiatr* 2017;75(8):104-13. <http://dx.doi.org/10.1590/0004-282x20170112>
44. Llerena Junior JC, Nascimento OJ, Oliveira AS, Dourado Junior ME, Marrone CD, Siqueira HH, et al. Guidelines for the diagnosis, treatment and clinical monitoring of patients with juvenile and adult Pompe disease. *Arq Neuropsiquiatr* 2016;74(2):166-76. <http://dx.doi.org/10.1590/0004-282x20150194>
45. Haute Autorité de Santé. ZOLGENSMA 2 x 10¹³ génomes du vecteur/mL, solution pour perfusion. Première évaluation. Avis de la Commission de la transparence du 16 décembre 2020. Saint-Denis La Plaine: HAS; 2020. https://www.has-sante.fr/jcms/p_3224936/fr/zolgensma-16122020-avis-ct18743
46. Haute Autorité de Santé. TRANSLARNA 125 mg, 250 mg, 1000 mg, granulés pour suspension buvable. Nouvelle indication. Avis de la Commission de la transparence du 23 octobre 2019. Saint-Denis La Plaine: HAS; 2019. https://www.has-sante.fr/jcms/p_3118133/fr/translarna-23102019-avis-ct17722
47. Scannell BP, Yaszay B, Bartley CE, Newton PO, Mubarak SJ. Surgical correction of scoliosis in patients with Duchenne muscular dystrophy: 30-year experience. *J Pediatr Orthop* 2017;37(8):e464-e9. <http://dx.doi.org/10.1097/bpo.0000000000000717>
48. Cuisset JM, Estournet B. Recommendations for the diagnosis and management of typical childhood spinal muscular atrophy. *Rev Neurol* 2012;168(12):902-9. <http://dx.doi.org/10.1016/j.neurol.2012.07.020>
49. American Academy of Neurology, American Association of Neuromuscular and Electrodiagnostic Medicine, Narayanaswami P, Weiss M, Selcen D, David W, et al. Evidence-based guideline summary: diagnosis and treatment of limb-girdle and distal dystrophies. Report of the guideline development subcommittee of the American Academy of Neurology and the practice issues review panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. *Neurology* 2014;83(16):1453-63. <http://dx.doi.org/10.1212/wnl.0000000000000892>
50. Takaso M, Nakazawa T, Imura T, Okada T, Ueno M, Saito W, et al. Surgical correction of spinal deformity in patients with congenital muscular dystrophy. *J Orthop Sci* 2010;15(4):493-501. <http://dx.doi.org/10.1007/s00776-010-1486-9>
51. Attarian S, Salort-Campana E, Nguyen K, Behin A, Andoni Urtizberea J. Recommendations for the management of facioscapulohumeral muscular dystrophy in 2011. *Rev Neurol* 2012;168(12):910-8. <http://dx.doi.org/10.1016/j.neurol.2011.11.008>
52. Cheuk DK, Wong V, Wraige E, Baxter P, Cole A. Surgery for scoliosis in Duchenne muscular dystrophy. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2015; Issue 10:CD005375. <http://dx.doi.org/10.1002/14651858.CD005375.pub4>
53. American Academy of Neurology, American Association of Neuromuscular and Electrodiagnostic Medicine, Tawil R, Kissel JT, Heatwole C, Pandya S, et al. Evidence-based guideline summary: evaluation, diagnosis, and management of facioscapulohumeral muscular dystrophy. Report of the guideline development, dissemination, and implementation subcommittee of the American Academy of Neurology and the practice issues review panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. *Neurology* 2015;85(4):357-64. <http://dx.doi.org/10.1212/wnl.0000000000001783>
54. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy. Part 1: recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord* 2018;28(2):103-15. <http://dx.doi.org/10.1016/j.nmd.2017.11.005>
55. Kemoun G, Pélissier J. Réentraînement à l'effort. Paris: Editions Frison-Roche; 1999.
56. Barba-Romero MA, Barrot E, Bautista-Lorite J, Gutiérrez-Rivas E, Illa I, Jiménez LM, et al. Clinical guidelines for late-onset Pompe disease. *Rev Neurol* 2012;54(8):497-507.
57. Lazovic M, Nikolic D, Boyer FC, Borg K, Ceravolo MG, Zampolini M, et al. Evidence based position paper on Physical and Rehabilitation Medicine practice for people with muscular dystrophies. *Eur J Phys Rehabil Med* 2021;57(6):1036-44. <http://dx.doi.org/10.23736/s1973-9087.21.07121-5>
58. Schoser B, Montagnese F, Bassez G, Fossati B, Gamez J, Heatwole C, et al. Consensus-based care recommendations for adults with myotonic dystrophy type 2. *Neurol Clin Pract* 2019;9(4):343-53. <http://dx.doi.org/10.1212/cpj.0000000000000645>
59. Nascimento Osorio A, Medina Cantillo J, Camacho Salas A, Madruga Garrido M, Vilchez Padilla JJ. Consensus on the diagnosis, treatment and follow-up of patients with Duchenne muscular dystrophy. *Neurologia* 2019;34(7):469-81. <http://dx.doi.org/10.1016/j.nrl.2018.01.001>
60. Johnson NE, Aldana EZ, Angeard N, Ashizawa T, Berggren KN, Marini-Bettolo C, et al. Consensus-based care recommendations for congenital and childhood-onset myotonic dystrophy type 1. *Neurol Clin Pract* 2019;9(5):443-54. <http://dx.doi.org/10.1212/cpj.0000000000000646>
61. Tarnopolsky M, Katzberg H, Petrof BJ, Sirrs S, Sarnat HB, Myers K, et al. Pompe disease: diagnosis and management. Evidence-based guidelines from a

- Canadian expert panel. *Can J Neurol Sci* 2016;43(4):472-85.
<http://dx.doi.org/10.1017/cjn.2016.37>
62. Yiu EM, Bray P, Baets J, Baker SK, Barisic N, de Valle K, et al. Clinical practice guideline for the management of paediatric Charcot-Marie-Tooth disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2022;93(5):530-8.
<http://dx.doi.org/10.1136/jnnp-2021-328483>
63. Jones K, Hawke F, Newman J, Miller JA, Burns J, Jakovljevic DG, et al. Interventions for promoting physical activity in people with neuromuscular disease. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2021; Issue 5:CD013544.
<http://dx.doi.org/10.1002/14651858.CD013544.pub2>
64. Su Y, Song Y. The new challenge of "exercise + X" therapy for Duchenne muscular dystrophy: individualized identification of exercise tolerance and precise implementation of exercise intervention. *Front Physiol* 2022;13:947749.
<http://dx.doi.org/10.3389/fphys.2022.947749>
65. Gaume M, Njiki J, Vaugier I, Orliaguet G, Verollet D, Glorion C, et al. Perioperative complications after posterior spinal fusion versus minimally invasive fusionless surgery in neuromuscular scoliosis: a comparative study. *Arch Orthop Trauma Surg* 2023;143(8):4605-12.
<http://dx.doi.org/10.1007/s00402-022-04727-4>
66. Edler A, Murray DJ, Forbes RB. Blood loss during posterior spinal fusion surgery in patients with neuromuscular disease: is there an increased risk? *Paediatr Anaesth* 2003;13(9):818-22.
<http://dx.doi.org/10.1046/j.1460-9592.2003.01171.x>
67. Akbarnia BA, Marks DS, Boachie-Adjei O, Thompson AG, Asher MA. Dual growing rod technique for the treatment of progressive early-onset scoliosis. A multicenter study. *Spine* 2005;30(17 Suppl):S46-57.
<http://dx.doi.org/10.1097/01.brs.0000175190.08134.73>
68. Sankar WN, Acevedo DC, Skaggs DL. Comparison of complications among growing spinal implants. *Spine* 2010;35(23):2091-6.
<http://dx.doi.org/10.1097/BRS.0b013e3181c6edd7>
69. Cahill PJ, Marvil S, Cuddihy L, Schutt C, Idema J, Clements DH, et al. Autofusion in the immature spine treated with growing rods. *Spine* 2010;35(22):E1199-203.
<http://dx.doi.org/10.1097/BRS.0b013e3181e21b50>
70. Akbarnia BA, Mundis GM. Magnetically controlled growing rods in early onset scoliosis: indications, timing and treatment. *Orthopade* 2019;48(6):477-85.
<http://dx.doi.org/10.1007/s00132-019-03755-0>
71. Choi E, Yaszay B, Mundis G, Hosseini P, Pawelek J, Alanay A, et al. Implant complications after magnetically controlled growing rods for early onset scoliosis: a multicenter retrospective review. *J Pediatr Orthop* 2017;37(8):e588-e92.
<http://dx.doi.org/10.1097/bpo.0000000000000803>
72. Miladi L, Khouri N, Pradon J, Elie C, Treluyer JM. One-way self-expanding rod for early-onset scoliosis: early results of a clinical trial of 20 patients. *Eur Spine J* 2021;30(3):749-58.
<http://dx.doi.org/10.1007/s00586-021-06732-4>
73. Gaume M, Hajj R, Khouri N, Johnson MB, Miladi L. One-way self-expanding rod in neuromuscular scoliosis. Preliminary results of a prospective series of 21 patients. *JB JS Open Access* 2021;6(4):e21.00089.
<http://dx.doi.org/10.2106/jbjs.Oa.21.00089>
74. Cunin V. Early-onset scoliosis: current treatment. *Orthop Traumatol Surg Res* 2015;101(1 Suppl):S109-18.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.otsr.2014.06.032>
75. Skaggs DL, Akbarnia BA, Flynn JM, Myung KS, Sponseller PD, Vitale MG. A classification of growth friendly spine implants. *J Pediatr Orthop* 2014;34(3):260-74.
<http://dx.doi.org/10.1097/bpo.0000000000000073>
76. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, et al. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol* 2007;22(8):1027-49.
<http://dx.doi.org/10.1177/0883073807305788>
77. Pruijs JE, van Tol MJ, van Kesteren RG, van Nieuwenhuizen O. Neuromuscular scoliosis: clinical evaluation pre- and postoperative. *J Pediatr Orthop B* 2000;9(4):217-20.
<http://dx.doi.org/10.1097/01202412-200010000-00002>
78. Boulay C, Peltier E, Jouve JL, Pesenti S. Functional and surgical treatments in patients with spinal muscular atrophy (SMA). *Arch Pediatr* 2020;27(7 Suppl):7S35-7S9.
[http://dx.doi.org/10.1016/s0929-693x\(20\)30275-x](http://dx.doi.org/10.1016/s0929-693x(20)30275-x)
79. Vialle R, Thévenin-Lemoine C, Mary P. Neuromuscular scoliosis. *Orthop Traumatol Surg Res* 2013;99(1 Suppl):S124-39.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.otsr.2012.11.002>
80. Vanasse M, Paré H, Zeller R. Medical and psychosocial considerations in rehabilitation care of childhood neuromuscular diseases. *Handb Clin Neurol* 2013;113:1491-5.
<http://dx.doi.org/10.1016/b978-0-444-59565-2.00019-8>
81. de Groot IJ, Voet NB, van Middendorp H, Knoop HJ, Rahbek J, van Engelen BG. 184th ENMC international workshop: pain and fatigue in neuromuscular disorders 20-22 may 2011, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord* 2013;23(12):1028-32.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.nmd.2013.06.370>

Participants

Les organismes professionnels et associations de patients et d'usagers suivants ont été sollicités pour proposer des experts conviés à titre individuel dans les groupes de travail/lecture :

Collège de la masso-kinésithérapie (CMK)*	Conseil national professionnel de radiologie et d'imagerie médicale (G4)*
Collège de la médecine générale	Filière nationale de santé des maladies neuromusculaires (FILNEMUS)*
Conseil national professionnel cardiovasculaire (CNPCV)*	Société française de chirurgie rachidienne*
Conseil national professionnel de chirurgie orthopédique et traumatologique (CNP-COT)*	Société française de myologie (SFM)*
Conseil national professionnel de l'ergothérapie*	Société française des professionnels d'activité physique adaptée (SFP-APA)*
Conseil national professionnel de médecine physique et de réadaptation (FEDMER-CNP de MPR)*	Société francophone d'études et de recherche sur les handicaps de l'enfance (SFERHE)*
Conseil national professionnel de neurologie	Union française des orthoprothésistes (UFOP)*
Conseil national professionnel de pédiatrie*	
Conseil national professionnel de pneumologie	

* Organismes ayant proposé des noms d'experts

Groupe de travail

M. Anthony Demont, chargé de projet, masseur-kinésithérapeute, Paris

Pr Léonard Féasson, président, neurophysiologiste, Saint-Étienne

M. Ghilas Boussaïd, chef de projet, AFM-Téléthon, Paris

M. Michel Gedda, chef de projet, HAS, Saint-Denis

Mme Marjorie Bernard, masseuse-kinésithérapeute, Montanay

Pr François Boyer, médecin de médecine physique et réadaptation, Reims

Pr Brigitte Chabrol, neuropédiatre, Marseille

Mme Claire Colas, enseignante APA, Saint-Étienne

Dr Vincent Cunin, chirurgien orthopédique, Bron

Dr Mathilde Gaume, chirurgienne orthopédiste et traumatologue, Paris

M. Ricardo Lostorto, masseur-kinésithérapeute, Villeurbanne

Mme Noémie Petit, ergothérapeute, Garches

Dr Sophie Ramel, pneumologue, Roscoff

M. Jean Redoux, orthoprothésiste, Lyon

Mme Françoise Salama, représentante d'usagers, retraitée, Couëron

Dr Carole Vuillerot, pédiatre, Bron

Dr Karim Wahbi, cardiologue, Paris

Groupe de lecture

M. Nicolas Audag, masseur-kinésithérapeute, Belgique

M. Damien Bachasson, masseur-kinésithérapeute, Paris

Dr Jean-Luc Barat, chirurgien orthopédiste, Istres

Pr Djamel Ben-Smail, neurologue, Garches

Mme Simone Birnbaum, masseuse-kinésithérapeute, Paris

Mme Céline Bonnyaud, masseuse-kinésithérapeute, Paris

Pr Robert Carlier, radiologue, Garches

Dr Louise Debergé, neurologue, Bordeaux

Dr Capucine Delattre, médecin de médecine physique et réadaptation, Nantes

M. Christian Devaux, masseur-kinésithérapeute, Paris

Dr Julien Durigneux, neuropédiatre, Angers

Dr Marie Faruch, radiologue, Toulouse

Mme Audrey Fontaine, masseuse-kinésithérapeute, Paris

M. Yann Gary, enseignant APA, Montpellier

Mme Stéphanie Gilabert, masseuse-kinésithérapeute, Anancy

Pr Jésus Gonzalez-Bermejo, pneumologue, Paris

Dr Nawale Hadouiri, médecin de médecine physique et réadaptation, Lyon

Dr Arnaud Isapof, neuropédiatre, Paris

M. Matthieu Lacombe, masseur-kinésithérapeute, Évry

Dr Emmanuelle Lagrue, neuropédiatre, Tours

Dr Guy Letellier, médecin de médecine physique et réadaptation, Nantes

Pr Frédéric Lofaso, pneumologue, Garches

M. Julien Metrot, enseignant APA, Montpellier

Pr David Orlikowski, neurologue, Garches

Mme Laetitia Ouillade, représentante d'usagers, Ivry-sur-Seine

M. Samuel Pouplin, ergothérapeute, Garches

M. Christophe Prudhomme, ergothérapeute, Lempdes

Dr Claudio Rabec, pneumologue, Paris

Mme Elsa Schwartz, masseuse-kinésithérapeute, Paris

Pr Vincent Tiffereau, médecin de médecine physique et réadaptation, Lille

Dr Wojciech Trzepizur, pneumologue, Angers

Dr Élisabeth Wallach, neurologue, Toulouse

Remerciements

La HAS tient à remercier l'ensemble des participants cités ci-dessus.

Retrouvez tous nos travaux sur
www.has-sante.fr

