

**NOTE DE
CADRAGE**

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

Validée par le Collège le 24 mars 2021

Date de la saisine : 26 juin 2019

Demandeur : AFM-Téléthon

Service : SBP

Personnes chargées du projet : Michel GEDDA (HAS) et Ghilas BOUDRAÏD (AFM-Téléthon)

1. Présentation et périmètre

1.1. Demande

Cette saisine de la Haute Autorité de Santé (HAS) fait suite à la demande de l'AFM-Téléthon de réviser les recommandations sur les modalités, indications, limites de la rééducation dans les pathologies neuro-musculaires 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 neuro-musculaires.

1.2. Contexte

Les maladies neuro-musculaires 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 neuro-musculaire (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).

Cette atteinte motrice dégénérative entraîne progressivement une faiblesse des muscles squelettiques, des spasmes, des perturbations sensorielles avec altérations des réflexes ostéo-tendineux, ainsi que des troubles des fonctions cardio-respiratoires et digestives.

En outre, les patients neuro-musculaires nécessitent une rééducation adaptée à l'évolution de la pathologie, avec des techniques passives et actives, la verticalisation précoce, parfois des chirurgies, ainsi qu'une activité physique adaptée. Ces techniques visent à conserver les amplitudes articulaires physiologiques et à potentialiser la motricité résiduelle afin de continuer à réaliser les actes de la vie quotidienne avec un maximum d'autonomie incluant les activités socio-professionnelles.

En novembre 2001, l'Agence Nationale d'Accréditation et d'Évaluation en Santé (ANAES) et l'Association Française contre les Myopathies (AFM) ont organisé une conférence de consensus sur les modalités, indications, limites de la rééducation dans les pathologies neuro-musculaires non acquises (à l'exclusion du drainage bronchique et de la ventilation mécanique). 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 vingt dernières années, des progrès médicaux ont permis d'améliorer l'espérance de vie et la qualité de vie de ces patients. Cela s'explique par l'amélioration de la prise en charge respiratoire (ventilation mécanique, aides à la toux mécanique, etc.) associée à une prise en charge cardiaque adaptée (corticoïdes, IEC, β bloquants, pacemaker, défibrillateur implantable, etc.) mais

également des progrès dans les dispositifs médicaux proposés (aides techniques, robotique, instrumentation rachidienne).

Ces progrès entraînent ainsi :

- un vieillissement de ces populations, conduisant à une majoration des difficultés fonctionnelles ;
- survenue d'autres pathologies chez des patients âgés ;
- la nécessité d'une prise en charge précoce et active de patients jusqu'ici éligibles aux seuls soins palliatifs ;
- 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 nouvelles biothérapies et de génothérapies a bouleversé l'évolution souvent progressive de ces pathologies dégénératives et la prise en charge orthopédique des maladies neuro-musculaires. Il ne s'agit plus de proposer une rééducation d'entretien ou de confort, mais de proposer aux patients 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

D'autre part, les progrès réalisés en matière de traitement des déformations rachidiennes permettent de prendre en charge précocement et de manière moins invasive les scolioses d'origine neuro-musculaire. L'utilisation de nouveaux matériaux d'arthrodèses moins invasifs (tiges de croissance) ont réduit les temps d'intervention et d'hospitalisation, modifiant ainsi les prises en charge postopératoires.

1.3. Enjeux

La rééducation et la réadaptation conditionnent la qualité de vie, l'autonomie et l'activité socio-professionnelle des patients neuro-musculaires. Cette prise en charge des malades est très chronophage et demande une technicité spécifique, elle est peu ou pas valorisée, ce qui conduit à une inadéquation entre les besoins des patients et les capacités des thérapeutes à répondre à ces nombreuses demandes. Cette situation est pourvoyeuse de complications avec des déformations orthopédiques réduisant l'autonomie des patients et augmentant ainsi leur besoin en aides techniques et humaines : représentant une charge financière plus conséquente pour la société.

Ces inadéquations associées à l'absence de recommandations récentes étayées sur la littérature entraînent une hétérogénéité de prise en charge et impactent la qualité de soins apportés aux patients.

Il existe une disparité en matière de prise en charge chez les patients neuro-musculaires en fonction de leur localisation. Une étude menée chez 668 patients atteints d'une dystrophie de Duchenne de Boulogne¹, 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 (Nord, Est, Ile-de-France) 2,8 % au Sud. Une majorité des patients 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 fatigabilité incontournable des pathologies neuro-musculaires 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 réappropriations de nouvelles capacités et de nouveaux parcours de soins.

¹ 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. *Annals of Physical and Rehabilitation Medicine* 60S (2017) e22-e27.

1.4. Cibles

Patients concernés par le thème

Les patients concernés par le thème sont les enfants, les adolescents et les adultes atteints de maladies neuro-musculaires.

Par maladies neuro-musculaires sont considérées l'ensemble des pathologies lentement évolutives touchant l'unité motrice entraînant des déformations orthopédiques consécutives d'un déficit moteur. De plus, sont incluses dans le champ l'amyotrophie spinale de type I et les myasthénies.

Toutes les catégories d'âge sont concernées.

Professionnels concernés par le thème

Ces recommandations seront destinées à tous les professionnels de santé, médicaux et paramédicaux qui peuvent être associés à la rééducation dans les pathologies neuro-musculaires.

Sont notamment concernés les :

- 1) Professionnels médicaux prescripteurs
 - Médecins de Médecine Physique et de Réadaptation
 - Médecins Cardiologues
 - Médecins Généralistes
 - Médecins Gériatres
 - Médecins Internistes
 - Médecins Neurologues
 - Médecins Pédiatres
 - Médecins Pneumologues
- 2) Professionnels paramédicaux et autres avec une prescription
 - Masseurs-Kinésithérapeutes
 - Ergothérapeutes
 - Infirmiers
 - Psychomotriciens
 - Psychologues
 - Enseignants en activité physique adaptée

En plus des représentants des professionnels et sociétés savantes concernés, les représentants des patients seront associés.

1.5. Objectifs

Ces recommandations devraient permettre d'actualiser la rééducation de l'appareil locomoteur qui pose de nombreuses interrogations aux patients et aux familles, relativement aux évolutions thérapeutiques :

- Biothérapie : modifie l'évolution des pathologies et donc la prise en charge rééducative ;
- Instrumentation rachidienne : protocole d'accompagnement chirurgical de la scoliose ;
- Réentraînement à l'effort : améliore la fibre musculaire et la qualité de vie.

Les objectifs de ces recommandations et de leur mise en œuvre sont d'améliorer la prise en charge des patients, et donc des soins qui leurs 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 des malades neuro-musculaires plus efficace permettant un moindre recours à l'hospitalisation, une harmonisation des pratiques, une plus large diffusion des nouvelles capacités offertes aux patients ;
- une amélioration de la qualité et de la durée de vie des patients ;
- une optimisation des prescriptions médicales intégrant les nouvelles données (thérapie par l'exercice, meilleures stratégies rééducatives, nouveaux matériels, nouvelles aides techniques).

1.6. 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 suite à 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 non progressivement évolutives telles que les séquelles de poliomyélites, les polyradiculonévrites chroniques et les blessés médullaires et les maladies neuro-dégénératives avec une évolution rapide, telles que la sclérose latérale amyotrophique, sont exclues du champ de cette recommandation de bonne pratique.

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

2. Modalités de réalisation

- HAS
- Label
- Partenariat

2.1. Méthode de travail envisagée et actions en pratique pour la conduite du projet

La HAS et l'AFM-Téléthon sont promoteurs de ce travail.

La méthode proposée est la méthode de Recommandation pour la pratique clinique (RPC)².

Celle-ci permet de réunir un groupe de travail (GT) assez large, au sein duquel un consensus sera recherché :

- Analyse critique de la littérature.

² Méthode « Recommandations pour la pratique clinique » HAS 2010 téléchargeable sur le site de la HAS (https://www.has-sante.fr/cms/c_431294/fr/recommandations-pour-la-pratique-clinique-rpc)

- Recommandations rédigées par un groupe de travail pluridisciplinaire + groupe de lecture.
- 1 président médecin ou chirurgien
- 1 chargé de projet MPR

Le déroulement du projet comprendra 2 réunions du GT pour produire la première version des recommandations, une relecture externe par le groupe de lecture (GL), et une 3^{ème} réunion du GT pour finalisation du document en tenant compte des commentaires issus du GL.

La relecture externe par des professionnels de terrain (groupe de lecture) est proposée dans le cadre de ce travail car il existe une disparité des pratiques nécessitant de recueillir leur avis sur les recommandations proposées par le groupe de travail. Ce groupe de lecture multidisciplinaire comprendra entre 30 et 50 personnes concernées par la thématique et intégrera des représentants des spécialités médicales et des professions de santé non présents dans le groupe de travail.

2.2. Composition qualitative des groupes

Groupe de travail

- 1 président ;
- Chefs de projet :
 - 1 chef de projet HAS
 - 1 chef de projet AFM-Téléthon
- 1 chargé de projet Médecin Physique et de Réadaptation ;
- 1 Chirurgien orthopédiste
- 1 Médecin cardiologue ;
- 1 Médecin de médecine physique et de réadaptation ;
- 1 Médecin généraliste ;
- 1 Médecin neurologue
- 1 Médecin pédiatre
- 1 Médecin pneumologue
- 1 Masseur-Kinésithérapeute hospitalier ;
- 1 Masseur-Kinésithérapeute libéral ;
- 1 Ergothérapeute ;
- 1 Ortho prothésiste ;
- 1 Enseignant d'activité physique adaptée ;
- 1 Représentant de patients.

Le groupe de lecture reprendra la composition du groupe de travail avec un nombre plus élevé de représentants (environ 2 à 3 fois plus) par spécialité ou par profession en respectant une représentation de l'ensemble du territoire national.

2.3. Productions prévues

Productions prévues

- Argumentaire scientifique.
- Recommandations pour les prescripteurs.
- Recommandations pour les rééducateurs.
- Synthèse des recommandations (2 pages).

Outils d'implémentation

- Document d'information des patients.
- Programme d'amélioration des pratiques.

3. Calendrier prévisionnel des productions

- Élaboration de la note de cadrage : janvier 2021 ;
- Validation de la note de cadrage par le Collège de la HAS et l'AFM-Téléthon : mars 2021 ;
- Publication des recommandations par la HAS et l'AFM-Téléthon : 1er trimestre 2022.

Références bibliographiques

La Filière de Santé Maladies Rares FILNEMUS dédiée à la prise en charge des maladies neuro-musculaires compte en France entre 40 000 et 50 000 personnes atteintes de pathologies neuro-musculaires. Dont environ 3000 patients atteints de dystrophie musculaire de Duchenne, 8000 patients atteints de dystrophie myotonique de type I, 1200 patients atteints d'amyotrophie spinale et plus de 11 000 patients atteints de myasthénie.

Des groupes d'experts internationaux, ont publiés plusieurs recommandations sur la prise en charge orthopédiques par groupe de pathologies neuro-musculaires (Dystrophie musculaire de Duchenne, amyotrophie spinale, myopathies des ceintures, myopathies congénitales, etc.). Ces recommandations s'appuient sur une revue de la littérature exhaustive avec comité de lecture.

- Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Alman BA, Apkon SD, Blackwell A, Case LE, Cripe L, Hadjiyannakis S, Olson AK, Sheehan DW, Bolen J, Weber DR, Ward LM; DMD Care Considerations Working Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. *Lancet Neurol*. 2018 Apr;17(4):347-61.
- Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Qian Y, Sejersen T; SMA Care Group. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord*. 2018 Feb;28(2):103-15.
- Wang CH, Dowling JJ, North K, Schroth MK, Sejersen T, Shapiro F, Bellini J, Weiss H, Guillet M, Amburgey K, Apkon S, Bertini E, Bonnemann C, Clarke N, Connolly AM, Estournet-Mathiaud B, Fitzgerald D, Florence JM, Gee R, Gurgel-Giannetti J, Glanzman AM, Hofmeister B, Jungbluth H, Koumbourlis AC, Laing NG, Main M, Morrison LA, Munns C, Rose K, Schuler PM, Sewry C, Storhaug K, Vainzof M, Yuan N. Consensus statement on standard of care for congenital myopathies. *J Child Neurol*. 2012 Mar;27(3):363-82.
- Wang CH, Bonnemann CG, Rutkowski A, Sejersen T, Bellini J, Battista V, Florence JM, Schara U, Schuler PM, Wahbi K, Aloysius A, Bash RO, Bérout C, Bertini E, Bushby K, Cohn RD, Connolly AM, Deconinck N, Desguerre I, Eagle M, Estournet-Mathiaud B, Ferreira A, Fujak A, Goemans N, Iannaccone ST, Jouinot P, Main M, Melacini P, Mueller-Felber W, Muntoni F, Nelson LL, Rahbek J, Quijano-Roy S, Sewry C, Storhaug K, Simonds A, Tseng B, Vajsar J, Vianello A, Zeller R; International Standard of Care Committee for Congenital Muscular Dystrophy. Consensus statement on standard of care for congenital muscular dystrophies. *J Child Neurol*. 2010 Dec;25(12):1559-81.
- Abbs S, Tuffery-Giraud S, Bakker E, Ferlini A, Sejersen T, Mueller CR. Best practice guidelines on molecular diagnostics in Duchenne/Becker muscular dystrophies. *Neuromuscul Disord*. 2010 Jun;20(6):422-7.
- Mullender M, Blom N, De Kleuver M, Fock J, Hitters W, Horemans A, Kalkman C, Pruijs J, Timmer R, Titarsolej P, Van Haasteren N, Jager MV, Van Vught A, Van Royen B. A Dutch guideline for the treatment of scoliosis in neuromuscular disorders. *Scoliosis*. 2008 Sep 26;3:14.
- Norwood F, de Visser M, Eymard B, Lochmüller H, Bushby K; EFNS Guideline Task Force. EFNS guideline on diagnosis and management of limb girdle muscular dystrophies. *Eur J Neurol*. 2007 Dec;14(12):1305-12.

Une recherche précise sera menée en début d'étude.