

**MINISTÈRE DE L'ENSEIGNEMENT SUPÉRIEUR  
ET DE LA RECHERCHE SCIENTIFIQUE**

---

**Université Abou-Bekr Belkaïd de Tlemcen**

---

**Faculté de Médecine**

---

**THÈSE DE DOCTORAT EN SCIENCES MÉDICALES**

**PRISE EN CHARGE ET ÉVALUATION  
DU HANDICAP MOTEUR  
D'ORIGINE CONGÉNITALE,  
ROLE DE LA CONSANGUINITE  
DANS LA RÉGION DE TLEMCCEN**

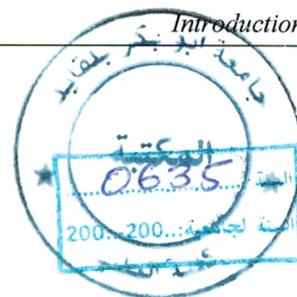
Soutenue par :

**Dr BENMANSOUR Mohamed**

Médecine Physique et Réadaptation

**- Jury -**

Président du jury :	Pr. D. AMARA	Faculté de Médecine d'Alger
Directeur de thèse :	Pr. M. K. REMAOUN	Faculté de Médecine d'Oran
Assesseur :	Pr. C. NOUAR	Faculté de Médecine d'Alger
Assesseur :	Pr. M. AZZOUZ	Faculté de Médecine d'Oran
Assesseur :	Pr. A. TALEB	Faculté de Médecine de Tlemcen
Assesseur :	Pr. A. OUSSADIT	Faculté de Médecine de Tlemcen



## INTRODUCTION

« La consanguinité est à l'origine de maladies génétiques, d'arriérations mentales, et de malformations » [56]

Nous nous sommes intéressé aux répercussions de la consanguinité dans l'appariation de maladies handicapantes, en l'occurrence aux handicaps locomoteurs d'origine congénitale et liés à la consanguinité.

La région de Tlemcen est considérée comme une région culturellement évoluée, et pourtant, elle n'échappe pas à ce phénomène.

Notre enquête, établie de janvier 2005 à décembre 2006 révèle l'ampleur d'une réalité qui touche les régions du pays, à une échelle plus ou moins importante.

Sociologiquement, culturellement, la tendance aux unions familiales s'expliquerait par une démarche basée :

- sur le souhait de maintenir ou renforcer le lien familial ou clonique
- inconsciemment de ne pas dilapider le patrimoine commun.

Les études épidémiologiques concernant les mariages consanguins commencent à peine d'être réalisées [56]. Les informations qui y sont rapportées insistent sur les ravages de la consanguinité.

Les études sur le handicap moteur congénital sont moins nombreuses en raison du faible recrutement des patients. Des difficultés d'ordre méthodologique soulignent la nécessité de prolonger les délais des études épidémiologiques.

En Algérie, le handicap congénital est peu abordé ; aucun profil épidémiologique n'en a été dressé.

Dans notre travail, nous avons constaté la part des pathologies chroniques lourdes avec retentissement sur l'autonomie des enfants, leur vécu et celui des parents.

Le recrutement des patients s'est fait :

- soit dans notre service
- soit dans d'autres structures, sollicitées pour les besoins de notre recherche : à savoir la clinique chirurgicale infantile (CCI), pédiatrie, neurologie, neurochirurgie.

Les profils parental, économique et social sont divers.

Le profil des lésions handicapantes regroupe aussi bien des maladies auxquelles on s'y attend : dystrophies musculaires, spinas bifidas et hydrocéphalies que des maladies orphelines.

Nous avons cherché à connaître l'impact de la consanguinité en nous basant :

- ~~à~~ <sup>a</sup> - à l'interrogatoire sur le degré de consanguinité
- et sur certains examens paracliniques, dont les plus pointus ne peuvent malheureusement être localement effectués.

Autrement dit, à partir d'une réalité bien évidente, particulière à la sphère arabo-musulmane, quels sont :

- les taux des unions familiales dans la région de Tlemcen.
- leurs répercussions dans les domaines pathologiques
- les modalités de leurs prises en charge.

Est-ce que, comme l'indique l'enquête du FOREM [56] « les bouleversements sociologiques survenus au cours de 45 dernières années n'ont eu qu'un effet minime sur les liens de sang »

Partant du lien commun que Tlemcen est réputée pour être une région à forte endogamie, notre travail a essayé d'établir ces liens de causalité, et de proposer des mesures pour en atténuer les taux, les incidences familiales et socioéconomiques.

Nous insistons sur la valeur pédagogique des conseils génétiques et sur l'importance des examens au cours du développement embryonnaire.

Les handicaps induits par la consanguinité sont lourds. La gestion de ces handicaps est souvent au dessus des moyens humains, techniques et socioéconomiques disponibles. Le regard sur le handicap est chargé de tabous.

Essayer de comprendre pourquoi les taux de consanguinité sont encore si élevés, d'agir pour inciter à une réflexion sur les séquelles qu'elle peut provoquer, tel est notre but à travers ce travail.

Notre modeste expérience nous permet de :

- répertorier certains facteurs de risques
- de connaître les attentes en demandes de soins
- et surtout de constater que d'autres acteurs : hommes de religion, éducateurs, enseignants, assistantes sociales... doivent s'impliquer. Les professionnels de la santé n'y pouvant contribuer que dans la mesure de leurs moyens.

# **Première partie**

**APPROCHE ANTHROPOLOGIQUE**

**ET**

**EVOLUTION DE CONCEPT DU HANDICAP**

## HISTORIQUE DU HANDICAP

### I. Généralités

Nous préférons utiliser le terme de handicap plutôt que celui de situation handicapante, tant les pathologies induites par la consanguinité sont invalidantes.

**I.1.** « Le mot handicap est un terme récent emprunté à l'anglais (1827). Son origine est attribuée à l'expression « hand in cap » (main dans le chapeau, jeu d'échange d'objets personnels pratiqués au XVI<sup>e</sup> siècle en Grande Bretagne).

Un arbitre, évaluant le prix des objets, était chargé de surveiller l'équivalence des lots afin d'assurer l'égalité des chances des joueurs ». [96]

Puis le mot fut utilisé dans certains sports, notamment hippiques, pour exprimer l'application d'un désavantage sur les meilleurs concurrents par exemple un supplément de poids sur les meilleurs chevaux, afin d'égaliser leurs chances avec les moins bons lors de « courses à handicap »

Ce terme remplace dans la langue courante française les termes d'infirme, d'invalidé ou d'inadapté.

**I.2.** Le handicap est une situation handicapante due aux barrières environnementales, économiques et sociales, qu'une personne, en raison de ses déficiences, ne peut surmonter de la même façon que les autres citoyens (document européen édité par Disabled Persons International - DPI).

Dans un document européen émanant d'un groupe d'associations de personnes handicapées, le handicap apparaît dans l'interaction entre la déficience, la limitation fonctionnelle et une société qui produit des barrières empêchant l'intégration.

*Ces deux approches, avec leurs nuances, ciblent le handicap comme un désavantage social dont la société est en partie responsable.* [25]

Dans les années 30, on ne parlait pas de handicap moteur. Cette expression n'est devenue courante qu'à la mise en place du champ juridique (loi française de 1975).

En remontant dans le temps, les peuples et les cultures appréhendent l'infirmité selon les regards qu'ils portent sur elle :

- dans la Grèce antique, l'infirmité est considérée comme un maléfice.
- chez les hébreux, elle évoque l'impureté.
- au moyen âge, il était courant que les bouffons fussent choisis parmi des bossus.
- des siècles plus tard, le sens donné à l'infirmité évolue. Les tares physiques ou psychologiques restent l'objet d'exclusion, mais elles incitent à la curiosité scientifique, et celle-ci évoque la possibilité de traitement.

Ainsi, on sépare : - le normal du pathologique  
- l'inadapté du performant  
- l'intégré du ségrégué [90]

Cette avancée explique qu'au XIXe siècle, apparaissent les premières cliniques orthopédiques.

**I.3.** En France, dans les années 1950 - 1960, on assiste à une prise de conscience du nombre important d'enfants dits « encéphalopathes »

S'en suivent :

- en 1965-1966 : la création par l'Assistance Publique de Paris, de services spécialisés.

- 1972-1973 : le générique de polyhandicap est proposé par Pr. Fontant, lequel insiste sur la prise en charge pluridisciplinaire.

- 1975 : loi d'orientation en faveur des personnes handicapées.

- 1984 : création du centre technique national d'études et de recherches sur le handicap et l'inadaptation. Il fait le point sur les trois groupes de handicap associés. [68]

Le handicap moteur congénital représente un problème de société. Il déborde largement le cadre médical.

Les nombreuses affections neuromusculaires représentent des causes majeures du handicap moteur. Elles nécessitent souvent une prise en charge au long cours.

Le poids économique de ces maladies s'est considérablement alourdi :

- du fait de l'augmentation des coûts directement liés à la maladie (kinésithérapie, appareillage, chirurgie...)
- du fait de l'allongement de la vie des handicapés, d'où prise en charge plus longue.
- et du fait de l'apparition d'importantes dépenses indirectes : allègement des horaires de travail des parents, moyens de transport adaptés.....

Le taux de prévalence de ces pathologies a probablement peu évolué ces dernières années du fait d'un double phénomène :

- d'une part, du fait du diagnostic anténatal et des interruptions de grossesses ultérieures.
- d'autre part, l'espérance de vie ne cesse d'augmenter du fait des progrès dans la prise en charge médicale.

## **II. EVOLUTION DU CONCEPT DU HANDICAP**

### **II.1. Evolution des définitions**

Le mot « handicapé » fait référence à une population très hétérogène, identifiée à partir de critères qui mêlent de façon très confuse des notions sociale, juridiques, psychologiques et bien sûr médicales. [5]

Pour autant, à l'exception des spécialistes et en particulier ceux de la réadaptation, les médecins appréhendent le sujet. Leur implication est cependant indispensable.

La notion de handicap a depuis une vingtaine d'années, fait l'objet d'après controverses qui ne sont pas encore tout à fait éteintes. Le point de départ a été la publication par l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS), en 1980 (traduction française en 1981 par l'INSERM), d'un projet expérimental de Classification des handicaps (CIH) élaboré par un groupe de travail, initialement animé par A. Grossiord

de Garches, médecin rééducateur, et PHN Wood, de Manchester, épidémiologiste et rhumatologue, puis, par Wood. [57, 60]

Le concept handicap est basé sur le triptyque **la déficience** → **incapacité** → **désavantage social**.

L'ancienne classification internationale des handicaps (C.I.H.) ignorait le rôle de l'environnement dont le processus menant au désavantage social.

*Il avait le mérite d'être pédagogique, contrairement à la nouvelle classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé (C.I.F.).*

## **II.2. Conceptualisation du handicap**

Parmi les auteurs qui ont essayé de conceptualiser au mieux le handicap, citons:

### **- MINIAIRE (1986) [72]**

Le handicap est l'incapacité résiduelle vécue par l'individu dans son environnement habituel. Il correspond aux conséquences de l'incapacité pour l'individu, la famille ou la société.

Il est lié aux diverses situations auxquelles l'individu est confronté dans son environnement actuel, dans sa vie de tous les jours. On parle alors de situation de handicap.

### **- HESBEEN (1990) [48]**

Le handicap est une situation dommageable liée aux conséquences et aux obstacles que rencontrent la personne infirme et/ou invalide et ses proches dans le déroulement de la vie quotidienne.

Une telle approche apparaît plus conforme pour cette révision.

La déficience, seul terme retenu, correspond à « toute perte de substance, à toute altération d'une structure psychologique, physiologique ou anatomique ».

L'activité est l'exécution d'une tâche par une personne. La participation est l'implication de la personne dans une situation de la vie réelle. La limitation d'activité et la restriction de participation sont les corollaires négatifs cités dans la définition de l'OMS.

*Le handicap désigne l'ensemble des éléments négatifs de ses dimensions.*

*Le handicap n'est pas figé ou constant .Il n'existe pas dans l'absolu. C'est un concept dynamique décrivant une personne dans son environnement.*

Nous retiendrons comme définition :

***Le handicap est la restriction des activités et/ou de la participation sociale d'une personne, de façon permanente ou temporaires, stable ou évolutive, due à une déficience ayant entraîné une ou plusieurs altération des fonctions physiques, sensorielles, mentales, isolées ou associés, et une limitation des aptitudes fonctionnelles. Des facteurs personnels et environnementaux peuvent constituer des obstacles ou des facilitateurs aux activités et/ou à la participation de la personne.***

## II.3. Classification

En 1893, un début de classification avec la classification BERTILLON qui créait une nomenclature des causes de décès.

En 1946, est créée la classification internationale des maladies et des problèmes de santé la CIM qui fut révisée en 1990.

La CIM est toujours reconnue par l'O.M.S.

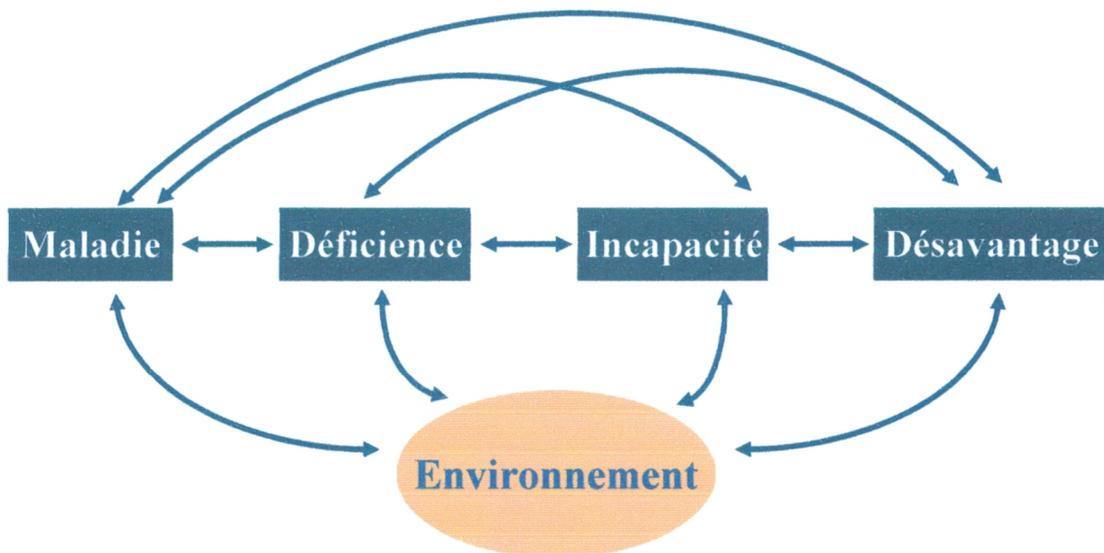
La CIH ou classification internationale des handicaps initiée par WOOD et adoptée à titre expérimental en 1976 pour être définitivement adoptée en 1992.

La CIH a aujourd'hui évolué pour devenir la CIF : *la classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé*. [18,47]

### II.3.1. Ancienne classification de Wood : CIH (1980) :

Classification O.M.S. des Handicaps

Figure n°01 : Schéma dynamique (P.H. Wood)



La déficience ou perte de moyens : perte ou dysfonctionnement des diverses parties du corps.

Elles résultent en général d'une maladie ou d'un traumatisme.

L'incapacité (perte de résultat) : situation d'une personne qui, par suite de maladie ou d'accident, se trouve dans l'impossibilité provisoire ou permanente, partielle ou totale d'effectuer certains gestes élémentaires du quotidien, considérés comme normaux pour un être humain.

Le désavantage (perte de crédit) : désigne la difficulté ou l'impossibilité que rencontre une personne à remplir les rôles sociaux auxquels elle peut aspirer ou que la société attend d'elle : suivre un cursus scolaire, communiquer avec ses semblables, remplir un rôle parental...

### **II.3.2. - Classification internationale de fonctionnement : CIF (2001) [18]**

*Les fonctions organiques désignent les fonctions physiologiques des systèmes organiques, y compris les fonctions psychologiques.*

*Les structures anatomiques désignent les parties du corps humain, telles que les organes, les membres et leurs composantes.*

*Une activité signifie l'exécution d'une tâche ou le fait pour une personne de faire quelque chose.*

*La participation signifie l'implication dans une situation de la vie réelle.*

*Les facteurs environnementaux constituent l'environnement physique, social et attitudinal dans lequel les gens vivent et mènent leur vie.*

La CIF qui est une réactualisation de la CIH et qui vient d'être adoptée récemment, prolonge le même modèle mais fait intervenir une notion capitale qui est celle de l'approche environnementale.

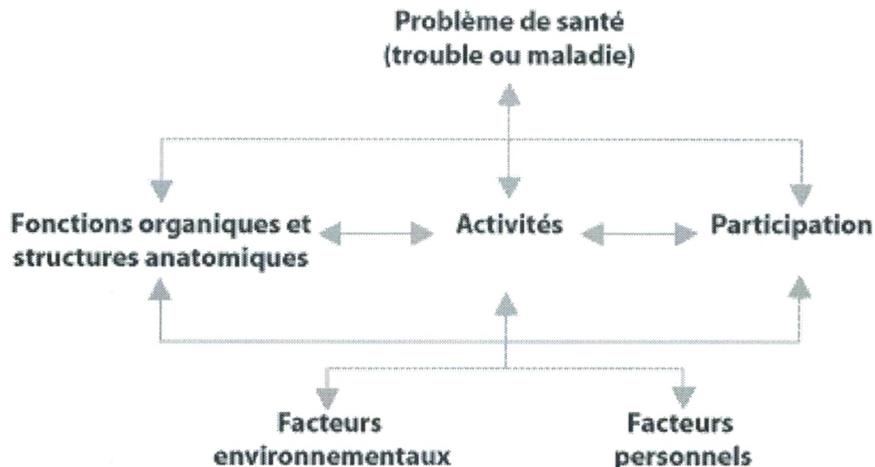
Afin de résumer et conclure sur les classifications et en particulier la comparaison entre la CIH et la CIF, on propose le schéma suivant [17] (figure n°02) :

Processus du fonctionnement et du handicap en tant que classification, la CIF ne modélise pas le "processus" du fonctionnement et du handicap.

Elle peut être utilisée pour décrire le processus en fournissant les moyens de dessiner la configuration des schémas et domaines. La CIF fournit une approche multidimensionnelle de la classification du fonctionnement et du handicap en tant que processus interactif et évolutif.

Elle fournit les blocs que les utilisateurs peuvent assembler pour construire des modèles et étudier différents aspects du processus. Dans ce sens, la CIF peut être considérée comme un langage: les textes qu'elle permet d'écrire dépendent des utilisateurs, de leur créativité et de leur inclination scientifique. [46]

**Figure n°02 : Interactions entre les composantes de la CIF [17,18]**



La CIF diffère de manière significative de la CIH de 1980 dans la représentation des relations entre fonctionnement et handicap. Naturellement tout diagramme est forcément incomplet et risque de donner lieu à de mauvaises interprétations en raison de la complexité des interactions dans un modèle multidimensionnel. Le modèle est présenté pour illustrer les interactions multiples. Il est certainement possible d'utiliser d'autres représentations centrées sur d'autres éléments importants du processus. L'interprétation des interactions entre différentes composantes et différentes dimensions peut aussi varier par exemple, l'impact des facteurs environnementaux sur les fonctions organiques diffère assurément de leur impact sur la participation.

### **II.3.3. Classification du handicap chez l'enfant**

En pratique, chez l'enfant, seule la description des déficiences, et parfois des incapacités, semble pouvoir être opérationnelle.

De nos jours, il n'y a pas encore de description des activités et de leurs limitations, ni des participations et de leurs restrictions qui soit adaptée à l'enfant.

La classification proposée par la C.I.F., proche de la qualité de vie, ne semble pas encore superposable à l'enfant. Une version provisoire de la C. I. F., appliquée à l'enfant, est en cours d'expérimentation depuis octobre 2003 (Draft version for children and youth).

Dans leur récente revue de littérature sur la prévalence de handicap de l'enfant et de l'adulte, BARBOTE et coll. (2001) ont montré que les études recourent à une définition du handicap reposant soit sur la notion de déficience (impairment), d'incapacité (disability), de désavantage ou handicap proprement dit, ou sur l'utilisation d'outils appréciant la qualité de vie. [32]

Les publications actuelles sur le handicap chez l'enfant sont peu nombreuses. Elles n'utilisent que la notion de déficience (ORS Pays de Loire, 1995; Rumeau-Rouquette et Alperovitch 1995) ou d'incapacité (Durkin et Coll. 1994).

## **III. Contributions récentes au concept de handicap**

### **III.1. Pour Chamie (1990),**

Un test important de l'utilité de toute classification réside dans une flexibilité suffisante pour vérifier plus d'un modèle d'invalidité.

Ce cas présente deux modèles d'invalidité pour enrichir le débat à l'occasion de la révision de la CIDIH. [62]

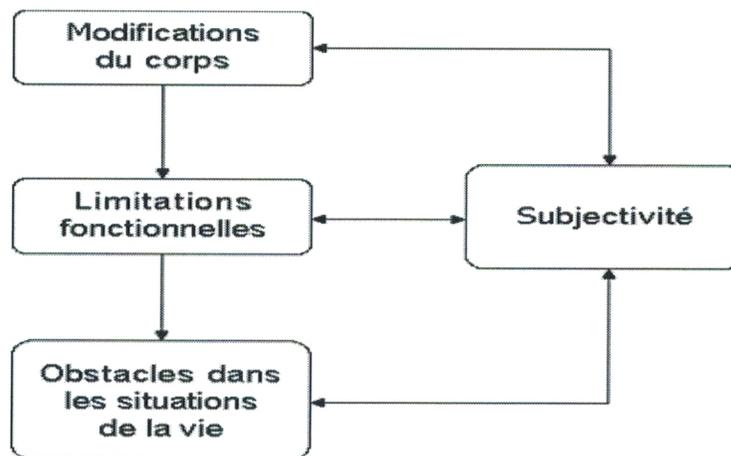
- 1<sup>er</sup> modèle : lien entre déficience, incapacité est handicap sont linéaires et vont d'une cause à un effet. C'est le modèle de la CIDIH (OMS 1980) ; **modèle linéaire**

- 2<sup>ème</sup> modèle : les relations entre les trois composantes précédentes ce sens interactif et en partie soumise à l'influence des contraintes environnementales ; **modèle interactif.**

### III.2. Pour Hammonet [46]

Constitue un handicap ou une situation de handicap le fait, pour une personne, de se trouver, de façon temporaire ou durable, limitée dans ses activités personnelles ou restreinte dans sa participation à la vie sociale du fait de la confrontation interactive entre ses fonctions physiques, sensorielles, mentales et psychiques, lorsqu'une ou plusieurs sont altérées et, d'autre part, les contraintes physiques et sociales de son cadre de vie.

Figure n°03 : Le corps et ses modifications [46]



**On distingue ainsi quatre niveaux d'analyse de la personne victime et handicapée:**

- lésionnel ou corporel (le corps)
- fonctionnel (les capacités humaines)
- situationnel (les situations de la vie courante, familiale ou de proximité, de loisirs, d'études ou de travail...)
- subjectif : qui implique
  - l'expression clinique des troubles, celle-ci est déterminée par la personnalité de la victime.
  - l'adaptation en fonction de la singularité psychique de cette victime.

## **HANDICAP MOTEUR D'ORIGINE CONGÉNITALE**

### **I. DEFINITION**

Plus de la moitié des déficiences et handicaps de l'enfant auraient leurs origines pendant la grossesse ou autour de la naissance.

Un handicap est dit congénital s'il est visible ou dépisté dès la naissance (congénital signifie innée : il est acquis si sa révélation survient après).

L'ambiguïté vient parfois de qu'on ne désigne pas sous les termes " congénital " et " acquis " l'apparition du handicap (déficiency repérable, incapacité présente), mais le mécanisme qui mène aux déficiences. Ainsi, pour une maladie génétique comme la myopathie de Duchenne, l'anomalie génétique responsable est par définition congénitale, mais l'apparition de la maladie est le plus souvent observée dans la petite enfance (handicap acquis). De même, une malformation telle que la syringomyélie primitive, par définition congénitale, peut ne se révéler qu'à l'âge adulte. [78]

Le caractère prénatal ou congénital du handicap peut être réservé aux anomalies dont l'origine se situe entre **le premier jour** des dernières menstruations et **le début du travail**.

Pour d'autres auteurs (Jonk et Col. 2001) :

- Le handicap prénatal se constitue à la période comprise entre **le premier jour** des dernières règles et **22 semaines** d'aménorrhée (SA).
- Le handicap périnatal : entre 22 semaines d'aménorrhée et 8 jours en postnatale. [30]

Selon cette approche : 30 à 60 % des handicaps de l'enfant auraient une origine périnatale.

- 20 à 35 % une origine prénatale.
- 5 à 10 % seraient d'origine postnatale (Brest et Coll. 2003).

Dans le registre suédois du handicap :

- 40 % : origine péri et néonatale (proportion relativement stable)
- 20 % : origine prénatale
- 40 % : origine indéterminée.[32]

Le progrès de la réanimation néonatale et de la recherche sur les causes génétiques, et la poursuite de la prévention des embryopathies ont fait baisser la proportion de séquelles handicapantes chez les enfants.

Le handicap moteur congénital comporte de nombreuses étiologies qui ne se seront pas toutes décrites dans cette étude. Seules les plus importantes par leur fréquence et l'intérêt qu'elles pourraient avoir feront l'objet d'un exposé spécifique.

**Tableau n°01 : Principales causes de handicaps moteurs d'origine congénitale[27]**

<b><i>Par atteinte cérébrale</i></b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- encéphalopathie (infectieuse, métaboliques et/ou dégénératives.).</li> <li>- encéphalopathie indéterminée.</li> <li>- malformation cérébrale dont l'hydrocéphalie en dehors du spina bifida.</li> </ul>
<b><i>Par atteinte médullaire</i></b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Spina bifida</li> <li>-Werdning Hoffman ou amyotrophie spinale infantile).</li> <li>- Sclérose latérale amyotrophique (SLA) → Maladie de Charcot.</li> <li>- Maladie de Strumpell Lorrain.</li> <li>- Hérédo- dégénérescence cérébelleuse.</li> </ul>
<b><i>Par atteinte nerveuse</i></b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Maladie de Charcot-Marie Tooth.</li> </ul>
<b><i>Par atteinte musculaire</i></b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Myopathies congénitales.</li> <li>- Dystrophies musculaires congénitales.</li> <li>- Dystrophie musculaires progressives : myopathie de Duchenne, myopathie de Boulogne ou de Becker.</li> </ul>
<b><i>Par atteinte osseuse</i></b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Malformation</li> <li>- Agénésie</li> <li>- Dystrophie osseuse : <ul style="list-style-type: none"> <li>- ostéogenèse imparfaite : maladie de Lobstein, Porak et Durant</li> <li>- ostéopétrose.</li> </ul> </li> <li>- Maladie de Recklinghausen</li> <li>- Maladies génétiques et chromosomiques.</li> </ul>
<b><i>Etiologies inclassables</i></b>	Avec déficience motrice certaines arthrogryposes.

## II. FACTEURS DE RISQUE

### II.1. Consanguinité

#### II.1.1. Définition

La consanguinité désigne la parenté par le sang de personnes ayant un ancêtre commun. Différents degrés y sont répertoriés. [59]

Selon la loi, un père et son fils sont parents au premier degré, un frère et une sœur sont parents au deuxième degré, des cousins "germains" sont parents au quatrième degré. L'église catholique, par exemple, n'a pas les mêmes calculs, puisqu'elle estime que des cousins germains sont liés au deuxième degré de parenté.

*Il existe différents types d'endogamie : l'endogamie familiale, l'endogamie interreligieuse, l'endogamie intercommunautaire et l'endogamie spatiale (Lévi-Strauss, 1977).* [36]

#### II.1.2. Historique

L'endogamie est d'origine préislamique puisque les sociétés arabes l'ont constamment privilégiée.

Jusqu'au XII<sup>e</sup> siècle, le mariage avait pour but de conserver le patrimoine au sein de la famille et d'empêcher les étrangers d'entrer dans le clan. Les unions consanguines étaient donc monnaie courante, jusqu'à ce que l'église romaine impose un modèle de mariages et interdise ceux qui étaient consanguins jusqu'au septième degré. [36]

Au siècle suivant, l'interdiction s'assouplit et cautionne les mariages jusqu'au quatrième degré

Ainsi, le mariage entre cousins germains n'est pas apprécié de la même façon partout dans le monde :

- Aux Etats-Unis, il est rare et seule une union sur 1 000 est concernée. Il est illégal dans plus de la moitié des États.

- Dans les pays du Moyen-Orient, au contraire, un mariage sur deux concerne des cousins germains. [8, 50]

- En France, il est interdit d'épouser un ascendant en ligne directe, un descendant ou son conjoint, un frère ou une sœur, un oncle ou une nièce, une tante ou un neveu, mais le mariage civil entre cousins germains est autorisé.

### II.1.3. Taux de consanguinité dans le monde et par wilaya

- Au Moyen orient: le taux est compris entre 20 et 60% [2]
- UAE : 50.5 % (al-Gazali LI,1997) [1]
- Arabie Saoudite : 50% (Meyer BF 2005) [71]
- Turquie: 30.6% (Donbak L 2004) [29]
- Pakistan: plus de 60%( Hakim A 1994) [45]
- Iran: 38.6 % (Saadat M 2004) [83]
- Tunisie: 32.28% (Ben Arab 2004) [9]
- Algérie : 22 à 25% (Benallegue 1984) [11]

**Tableau n°02 : Taux de consanguinité par wilaya**

Wilaya	% Consanguinité +	Classement
<b>Tebessa</b>	88 %	1 <sup>er</sup>
<b>Ghardaïa</b>	56 %	2 <sup>e</sup>
<b>Ain Defla</b>	52 %	3 <sup>e</sup>
<b>Bejaia</b>	50,6 %	4 <sup>e</sup>
<b>Bouira</b>	42,5 %	5 <sup>e</sup>
<b>Boumerdes</b>	42 %	6 <sup>e</sup>
<b>Biskra</b>	34 %	7 <sup>e</sup>
<b>Annaba</b>	32,5 %	8 <sup>e</sup>
<b>Alger</b>	29,25 %	9 <sup>e</sup>
<b>BBA</b>	27 %	10 <sup>e</sup>
<b>El Oued</b>	22,5 %	11 <sup>e</sup>
<b>Oran</b>	18,5 %	12 <sup>e</sup>
<b>Total</b>	<b>38,31 %</b>	<b>Moyenne nationale</b>

Source : *El Watan*, Edition du 19 septembre 2007, Enquête Fondation Nationale pour la Promotion de la Santé et le développement de la recherche FOREM (Nov. 2006- Avril 2007) [56]

## Raisons du mariage consanguin

L'endogamie garantirait :

- une continuité de la manière d'être et de la façon de faire
- une protection de l'honneur
- une stabilité de la vie conjugale
- une meilleure dynamique familiale
- mais aussi une sécurité affective, psychologique et financière

### II.2.5. Risques pour les descendants

Nous possédons tous vingt-trois paires de chromosomes, comprenant vingt-deux paires dites "autosomiques" et une paire de chromosomes sexuels - chez l'homme, XY, et chez la femme, XX.

Chaque chromosome définit de nombreux caractères physiques : la couleur des yeux, la taille ou la couleur de peau. Lorsque les parents donnent naissance à un enfant, ils lui transmettent chacun la moitié de leur patrimoine génétique. Plus il y a de mélanges de populations différentes, plus les gènes transmis sont différents.

*Nous portons tous des petites anomalies génétiques, appelées mutations, qui sont minimes et ne provoquent pas forcément de handicap. Dans une même famille, ces anomalies sont souvent les mêmes. [59]*

*Si des membres d'une même famille se marient, ils multiplient les risques de transmettre à une ou plusieurs mutations à leurs enfants, et donc des maladies. Consulter un généticien permet d'étudier les risques d'affections pour les enfants*

*Pour un enfant issu d'une union consanguine, les malformations, les maladies génétiques seraient légèrement plus fréquentes et le risque de fausse-couche serait augmenté. [63]*

L'endogamie peut entraîner des conséquences sur la santé des descendants ; elle augmente, entre autre, l'incidence des maladies génétiques (Der Kaloustian, 1997). En effet, le développement des connaissances en génétique humaine et en épidémiologie a permis l'identification de maladies dites génétiques. [14]

De ces mêmes connaissances, découle la notion de risque. Selon Briard et al. (1997), le risque dépend de deux catégories de facteurs :

- le lien de parenté entre les conjoints,
- l'existence dans la famille d'affections héréditaires récessives autosomiques ou multifactorielles.

*Les auteurs avancent également que la consanguinité ne crée pas de gènes pathogènes, mais qu'elle les associe plus fréquemment. [21,36]*

La consanguinité semble accroître :

- le taux de malformations congénitales telles que les cardiopathies et les néphropathies (Mustapha, 1997; Aoun, 1995; El-Kazen, 1993), l'incidence de la surdi-mutité (Akl, 1994), de la cécité (OMS, 1993) ainsi que des maladies génétiques comme l'encéphalopathie
- et certaines affections hématologiques (Mustapha, 1997) ou maladies rares (Der Kaloustian). [36]

Sur le plan humain, ces maladies constituent un sérieux problème médical et social dans le monde arabe, en particulier lorsqu'elles se traduisent par des déficiences et des incapacités évolutives.

## **II.2. Causes génétiques**

Les études sont complexes du fait que les anomalies congénitales ont des étiologies multiples, souvent multi factorielles. Selon Wilson :

- 15-20% ont pour origine des anomalies génétiques.
- 05% sont expliquées par des aberrations chromosomiques.
- 10% par les facteurs environnementaux : agents tératogènes ou facteurs de risque maternels.

Au Canada :

- 15- 25% de toutes les anomalies congénitales seraient dûes à des mutations génétiques.
- de 8- 12% à des facteurs environnementaux.
- et 20- 25% à une hérédité multi factorielle.
- de 40- 60% des anomalies restent inexplicées. [7]

On distingue :

### **- Les anomalies chromosomiques**

Le type d'anomalie chromosomique est variable. Dans la majorité des cas, il s'agit d'anomalies autosomiques. Selon Kaller H et Coll., 42.5% des sujets atteints d'anomalies autosomiques moyennes présentent des malformations congénitales sérieuses. [55]

Environ 3/4 de ces anomalies sont des trisomies 21.

### **- Les anomalies monogéniques**

Elles s'observent chez 2,25 pour 1000 naissances vivantes, selon Kaller H. et Coll., elles seraient de 4 pour 1000 naissances vivantes selon Holmes L. B.

Elles sont responsables et 7.5 de l'ensemble des malformations congénitales.

Ce taux avoisinerait 20% pour Kurczynski. [58]

### **II.3. Causes liées aux pathologies de la mère**

Les facteurs tératogènes peuvent être classés comme suit :

- Les maladies maternelles pourraient préexister avant la grossesse au survenir durant celle-ci.

Les infections maternelles évoquées durant la grossesse, soient la toxoplasmose et l'infection à cytomégalovirus.

Les maladies métaboliques ou endocriniennes : certaines maladies de la mère prédisposent aux déficiences motrices congénitales sans que le mécanisme en cause soit clair.

Dans le diabète sucré, la fréquence des malformations congénitales majeures est de 3 à 4 fois plus élevée chez les enfants nés de mères diabétiques traités à l'insuline, que chez ceux nés de mères non diabétiques.

Les malformations n'ont pas de caractères spécifiques, à l'exception du « syndrome de régression caudale ». Celui-ci est caractérisé par une agénésie du squelette sacro-coccygien et une dysplasie de la moelle épinière.

### **II.4. Causes toxiques et thérapeutiques**

Les produits pris ou administrés à la mère sont classés en 03 catégories :

Certains concernent le mode de vie de la mère. Il est maintenant établi que l'alcoolisme maternel est à l'origine d'un syndrome malformatif grave.

- Le tabac accroît le risque de malformations congénitales de 10% chez femme tabagique.
- Produits administrés à titre thérapeutique :
  - les cytotoxiques utilisés dans le traitement des cancers et des hémopathies sont susceptibles de déterminer des malformations s'ils sont administrés durant le 1<sup>er</sup> trimestre.
  - D'autres médicaments peuvent entraîner des malformations, tels que :
    - streptomycine
    - anti-convulsivants et anti-coagulants.

- Thalidomide a causé une " épidémie " responsable de malformations en Allemagne. Elle a été tellement massive qu'elle permit des études précises de ses effets sur l'embryon.

## **II.5. Autres facteurs de risque**

Parmi les facteurs, nous citerons :

### **II.5.1. la pollution environnementale**

- influences géographiques et saisonnières. L'anencéphalie est plus élevée en grande Bretagne du sud.
- variations temporelles sont aussi rapportées : année à forte incidence
- déchets industriels peuvent représenter un danger moyen pour les populations résidant à proximité.

**II.5.2.** d'autres polluants ont été incriminés : plomb, défoliants (2 herbicides et la dioxine),

### **II.5.3. expositions professionnelles et anomalies de la reproduction**

Certaines professions ont été associées à un accroissement du risque de certaines malformations : professions de santé, de l'imprimerie, du bâtiment, des transports, de la communication et de l'industrie alimentaire.

Les malformations associées sont des anomalies du système nerveux central et/ou musculo-squelettiques.

### III. DONNEES INTERNATIONALES DE PREVALENCES DU HANDICAP

La prévalence de handicap ou de déficience d'origine congénitale est mal cernée.

Les enquêtes épidémiologiques menées dans des populations régionales sont rares (Hack et Fanaroff 2000, Nelson 2002). [20]

Quelles que soient les définitions. ; Les méthodologies employées, la plupart des enquêtes épidémiologiques concluent à une prévalence de handicap chez l'enfant autour de 1 % ou de 2 % si on inclut les déficiences modérément sévères. Il s'agit d'une prévalence du handicap de façon générale (CTNERHI 2004). [78]

Les données les plus récentes montrent que la prévalence du handicap moteur en Europe, aux États-Unis et en Australie se situe entre 2 et 2,5 pour 1 000 (Stanley et Watson 1992 ; Meberg et Broch 1995 ; Pharoah et coll., 1998 ; Hagberg et coll., 2001 ; Parkes et coll., 2001 ; Topp et coll., 2001 ; Drummond et Colver, 2002 ; Winter et coll., 2002) [20]

La prévalence du handicap de l'enfant est décrite en fonction de l'âge de l'enfant :

- il faut 1 ou 2 ans pour identifier formellement une déficience à une incapacité motrice.
- 3 ou 4 ans pour repérer un trouble de la motricité fine.

#### **Données françaises**

Il s'agit essentiellement des travaux réalisés par L'INSERM (Rumeau-Rouquette et coll., 1994) qui permettent d'estimer la prévalence des déficiences motrices de l'enfant à 3,24 pour 1000. Il s'agit de déficiences suffisamment sévères pour bénéficier d'une prise en charge, ne sont donc pas prises en compte les déficiences légères. [79]

**Tableau n°03 : Prévalence du handicap selon les pathologies [79]**

<b>Handicaps</b>	<b>Prévalence pour mille</b>
Malformations du système nerveux central : dont spina bifida, microcéphalies, hydrocéphalies	<b>0,44</b>
Maladies héréditaires et dégénératives du SNC : Friedreich, ataxies cérébelleuses, leucodystrophies	<b>0,30</b>
Malformations ostéomusculaires : agénésies, dysgénésies, maladies ostéo-articulaires congénitales	<b>0,27</b>

Les personnes atteintes de déficiences motrices représenteraient 60 % de la population handicapée. Cette proportion est également retrouvée par une étude faite par le CTNERHI à Paris sur plus de 1000 demandeurs de la carte d'invalidité. Toutefois, ce chiffre très important est d'abord expliqué par les déficiences des personnes âgées : elle est bien moindre chez les sujets plus jeunes et les enfants, chez lesquels la déficience mentale semble la plus fréquente. [69]

Une enquête récente et intéressante réalisée au Maroc en 2004 [28] sur le handicap a révélé que :

- le handicap moteur représente plus du quart de l'ensemble des personnes en situation de handicap (26,46%).

- les causes héréditaires et les problèmes liés aux causes congénitales et néonatales apparaissent avec une prévalence de 24,4 % de l'ensemble des personnes en situation de handicap. [31]

## **Deuxième partie**

**HANDICAP**

**ET**

**MEDECINE**

## **I. HEREDITE**

### **I.1. Rappels**

#### **I.1.1. Cellule**

La cellule est la structure élémentaire de tout organisme vivant. Chez l'homme toutes les cellules proviennent d'une seule cellule initiale ou zygote (œuf). L'œuf est lui-même issu de la fusion de deux cellules sexuelles parentales – ou gamètes. Chaque cellule possède un noyau qui contient l'ensemble du génome de l'individu. [26]

#### **I.1.2. Chromosome**

Les chromosomes ne sont visibles dans le noyau que lors des divisions cellulaires (mitoses ou méioses). Ils se présentent sous forme de filaments plus ou moins épais (chromatides). Leur ensemble constitue le caryotype.

Chez l'homme, il y a 46 chromosomes, soit 23 provenant du père et 23 de la mère : 22 paires d'autosomes, numérotés de 1 à 22 et deux gonosomes ou chromosomes sexuels appelés X et Y.

#### **I.1.3. ADN**

L'ADN est le support chimique de l'information génétique. Il est constitué de deux chaînes enroulées en hélice autour d'un axe virtuel. Chaque chaîne est composée d'une alternance de nucléotides, associant une base, un glucide - le désoxyribose - et une molécule d'acide phosphorique.

## I.2. Transmission de maladie mono génétique

Selon le mode de transmission de la maladie, la descendance n'est pas exposée au même risque. Certaines maladies neuromusculaires d'origine génétique sont dues à la présence d'anomalies au niveau d'un seul gène, elles sont mono géniques.

Le gène responsable de la maladie est porté par l'une des 23 paires de chromosomes, situés dans le noyau des cellules et qui constituent le patrimoine génétique de chaque être humain. [40]

Les chromosomes d'une même paire sont identiques : même taille, même forme, l'un provient du père, l'autre de la mère.

Seuls les chromosomes de la 23<sup>ème</sup> paire sont différents selon que l'on est un homme ou une femme. Les femmes portent deux chromosomes X, elles sont XX. Les hommes portent un chromosome X et un chromosome Y, ils sont XY

Les maladies neuromusculaires monogéniques se transmettent, généralement, selon les lois de l'hérédité mendélienne.

Lorsque l'anomalie génétique est située sur l'une des 22 paires d'autosomes, chromosomes semblables chez l'homme et chez la femme, la transmission est autosomique. [99]

Lorsque l'anomalie génétique est située sur le chromosome X, la maladie est dite liée à l'X. Elle est le plus souvent récessive et s'exprime essentiellement chez l'homme du fait de la présence d'un seul chromosome X. [99]

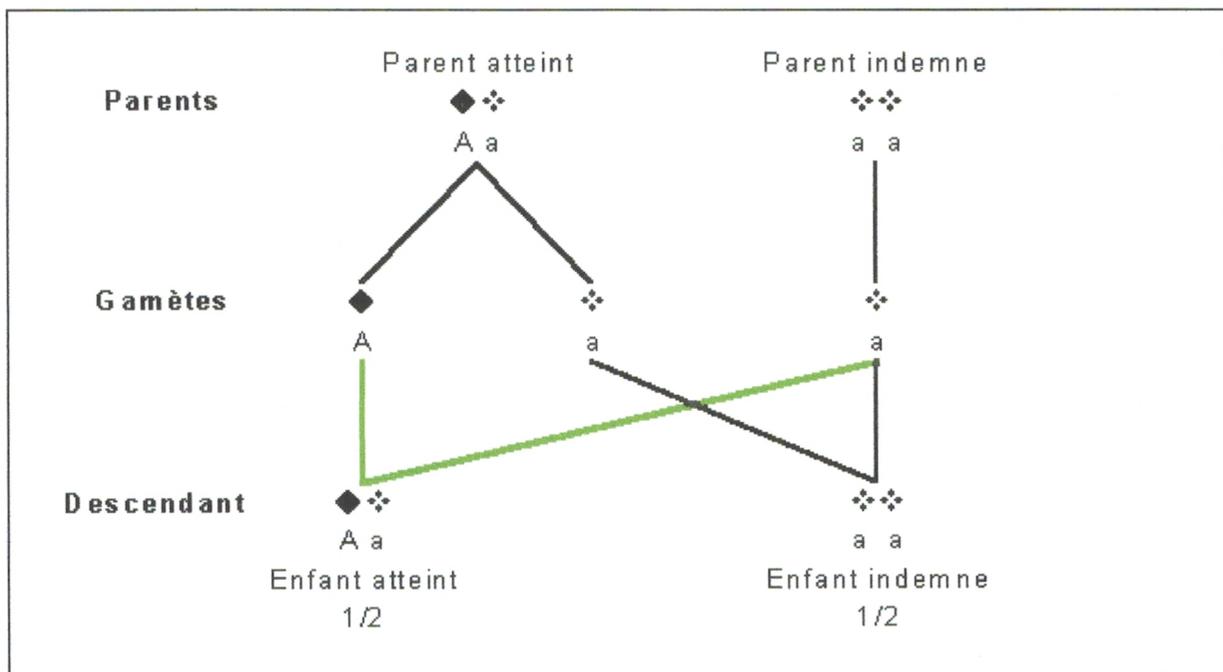
### I.3. Trois grands types de transmission [40]

#### I.3.1. Transmission autosomique dominante

La personne malade a reçu un chromosome porteur de l'anomalie génétique. Ce chromosome a été transmis par le parent malade, père ou mère.

L'atteinte d'un seul des deux parents par la maladie suffit à transmettre cette maladie à l'enfant avec un risque de  $1/2$  (50 %) à chaque grossesse.

Si l'enfant n'hérite pas de la maladie, la transmission est interrompue dans cette branche de la famille.

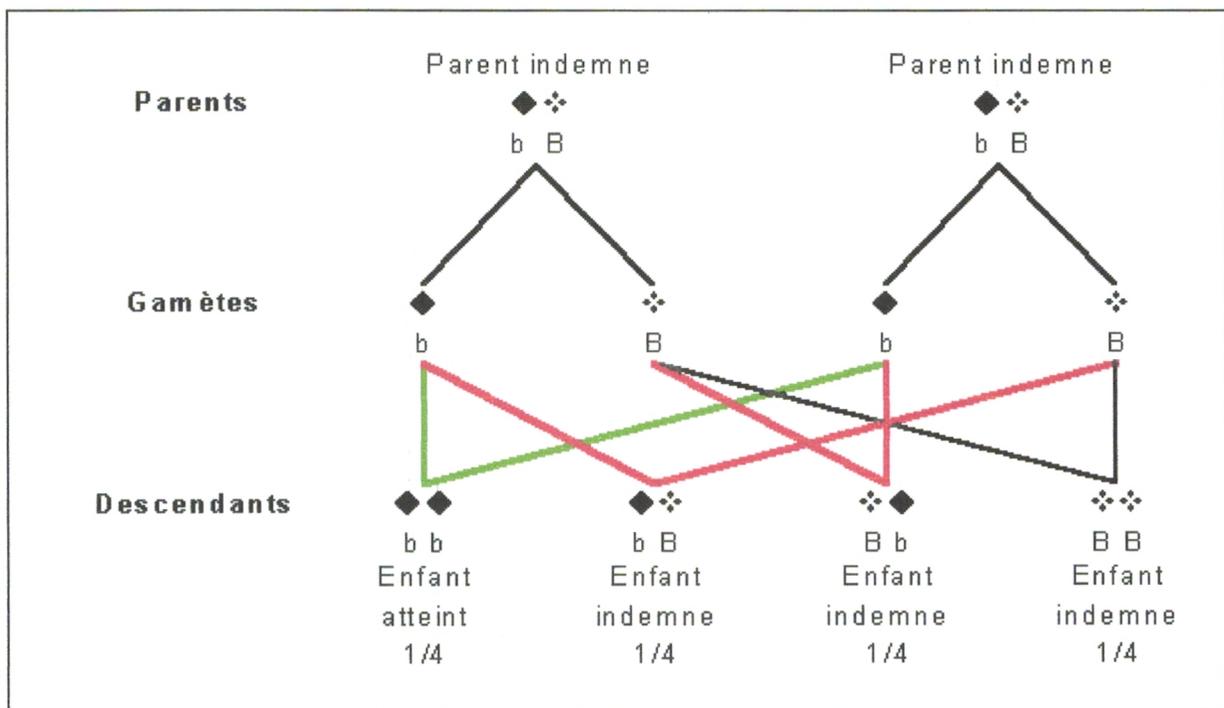


### I.3.2. Transmission autosomique récessive

La personne malade a reçu deux chromosomes porteurs de l'anomalie génétique. Un chromosome a été transmis par le père et l'autre par la mère

Pour les parents, le risque de transmettre une maladie autosomique récessive est de 1/4 (25%) à chaque grossesse

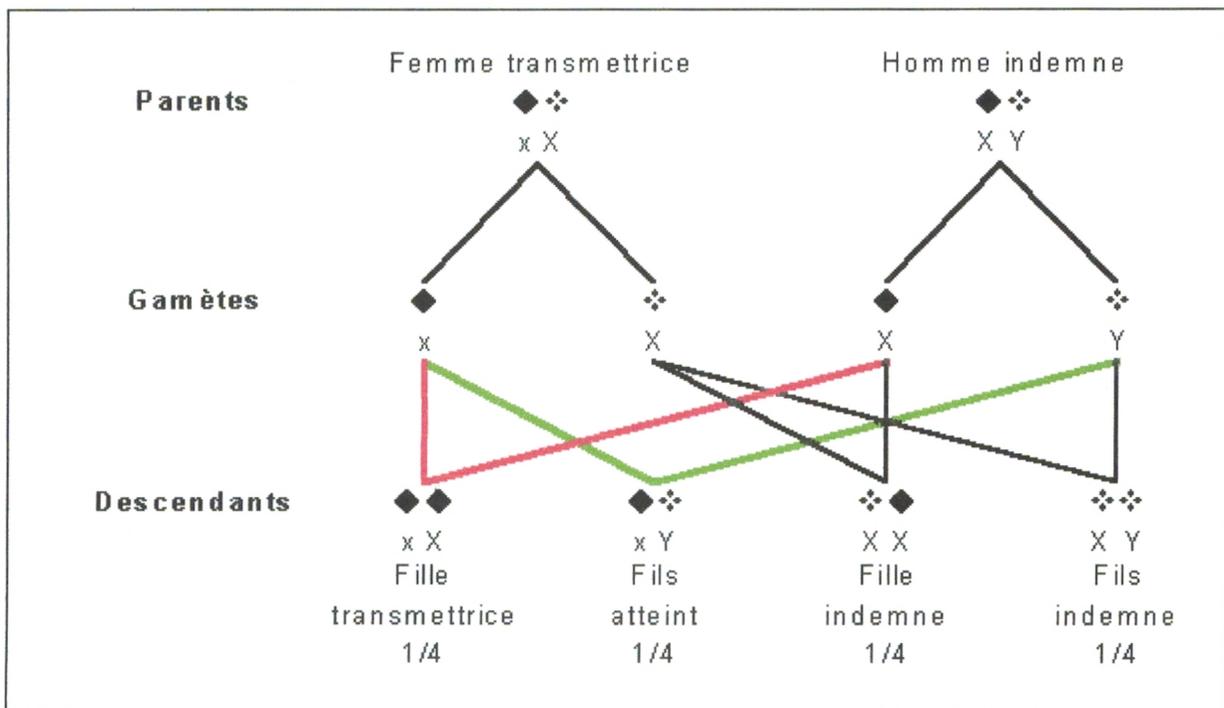
Les enfants qui n'ont reçu qu'un chromosome porteur de l'anomalie génétique, de leur père ou de leur mère, ne sont pas malades.



### I.3.3. Transmission récessive liée à l'X

La maladie ne se manifeste que si l'anomalie génétique est portée par les deux chromosomes X chez la femme ou par l'unique chromosome X chez l'homme. Une femme porteuse d'une anomalie génétique sur un chromosome X n'est pas malade mais la maladie peut se transmettre par elle.

Chacun de ses garçons a un risque sur 2 d'être malade et chacune de ses filles a un risque sur 2 d'être transmettrice.



## II. MOYENS D'EXPLORATION DU DIAGNOSTIC PRENATAL

Les moyens dont on dispose pour le diagnostic prénatal sont :

- amniocentèse
- prélèvement du sang fœtal
- biopsie du trophoblaste

Ces examens ne sont pas réalisés en même temps ; leurs indications dépendent de l'âge, de la grossesse, de l'état de la mère et du fœtus.

### II.1. Amniocentèse [61]

Pour établir le caryotype fœtal, il faut recourir à une amniocentèse précoce. Celle-ci est réalisée par un obstétricien entraîné à ce geste à la 17<sup>e</sup> semaine d'aménorrhée, en fait de 15 à 20 semaine d'aménorrhée ou plus, après échographie qui vérifie le terme, la vitalité fœtale et la position du placenta. On recueille stérilement, sous contrôle échographique par la ponction, 20 à 25 ml de liquide amniotique.

II.1.1. Ce prélèvement permet :

- de faire, s'il en est besoin un dosage de l'alpha-fœto-protéine ou de rechercher l'acétylcholinestérase.
- d'établir plusieurs cultures de cellules pour chaque prélèvement. [61]

La ponction n'est pas dénuée d'incidents : liquide sanglant gênant la culture, risque d'immunisation d'une femme Rh<sup>-</sup> dont le conjoint est Rh<sup>+</sup> justifiant une injection de gamma globulines anti-D, possibilité de ponction blanche, ni de complications. La complication essentielle est l'interruption de grossesse. On observe une fausse-couche chez 0,5 % des femmes qui ont eu une amniocentèse.

Après 12 à 21 jours de culture, on peut avoir une formule chromosomique précise du fœtus et décider alors de l'attitude à avoir vis-à-vis de la grossesse. En principe une anomalie observée au caryotype fœtal dont le retentissement chez l'enfant est grave amène à interrompre la grossesse.

On observe un échec de culture dans 1 % des cas.

### II.1.2. Les indications

- L'augmentation de l'âge maternel constitue l'indication essentielle de l'amniocentèse : 90% des diagnostics prénatals. Il paraît logique de proposer une amniocentèse à toute femme enceinte âgée de 38 ans ou plus. Le taux de caryotypes anormaux est de 3,5% dans ces conditions.

Parmi les anomalies observées, la trisomie 21 vient en tête de liste, mais on observe aussi les autres mal ségrégations méiotiques viables (trisomie 13, 18, Klinefelter, triple X, etc...) [84]

- L'existence d'une anomalie de structure au caryotype d'un des parents, constitue une indication impérative en raison de l'importance du risque d'anomalie fœtale.

- En cas de translocation réciproque, le risque fœtal théorique est de 50%. En pratique on observe 10% de caryotypes déséquilibrés qui amènent à interrompre la grossesse.

- En cas de translocation par fusion centrique, le risque d'anomalie fœtale est différent si le père est porteur (risque de 5%) ou la mère (le risque est alors supérieur de l'ordre de 15%).

- En cas d'inversion péricentrique, on observe environ 5% de caryotypes fœtaux normaux. [35]

- La survenue d'une anomalie chromosomique lors d'une grossesse antérieure.

- Signes d'appel découverts à l'échographie fœtale :

Devant une pathologie de la grossesse, anomalie du volume du liquide amniotique, retard de croissance fœtale, malformation ou association de ces signes, une amniocentèse tardive sera discutée cas par cas.

La proportion d'anomalies chromosomiques observées dans ces conditions atteint 10%. Le résultat est important pour l'attitude à adopter à la naissance de l'enfant et pour le conseil génétique ultérieur.

Lorsque le terme est trop tardif, après 30 semaines d'aménorrhée, le taux d'échec de culture augmente de façon importante ; il est alors logique de recourir à un prélèvement de sang fœtal.

Il est capital de noter que l'examen chromosomique garantit sur le risque chromosomique. Il ne permet pas cependant d'affirmer que l'enfant sera normal. Il peut exister une anomalie génique, ou une malformation alors que le caryotype fœtal est normal.

## II.2. Biopsie de trophoblaste

II.2.1. L'autre alternative pour réaliser un examen chromosomique prénatal est de recourir à la biopsie de trophoblaste. Le prélèvement se fait à la 10<sup>e</sup> semaine d'aménorrhée. Par voie cervicale ou trans-abdominale, on prélève stérilement un fragment du trophoblaste qui est constitué de tissu fœtal. Le prélèvement est guidé par échographie. Le trophoblaste a une activité mitotique spontanée importante qui permet d'obtenir des mitoses sans culture. Le résultat est donc plus rapidement obtenu qu'après amniocentèse. [35, 88]

Ce type de prélèvement comporte un risque de fausse couche de 2 % environ.

II.2.2. Les indications en sont donc limitées aux grossesses comportant un risque important d'atteintes chromosomiques fœtales :

- translocations à haut risque
- femmes enceintes après 40 ans, ou femmes ayant eu une ou plusieurs césariennes. La découverte à l'échographie de 12 semaines d'aménorrhée d'une augmentation de la clarté nucale ou d'un hygroma colli est une indication à une biopsie du trophoblaste en raison du taux élevé d'anomalies chromosomiques lors de ces grossesses.

En revanche, ce type de prélèvement est indiqué lorsqu'un diagnostic anténatal est possible sur l'ADN fœtal ou lors d'une maladie métabolique récessive autosomique.

Le risque d'atteinte fœtale est de 25%. Un dosage enzymatique peut être réalisé sur le trophoblaste permettant de repérer le fœtus atteint de façon précoce dans la grossesse.

De même, s'il s'agit d'une maladie liée à l'X. La biopsie de trophoblaste permettra de déterminer le sexe fœtal, soit par caryotype, soit par biologie moléculaire, et d'effectuer sur le même prélèvement les examens permettant d'affirmer l'atteinte d'un fœtus mâle. Le diagnostic d'atteinte peut faire intervenir des dosages enzymatiques ou l'étude de marqueurs de l'ADN si une exploration familiale a été réalisée avant le début de la grossesse.

### **II.3. Prélèvement de sang fœtal**

Une équipe entraînée peut prélever quelques millilitres de sang fœtal au niveau de la veine ombilicale du cordon. Cette pratique permet d'analyser de nombreux paramètres du sang du fœtus : NFS, recherches virales et d'anticorps, dosages enzymatiques ou de protéines, mais aussi le caryotype du fœtus. [35]

Cet examen sera discuté devant des signes d'appel échographiques au 3ème trimestre de la grossesse en remplacement de l'amniocentèse souvent en échec à ce terme. Ce sera aussi un fort élément d'appréciation de l'atteinte fœtale en cas de mosaïque découverte au caryotype sur amniocentèse.

## TYPOLOGIE DES MALADIES HANDICAPANTES

### I. Maladies génétiques et chromosomiques

- Les maladies génétiques sont dues à un défaut de fonctionnement d'un gène, elles sont héréditaires.

Elles sont dominantes ou récessives selon que l'allèle responsable de la maladie est dominant ou récessif.

- Les maladies chromosomiques sont dues à la présence d'un chromosome supplémentaire sur une des paires ; exemple : la trisomie, ou à l'absence d'un chromosome sur une des paires, ex : la monosomie.

Leur origine se situe au moment de la méiose pendant la gamétogenèse. [13]

Les maladies génétiques et chromosomiques les plus fréquentes sont :

#### I.1. Trisomie 21

« Syndrome de Down ou mongolisme », dû à la présence d'un chromosome en plus pour la 21<sup>ème</sup> paire

Incidence 1 pour 600 naissances vivantes.

#### I.2. Maladies neuromusculaires

Elles se caractérisent par une perte transitoire ou permanente de la force musculaire.

Les deux maladies les plus fréquentes sont :

- la dystrophie musculaire progressive : caractérisée par la dégénérescence de la fibre musculaire striée et du muscle cardiaque entraînant un handicap moteur variable selon le stade d'évolution
- l'amyotrophie spinale infantile : caractérisée par l'atteinte dégénérative des motoneurons de la corne antérieure de la moelle épinière.

### **I.3. Maladies rares orphelines**

Les pathologies les plus fréquentes sont :

- l'ostéogénèse imparfaite : c'est une maladie génétique caractérisée par une fragilité osseuse : elle est généralement due à une anomalie de production du collagène qui est la principale protéine fibreuse de l'os.
- l'ostéopétrose : maladie des os de marbre : c'est une maladie métabolique osseuse autosomique provoquée par une anomalie fonctionnelle des ostéoclastes.

## **II. Les malformations congénitales**

Elles se définissent comme une altération morphologique congénitale d'un tissu ou d'un organe du corps humain.

Elles résument l'ensemble des anomalies morphologiques, des aberrations chromosomiques et des maladies héréditaires ou métaboliques qui trouvent leur origine dans le patrimoine génétique de l'embryon.

Les différentes malformations congénitales responsables du handicap moteur proviennent :

- d'anomalies du tube neural : spina bifida
- malformations du squelette et des articulations : achondroplasie et amputations congénitales.

**Troisième partie**

**DESCRIPTION**

**DES PRINCIPALES MALADIES**

## I. MALADIES NEUROMUSCULAIRES

### I.1. Définition et diagnostic

Les affections neuromusculaires, qui bénéficient aujourd'hui de l'appui de la génétique moléculaire pour établir le diagnostic, regroupent en fait différentes entités cliniques et étiologiques.

On distingue dans l'ensemble des affections neuromusculaires actuellement selon la classification de la Fédération Mondiale en Neurologie :

- les amyotrophies spinales et autres maladies du motoneurone
- les maladies des racines motrices
- les maladies des nerfs périphériques
- les maladies de la transmission neuromusculaire
- les maladies du muscle
- les maladies du tonus musculaire. [81, 57]

Elles se différencient sur le plan génétique, biologique et clinique. Il est difficile d'établir une modalité générale de prise en charge, d'autant plus qu'elles peuvent atteindre l'enfant ou l'adulte, concerner différents groupes musculaires, engendrer une incapacité fonctionnelle majeure ou partielle, et avoir une évolution fatale ou non.

Leur prise en charge est de mieux en mieux structurée, avec des pôles référents de diagnostic, de suivi et d'établissement de procédure de traitement, de rééducation et réadaptation.

Les progrès récents de ces prises en charge ont modifié le pronostic fonctionnel, et pour certaines étiologies l'espérance de vie.

***Les conditions actuelles de la recherche et des progrès de prise en charge sont basées sur des thérapeutiques génétiques pour une grande part, des moyens thérapeutiques chirurgicaux et de rééducation, et un suivi spécialisé, régulier et prolongé.*** [39,81]

## I.2. Démarche diagnostique

On évoque d'emblée une maladie musculaire devant :

- une myolyse aiguë (CPK↑)
- un déficit moteur progressif, prédominant aux racines avec une modification du volume musculaire, amyotrophie ou parfois hypertrophie et souvent une élévation des CPK.

## I.3. Eléments cliniques

Les informations recueillies à l'interrogatoire sont essentielles :

- *reconnaître la nature des symptômes,*
- *dégager le profil chronologique et l'évolution de la symptomatologie,*
- *possible transmission familiale,*
- *rechercher une consanguinité favorisant une transmission autosomique récessive.*

## I.4. Examens paracliniques

- **Dosage des CPK** : l'élévation des CPK traduit une altération de la membrane musculaire en regard des zones nécrotiques.

Les dosages des autres enzymes sont de valeur relativement discutée.

- **EMG** : la recherche d'éléments traduisant un processus de dénervation-réinnervation.

- **Scanner musculaire** : il permet de faire une cartographie précise des anomalies volumétriques des muscles atteints qui apparaissent hypodenses.

En cas de myopathie de Duchenne et de Becker, le respect électif de la loge interne de cuisse est très caractéristique.

- **Biopsie musculaire** : c'est un examen déterminant à condition d'en respecter les règles et d'en connaître les possibilités et les limites.

- **Génétique moléculaire** :

*La connaissance de l'anomalie moléculaire permet aujourd'hui une classification beaucoup plus précise des affections musculaires.*

## II. Classification

**Tableau n°4 : Classification des maladies neuromusculaires**

	<b>Prévalence</b>	<b>Mode de transmission</b>	<b>Séquelles</b>	<b>Gène</b>
Myopathie de Becker	1 sur 30000	Transmission récessive liée à l'X	Evolution lente Perte de la marche après 4 <sup>ème</sup> décennie	Xp21 dystrophine
Myopathie Duchenne	DMD est de 1 pour 3 300 naissances de garçons	Transmission récessive liée à l'X	Perte de la marche avant 20 ans	Xp21 dystrophine
Myopathie des ceintures maghrébine		Autosomique récessive	Perte de la marche après la 3 <sup>ème</sup> décennie	Del 521T de la gammasarcoglycane Adhaline
Charcot Marie Tooth	1 sur 2500	Autosomique dominant Dominant liée au sexe Autosomique récessive	Variable : - simple gène fonctionnel - fauteuil roulant	CMT1A CMT1B CMTX1
Amyotrophie spinale progressive	1 sur 2500	Autosomique récessive		SMN, en 5q12.2-13.3
Maladie de Freidreich	1 sur 50000	Autosomique récessive	Perte de la marche après 10 à 20 d'évolution Complication cardiaque et endocrinienne	Gène X 25 chromosome 9  frataxine

## II.1. Dystrophies musculaires progressives

### II.1.1. Dystrophie musculaire de Duchenne (DMD)

Magistralement décrite par Duchenne de Boulogne en 1968, cette myopathie constitue le prototype des myopathies d'origine génétique. Elle est en effet l'une des plus fréquentes et des plus sévères de toutes les maladies musculaires.

Elle est relativement fréquente, un cas sur 3500 naissances en France ; et en Algérie 35 000 myopathes recensés en 2006. [65]

La myopathie de Duchenne est transmise selon un mode récessif lié à l'X et s'exprime donc cliniquement de façon majeure chez le petit garçon, son expression chez les filles est habituellement mineure infraclinique. Chez les garçons, son incidence a été estimée à 1/3500 naissances. L'affection paraît se distribuer de façon sensiblement égale dans tous les pays du monde. La prévalence globale se situant autour de 3,5 / 100 000. [42]

### II.1.2. Dystrophie musculaire de Becker

En 1955, Becker et Kiener proposèrent d'individualiser une dystrophie musculaire très semblable à la dystrophie de Duchenne par son expression clinique et sa transmission récessive liée au sexe, mais d'évolution bénigne.

La fréquence de la dystrophie de Becker est environ 10 fois moindre que la dystrophie de Duchenne. [42]

Cliniquement, le début de cette dystrophie musculaire se situe en moyenne autour de 12 ans, mais avec de très larges variations. Le début est marqué par des troubles de la marche, des chutes et des difficultés de se relever du sol. Le déficit s'exprime ensuite au niveau des membres supérieurs avec une certaine sélectivité pour les fixateurs des omoplates. Au membre inférieur, l'atteinte prédomine sur les fessiers, psoas et quadriceps.

La perte de la marche survient habituellement au cours de la troisième ou quatrième décennie. [86]

### **II.1.3. Dystrophie musculaire sévère de l'enfance autosomique récessive (Les sarcoglycanopathies : SGC, A, B, C, D)**

Elles sont fréquentes dans les pays du Maghreb touchant aussi les filles que les garçons dans les familles fortement endogamiques. [33]

Cliniquement, le même tableau que la dystrophie de Duchenne.

La dystrophine est normale dans ces dystrophies.

Il a été établi la découverte d'une déficience en une glycoprotéine de 50 kDa dénommée en raison de l'origine géographique de ces observations, adhaline (muscle en arabe).

Les sarcoglycanopathies, toutes formes confondues, se traduisent par un déficit moteur progressif des muscles des ceintures pelviennes et scapulaires. Une hypertrophie des mollets et une macroglossie sont fréquemment observés. L'intellect est toujours conservé. Dans les formes les plus graves, les premiers signes apparaissent dès l'âge de 3 ou 5 ans comme dans la myopathie de Duchenne.

Dans les formes les plus modérées, ils surviennent entre 10 et 40 ans et font alors évoquer une myopathie de Becker.

La découverte d'une myopathie des ceintures autosomique récessive, avec pseudo hypertrophie des mollets, à fortiori chez une personne de sexe féminin, doit faire évoquer de principe le diagnostic de sarcoglycanopathie.

Il est impossible de distinguer cliniquement l'un des quatre sous-types (alpha, bêta, gamma ou delta). Seule l'appartenance à un groupe ethnique ou géographique permet d'orienter un peu plus le diagnostic à ce stade. [23]

Les sarcoglycanopathies évoluent de façon extrêmement variable, même au sein des fratries.

Dans les formes les plus graves, les patients perdent la marche avant 30 ans avec une espérance de vie réduite.

Dans les formes les plus modérées, l'espérance de vie n'est pas réduite et les patients ne perdent pas la marche.

L'évolution se fait vers une atteinte diffuse du tronc et des muscles distaux. [91]

#### II.1.4. Myopathie congénitale

Ce groupe de maladies musculaire n'a trouvé sa véritable individualité qu'avec l'introduction des techniques morphologiques modernes, histoenzymologie et l'étude des biopsies musculaires.[94]

### II.2. Amyotrophie spinale infantile

Les ASI sont des affections héréditaires en rapport avec une atteinte dégénérative des motoneurons de la corne antérieure de la moelle survenant habituellement chez l'enfant ou l'adolescent.

Les ASI ou SMA (spinal muscular atrophy) représentent la deuxième maladie neuromusculaire la plus fréquente après la myopathie de Duchenne, et sont de gravité variable en fonction du type. [93]

Elles se manifestent par un tableau de paralysies flasques et symétriques, progressives touchant préférentiellement les muscles des racines des membres, les intercostaux, mais respectant, au moins au début, les muscles du visage et le diaphragme.

Selon l'âge d'apparition des paralysies, on distingue quatre types :

- le type I : où l'atteinte se produit avant l'âge de 6 mois ;
- le type II : où l'atteinte se produit entre 6 et 18 mois ;
- le type III : où l'atteinte débute après l'acquisition de la marche ;
- le type IV : où l'atteinte se manifeste à l'âge adulte.

Le type I et le type II recouvrent le terme de maladie de **Werdnig-Hoffman**, et le type III celui de la maladie de **Kugelberg-Welander**.

Les ASI classiques sont en rapport avec un défaut, génétiquement transmis (transmission autosomique récessive) d'une petite protéine, appelée SMA, intervenant dans le métabolisme des ARN ménagers. Le rapport avec la dégénérescence des motoneurons n'est pas encore clairement établi. [95]

Certaines formes atypiques d'ASI sont en rapport avec des gènes distincts, notamment les ASI distales.

Le gène responsable des formes autosomiques récessives de SMA, SMN, a été localisé sur le chromosome 5, en 5q12.2-13.3, à une taille d'environ 20 kb et code

pour une protéine de 32 kDa qui pourrait intervenir dans le métabolisme des ARNs lors de l'épissage.

Cette région contient également d'autres gènes: SMNc, copie centromérique homologue de SMN, mais aussi les gènes NAIP ou P44 également dupliqués, qui pourraient jouer un rôle modificateur sur le gène déterminant SMN.

La mutation la plus commune observée chez la majorité des patients SMA (90-98%) est la délétion homozygote d'au moins l'exon 7 du gène SMN, et ce quel que soit le type clinique. Des mutations moins importantes (petites délétions affectant surtout les sites d'épissage exon/intron) ont également pu être identifiées, ainsi que des évènements de conversion génique (3-12%).

Il n'est pas possible à l'heure actuelle d'établir sans ambiguïté une corrélation entre l'étendue d'une délétion et la sévérité clinique ou de prédire un phénotype plus ou moins grave selon que la mutation soit une délétion ou une conversion génique de SMN.

En Algérie, l'équipe du professeur Tazir, a analysé sur un plan moléculaire l'ADN de 25 patients diagnostiqués cliniquement SMA et a montré que plus de la moitié montraient une délétion homozygote d'au moins l'exon 7 du gène. [12, 94]

### **II.3. Maladie de Friedreich**

L'ataxie de Friedreich est une maladie de transmission autosomique récessive, qui débute souvent dans l'enfance ou dans l'adolescence. Cette affection touche environ 1 personne sur 50 000 en France, aussi bien les hommes que les femmes.

L'ataxie de Friedreich est la plus fréquente des ataxies héréditaires. Sur le plan clinique, cette pathologie se manifeste en moyenne vers quinze ans et 80% des cas apparaissent avant l'âge de 20 ans. Son diagnostic doit être évoqué devant toute ataxie progressive, notamment compatible avec une maladie récessive autosomique.

L'incidence de la maladie de Friedreich est estimée à 1 pour 50 000 dans la population européenne. [52]

## II.4. Maladie de Charcot Marie Tooth

La maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) est l'une des plus fréquentes des maladies neurologiques héréditaires. Évolutive, touchant environ 30 000 personnes en France sans distinction de sexe, elle n'entame pas l'espérance de vie. Elle entraîne une amyotrophie des membres, en général lentement progressive. Il existe plusieurs formes de CMT. [64]

Le degré de handicap va d'une simple gêne à la marche jusqu'à l'usage d'un fauteuil roulant (environ 10 % des cas).

En Algérie, la maladie de Charcot-Marie-Tooth est la plus fréquente des neuropathies héréditaires sensitives et motrices, avec une prévalence d'environ 1/2 500.

La transmission dominante est prépondérante en Europe, alors que le mode de transmission autosomique récessif est beaucoup plus fréquent en Afrique du Nord et en Amérique du Sud, où l'incidence de la consanguinité est plus élevée.

Au moins une quinzaine de loci ont jusqu'à présent été individualisés:

- CMT1A en 17p11.2 (gène pmp22) et CMT1B en 1q23 (gène p0) pour les formes autosomiques dominantes du type démyélinisant.
- CMT2A en 1p35-36, CMT2B en 3q13-22, CMT2C en 5q31 et CMT2D en 7p14 pour les formes autosomiques dominantes du type axonal.
- CMT en 7p et CMT en 12q24 pour les formes autosomiques dominantes du type spinal.
- CMTX1 (gène cx32) pour la forme dominante liée à X.
- CMT4A en 8q13-21.1, CMT4B en 11q23, CMT4C en 5q23-33, CMT4D en 8q24 et CMT4F en 19q13.1-13.3 pour les formes récessives du type démyélinisant.
- CMT4E en 1q21.2-21.3 pour la forme autosomique récessive du type axonal.
- CMTX2 en Xp22 et CMTX3 en Xq26 pour les formes autosomiques récessives liées à X.

Le diagnostic moléculaire est direct pour les formes pour lesquelles le gène responsable a été identifié (CMT1A, CMT1B, CMTX1), mais demeure indirect pour la plupart des autres formes (analyse de liaison). [91]

## **II. MALADIES ORPHELINES**

### **II.1. Définition**

Une maladie est dite rare si moins d'une personne sur 2000 en est atteinte.

On dénombre près de 7000 maladies rares plus ou moins invalidantes. Cinq nouvelles pathologies sont décrites chaque semaine dans le monde, dont 80 % sont d'origine génétique.

6 à 8 % de la population mondiale seraient concernés de près ou de loin par ces maladies.

65 % des maladies rares sont graves et invalidantes ; elles sont caractérisées par :

- un début précoce dans la vie
- un déficit moteur, sensoriel ou intellectuel
- Elles sont à l'origine d'une incapacité réduisant l'autonomie
- le pronostic vital est menacé dans presque la moitié des cas.[67]

En Algérie, 17 maladies orphelines prévalentes dans nos établissements de santé, englobent 6 435 patients.

Ces chiffres sont approximatifs et ne reflètent pas la réalité du terrain.

Le Ministère de la Santé, de la Population et de la Réforme Hospitalière a débloqué 02 milliards de dinars pour la prise en charge et l'achat de médicaments pour ces pathologies.

## II.2. Classification

**Tableau n° 05 : Classification des maladies orphelines**

Pathologie	Prévalence	Mode de transmission	Séquelles
<b>Arthrogrypose</b>	1 /3 000	Non héréditaire	Raideurs articulaires Handicap
<b>Achondroplasie</b>	1/15000	Autosomique dominante	
<b>Ostéopétrose</b>	1/200 000	Autosomique récessive	Décès avant 10 ans
<b>Lobstein</b>	1/5000	Autosomique dominante	

### II.2.1. L'arthrogrypose multiple congénitale

Elle est la forme la plus fréquemment rencontrée, de l'ordre de trois naissances pour 10 000. Elle touche les quatre membres dans 45% des cas, uniquement les membres inférieurs dans 45% des cas et seulement les membres supérieurs dans 10% des cas. [34]

### II.2.2. Achondroplasie

Achondroplasia est la forme la plus commune de nanisme court de membre dans les êtres humains, affectant plus de 250.000 individus dans le monde entier.

Elle est caractérisée par une petite taille avec des membres courts, une hyperlordose, des mains courtes, une macrocéphalie et un front haut avec une ensellure nasale marquée. Ce désordre est responsable d'un déficit de taille assez sévère (taille finale 130cm  $\pm$  10cm) et de déformations squelettiques modérées, hyperlordose, genu varum et parfois des complications neurologiques liées à l'étroitesse du canal rachidien. Le développement intellectuel est normal.

Plus de 95% de patients ont la même mutation de point dans le gène pour le récepteur 3 (FGFR3) de facteur de croissance de fibroblaste et plus de 80% de ces derniers sont de nouvelles mutations. [49]

La mutation, qui cause le gain de la fonction FGFR3, affecte beaucoup de tissus, le plus de façon saisissante le plat cartilagineux de croissance dans le squelette croissant, menant à une variété de manifestations et de complications.

### **II.2.3. Ostéopétrose**

L'ostéopétrose « maligne » infantile est une maladie congénitale rare de la résorption osseuse caractérisée par une densification généralisée du squelette. Son incidence est estimée à 1/200 000 naissances vivantes. [44]

L'ostéopétrose a été rapportée dans la plupart des groupes ethniques mais, du fait de sa rareté, elle est plus souvent retrouvée dans des familles à forte consanguinité. [41]

La transmission de l'ostéopétrose « maligne » infantile est autosomique récessive. La maladie est hétérogène. Plus de 50% des cas sont dus à des mutations du gène TCIRG1 et 10% à des mutations du gène CLCN7. Un faible nombre de patients sont porteurs de mutations du gène OSTM1. [4, 24]

### **II.2.4. Maladie de Lobstein**

L'ostéogénèse imparfaite, ou maladie « des os de verre », est une affection génétique, caractérisée par une fragilité osseuse et une faible masse osseuse à l'origine de fractures à répétition, survenant à la suite de traumatismes bénins.

Les progrès de la biologie moléculaire ont permis de mettre en évidence des anomalies génétiques variées.

L'ostéogénèse imparfaite est une maladie rare et l'on compte environ un malade pour 10 000 à 20 000 personnes, cependant la prévalence de l'affection n'est pas connue avec exactitude. [67]

Les formes les plus sévères apparaissent durant la vie intra-utérine, alors que les formes bénignes peuvent se manifester uniquement à l'âge adulte. Le plus souvent, cependant, les premières fractures surviennent au moment de l'acquisition de la marche.

Cette maladie est génétique et héréditaire. Elle est habituellement autosomique dominante avec une transmission de génération en génération. [70]

L'ostéogénèse imparfaite est liée à une anomalie du collagène I. Le type I entre plus particulièrement dans la composition de l'os, de la peau et des ligaments.

### III. MALFORMATIONS CONGENITALES

#### III.1. Définition

Elles regroupent l'ensemble des anomalies morphologiques, des aberrations chromosomiques et des maladies héréditaires, qui trouvent leur origine dans la constitution génétique de l'embryon ou dans un défaut extrinsèque de son développement in-utéro. [6]

Les différentes malformations congénitales responsables du handicap proviennent :

- d'anomalies du tube neural : spina bifida, hydrocéphalie
- de malformations du squelette et des articulations : achondroplasie, amputations congénitales. [54]

#### III.2. Classification

Tableau n°6 : Classification des malformations congénitales [38]

Pathologie	Prévalence	Transmission	Séquelles
Spina bifida	0,5 / 10 000 France 8/1 000 Angleterre	Non héréditaire	Handicap moteur Incontinence urinaire
Hydrocéphalie congénitale		La transmission est liée à l'X	
Syndrome polymalformatif		multifactorielle	
Agénésie osseuse	3,6/100 000 Emirats arabes 3,4/100 000 France	multifactorielle	

### III.2.1. Spina bifida

Le spina bifida désigne une malformation osseuse localisée du rachis, caractérisée lors du développement de l'embryon par un défaut de fermeture de la partie postérieure des vertèbres, qui se constitue à la fin du premier mois du développement embryonnaire.

La cause du spina bifida n'est pas connue précisément ; Plusieurs facteurs semblent intervenir:

- facteur géographique ou ethnique: fréquence plus élevée dans les pays du nord
- circonstances particulières de la grossesse: fièvre du premier mois, certains médicaments (anti-épileptiques), carence nutritionnelle (notamment en acide folique)...
- un antécédent familial multiplie le risque d'avoir un autre enfant atteint par cinq à dix lors d'une autre grossesse. [53]

Les problèmes génito-sexuels résultent du même problème neurologique, associant perturbation de la sensibilité, troubles de l'érection ou de l'éjaculation alors que la fertilité est à priori conservée et la libido intacte. [37]

### III.2.2. Hydrocéphalie congénitale

**Dr P. Saugier-Weber janvier 2004** Hydrocéphalie due à la sténose de l'aqueduc de Sylvius

N° Orphanet ORPHA2182

A ce jour, de nombreuses mutations ont été décrites dans le gène *LICAM* chez des patients atteints d'HSAS, mais aussi de syndrome MASA (caractérisé par un retard mental, une aphasie, une spasticité des membres inférieurs avec hyper-réflexie et des pouces adductus) et de paraplégie spastique compliquée d'un retard mental (PPS). La protéine LICAM est une molécule d'adhésion cellulaire qui appartient à la superfamille des immunoglobulines. Exprimée au cours du développement embryonnaire essentiellement dans les axones des neurones post-mitotiques des systèmes nerveux central et périphérique, L'absence d'hypertension intracrânienne

conduit à une survie prolongée chez les patients atteints de syndrome MASA ou de PPS par rapport à ceux atteints d'HSAS. [33]

Par ailleurs, ces affections sont caractérisées par une grande variabilité d'expression tant intra- qu'inter-familiale. Il apparaît donc que ces affections, loin de constituer des entités distinctes, constituent des spectres cliniques chevauchants dus aux mutations d'un même gène.

La détection des mutations dans le gène *LICAM* est complexe en raison du morcellement de la région codante en 28 exons, de la grande hétérogénéité allélique et de la large distribution des mutations tout le long de la région codante. Cependant, l'identification d'une mutation du gène *LICAM* permettra d'affirmer l'étiologie génétique de ces hydrocéphalies à pronostic très sombre et dont le risque de récurrence impose un conseil génétique pour la famille. La transmission est liée à l'X.

### **III.2.3. Syndrome polymalformatif**

Caractérisé par l'association de plusieurs malformations ; d'origine multifactorielle, des aberrations chromosomiques, des mutations génétiques, et des causes tératogènes environnementales.

Dans notre étude, nous ne retiendrons que le syndrome qui entraîne un handicap locomoteur, c'est-à-dire les malformations : du squelette, du tube neural et cérébral.

### **III.2.4. Hypoplasie osseuse, agénésie osseuse congénitale**

La survenue d'une malformation congénitale des membres impose une prise en charge post natale immédiate dès les premiers jours de la vie. Ce contexte d'urgence n'est souvent pas justifié au sens strictement médical du terme. Il s'impose néanmoins afin de répondre de la manière la plus précise possible aux légitimes attentes parentales.

L'identification de la malformation à l'étape anténatale permet dans l'immense majorité des cas, d'aborder cette période délicate de façon plus sereine. En revanche, la découverte d'associations malformatives méconnues ou sous estimées durant la grossesse, est une éventualité rare qui complique de façon majeure la prise en charge.

Il existe de nombreuses classifications des malformations des membres. Dans un but pragmatique, nous avons pour habitude de distinguer les malformations transversales et longitudinales. [87]

#### **IV. MALADIE DE STRÜMPELL-LORRAIN**

La maladie de Strümpell-Lorrain est une affection dégénérative, presque toujours héréditaire, touchant la moelle épinière et le cervelet (hérédo -dégénérescence spinocérébelleuse). [15]

Les symptômes cliniques ont été décrits par Strümpell en 1880, Elle est caractérisée par la prédominance de l'atteinte pyramidale Sa fréquence est estimée à 2-10/100 000 (soit environ 1200 à 6000 personnes en France), mais elle peut demeurer asymptomatique, et non diagnostiquée. Elle serait plus présente dans les pays nordiques. Il existe une forme « pure » (56%) et des formes « complexes », qui sont estimées à 35 % de l'ensemble des formes de la maladie, le reste étant indéterminé. [43]

## EVALUATION DU HANDICAP

### I. Autonomie

L'autonomie peut se traduire par la liberté de se gouverner soi-même, de décider de sa vie, gérer son indépendance. Les outils de mesure proposés sont centrés sur les activités de la vie quotidienne. Le choix des activités, répertoriées en 37 activités fondamentales de la vie quotidienne (AVQ) et regroupées en items, permet d'appréhender l'autonomie effective de la personne et d'apprécier la gestion de ses dépendances

L'autonomie est globalisante. Elle appréhende la personne dans sa complétude. C'est une valeur individuelle et relative. Autonomie par rapport à quoi et à qui ?

Si nous comparons deux personnes, l'une jeune et dynamique, l'autre âgée et rhumatisante, avec le même processus lésionnel, l'estimation de l'autonomie diffère en fonction des objectifs visés. L'autonomie est une réalité difficile à saisir, fluctuante et complexe. [62]

**Tableau n°7 : Proposition de correspondance des items de vie avec d'autres classements**

<b>Propositions</b>	<b>Niveau 2CIH</b>	<b>Propositions québécoises (différentes habitudes de vie)</b>	<b>Photonome</b>
Activités corporelles	soins corporels	Nutrition, soins personnels	activités corporelles
Activité de déplacement	locomotion	déplacements	activité de déplacement
Activité de communication	communication	communication	activité de communication
Activité domestiques	tâches et maladresses	habitation	activités domestiques
Activité de gestion	tâches et comportements	responsabilité	activité de gestion
Activités personnelles et interpersonnelles	comportement (relation)	relations, communauté	activités de vie personnelles
Activité hors du milieu de vie	comportements, (occupations)	éducation, travail loisirs	activités externes

Le vécu antérieur détermine la différence d'appréciation de l'autonomie niveau d'éducation, travail externe ou non, liberté de déplacement - véhicule personnel - indépendance financière, âge, capacités restantes satisfaisantes pour les uns, non pour les autres.

Parmi les concepts mesurables, la dépendance - indépendance paraît la plus facile à évaluer. Se laver, s'habiller, manger, se déplacer requièrent les mêmes gestes. Les aides techniques, pour compenser le déficit, relèvent d'une même nomenclature.

La dépendance est donc repérée comme l'aide qualitative et quantitative apportée par un tiers à une personne, pour la réalisation de ses activités.

Alors que les AVQ sont identiques, chaque individu se représente sa propre autonomie. Celle-ci est au carrefour du physiquement possible et du socialement réalisable.

Plus de 200 échelles de mesure des AVQ existent : Index de BARTHEL, KATZ, ADL (Activity Daily Living), MIF, Handitest, photonome...

Ils tiennent compte de l'environnement spécifique de la personne, introduisant la notion d'habitudes de vie : photonome, EVOPE (Evaluation systématique des objectifs prioritaires en ergothérapie - Belgique)

Certains sont centrés sur la dépendance (MIF), d'autres ont une approche tridimensionnelle, versus socio-familial handiscopé, handitest.

Certains outils ont une approche, versus socio-professionnel (Allemagne, Pays-Bas, France)

L'approche du handicap n'est donc pas linéaire.

L'âge, la profession, l'environnement, les moyens, la pathologie sont les vecteurs qui guident notre conduite. Les réalités médicale et extra-médicale règlent le processus de réadaptation.

L'effort pédagogique consiste à expliquer les motivations de cette conduite en particulier lorsque le volontarisme irréfléchi entretient les fausses comparaisons.

La dépendance - le réalisé, l'autonomie - le décidé, le géré, la qualité de vie - le ressenti sont en étroite relation, mais leur évaluation diffère en fonction du lieu d'observation, de l'objectif d'évaluation, et du type d'observateur.

## II. Echelles d'évaluation

Elle est basée sur des outils génériques d'évaluation du handicap ; le nombre d'échelles de handicap actuellement disponibles est restreint.

La limite théorique entre incapacité et handicap selon les définitions de l'OMS n'est d'ailleurs pas toujours facile à établir.

Nous avons choisi de façon préférentielle la MIF pour les raisons suivantes :

- elle présente une version pédiatrique la MIF Mômes
- elle permet d'évaluer l'incapacité et la qualité de vie.
- elle est simple.[75]

### II.1. MIF : mesure de l'indépendance fonctionnelle

Functional indépendance measure (FIM tm)

Publiée en 1987 par HAMILTON et GRANGER est au USA l'instrument de référence en médecine physique et de réadaptation ; utilisée pour la recherche et la pratique clinique.

Il s'agit d'une échelle d'indépendance fonctionnelle comme l'index de BARTHEL dont elle est dérivée.

La MIF est un instrument sensible et fidèle permettant d'apprécier les progrès d'un sujet souffrant d'une déficience fonctionnelle et se trouvant en phase de réhabilitation et de réadaptation.[75]

### II.1.2. Autres échelles spécifiques pour les maladies neuromusculaires [75]

- **Score de Brooke: Brooke Upper Extremity Functional Rating Scale**  
(Annexe I)

Evaluation des membres supérieurs (déficience, incapacité)

Evaluation des capacités motrices des membres supérieurs, validé uniquement pour la dystrophie musculaire de Duchenne.

Ce score a été sélectionné comme examen de référence lors de la conférence de consensus sur les maladies neuromusculaires non acquises en septembre 2001 à Paris.

Constitué de six épreuves de passation rapide, ne nécessite qu'un verre d'eau, un crayon et une pièce de monnaie.

- partant de la position bras le long du corps, peut lever le bras à la verticale en touchant la tête
- peut seulement mettre la main sur la tête, en fléchissant le coude
- ne peut mettre la main sur la tête, mais peut porter un verre d'eau à la bouche: ne peut pas porter la main à la bouche, mais peut tenir un crayon ou prendre une pièce de monnaie sur la table.
- aucune fonction usuelle de la main.

### **II.1.3. Echelle de Hammersmith (Annexe 2)**

*Hammersmith Motor Ability Score (20 items)* : validé, rapide, applicable aux MNM à partir de 5 ans, il n'a pas de norme en fonction de l'âge et ne prend pas en compte la fonction des membres supérieurs ;

## **II.2. Mesures de l'indépendance fonctionnelle (MIF) (Annexe 3)**

La MIF est un instrument sensible et fidèle permettant d'apprécier les progrès d'un sujet souffrant d'une déficience fonctionnelle et se trouvant en phase de réhabilitation et de réadaptation.

La MIF comprend 18 tâches (on parle d'items) avec 7 niveaux d'évaluation. Ainsi:

- 1 point est accordé si l'aide est totale
- 2 points sont accordés si l'aide est maximale
- 3 points sont accordés si l'aide est modérée - 4 points sont accordés si l'aide est minimale
- 5 points sont accordés si une surveillance est nécessaire
- 6 points sont accordés si l'indépendance est relative (utilisation d'un appareil)
- 7 points sont accordés si l'indépendance est complète

La note varie de 18 points (si le sujet est totalement dépendant) à 126 points (si le sujet est totalement autonome).

## **II.3. Mesure d'indépendance fonctionnelle, version pédiatrique (MIF Mômes)**

Disponible en français depuis 1992, la MIF Mômes est le principal outil d'évaluation fonctionnelle utilisable chez l'enfant. Il s'agit, comme pour la MIF de mesurer l'incapacité, dans six domaines de la vie quotidienne, reconnus comme attributs fonctionnels-clés : Ont été retenus les soins personnels (6 items), le contrôle sphinctérien (2 items), la mobilité (5 items), la locomotion (2 items), la communication (2 items), les activités cognitives à visée sociale (5 items).

Chacun des 18 items est noté de 1 à 7, selon une cotation rappelée dans un manuel d'instruction : les niveaux 7 et 6 correspondent à une indépendance (aucune autre personne n'est nécessaire), le niveau 0 correspond à une indépendance modifiée (nécessité d'une aide technique, temps de réalisation élevé, conditions de sécurité insuffisantes). De 5 à 1, sont définis les niveaux de dépendance, modifiée de 5 à 5, complète pour 2 et 1. Le score total est compris entre 18 et 126, une représentation graphique est proposée. [76, 77, 85]

**Principes d'utilisation (Annexe 4)**

**Expérience de l'utilisation de la MIF mômes (Annexe 5)**

## PRISE DU HANDICAP MOTEUR D'ORIGINE CONGÉNITALE

### I- Prise en charge du handicap moteur congénital

**I.1** Le handicap moteur de l'enfant : il peut être lié à une pathologie stable ou évolutive. Il peut être isolé ou associé à d'autres types de handicap, sensoriel ou cognitif. Quel que soit son type, il entraîne des conséquences sur la fonction de l'enfant :

- possibilité de marche et de déplacement
- sur ses possibilités d'intégration familiale scolaire et sociale,
- soins avec un coût économique plus ou moins important.

Un bilan complet permettra de déterminer :

- les aides fonctionnelles à envisager,
- les aides à l'intégration scolaire et sociale,
- et les besoins de prise en charge médicale et paramédicale.

Même en l'absence de toute évolutivité de la pathologie causale, on remarque souvent lors de l'évolution spontanée une dégradation fonctionnelle dont la cause est liée à la croissance.

Lors de la croissance, le déséquilibre musculaire est responsable de stimulation anormale des zones de croissance, aboutissant à une détérioration des possibilités fonctionnelles, conséquences de troubles architecturaux progressivement constitués.

*La croissance est un élément dont il faut tenir compte aussi bien chez les enfants ayant une pathologie stable que chez ceux ayant une pathologie évolutive. Quelle que soit la pathologie responsable d'un handicap moteur chez l'enfant, le phénomène croissance explique à lui seul le risque évolutif du handicap moteur. [80]*

**I.2.** Facteurs conditionnant la prise en charge elle doit tenir compte de nombreux facteurs :

- le niveau de développement,
- le retentissement des handicaps associés,
- la nécessité de conserver et de protéger la vie familiale,
- la nécessité de la scolarisation,

Globalement, on peut distinguer trois grandes catégories de handicap moteur de l'enfant :

**I.2.1.** le handicap ne laissant aucun espoir de marche ou de déambulation où le but sera une installation assise confortable et une adaptation à l'environnement.

**I.2.2.** le handicap moins pénalisant avec possibilité de marche ou de déambulation (déplacement avec aide de marche telles les cannes, les cadres de marche) où le but sera de conserver, voire d'améliorer, les possibilités de marche et de déplacement.

**I.2.3.** Le handicap peut-être également rapporté à une pathologie évolutive dont le retentissement sera progressivement croissant et aboutir parfois au décès.

La prise en charge du handicap moteur doit aboutir à une facilitation de l'intégration de l'enfant dans la vie sociale. Cette intégration induit :

- la prise en compte des différents problèmes fonctionnels, sensoriels et cognitifs,
- l'intégration scolaire et la préservation de la vie familiale.

Cette prise en charge dépend de l'importance du handicap : plus elle nécessite d'interventions, plus son retentissement risque d'être lourd, plus il est nécessaire d'avoir une coordination entre les différents intervenants.

### **I.3. Evaluation du handicap face à un enfant présentant un **handicap moteur****

Il importe que le bilan initial soit précis et complet. Il doit aboutir à une évaluation du retentissement actuel et du possible devenir.

Nous ne pourrions décrire l'ensemble des bilans à effectuer car ils dépendent de la pathologie causale. Quel que soit le bilan effectué, il doit être rapporté à l'âge de l'enfant.

Nous pourrions cependant en tracer les grandes lignes :

#### **I.3.1.** bilan étiologique initial

#### **I.3.2.** bilan fonctionnel comporte :

- une étude des possibilités fonctionnelles,
- un examen analytique orthopédique,
- une évaluation des possibilités fonctionnelles,
- un bilan de la qualité de vie. [80]

Cette étude fonctionnelle doit s'accompagner d'un bilan cognitif et sensoriel.

L'évaluation et la prise en charge du handicap moteur nécessitent le plus souvent une équipe pluridisciplinaire car il est rare que le handicap soit isolé.

La compétence des intervenants de différentes disciplines est donc indispensable.

**I.3.3.** Ceci implique également que l'enfant et ses parents aient un interlocuteur référent capable de coordonner l'ensemble des intervenants et capable d'expliquer les différents types de prise en charge.

La déficience motrice au cours de la croissance entraîne des conséquences importantes en raison des perturbations qu'elle entraîne sur la croissance osseuse et musculo-tendineuse.

La majorité des handicaps moteurs de l'enfant se traduisent par des paralysies ou des modifications de tonus de certains groupes musculaires.

Au niveau d'une articulation, cette situation se traduit le plus souvent par un déséquilibre des contraintes musculaires. Celui-ci entraîne une attitude vicieuse qui aboutit à des rétractions musculaires puis à l'installation progressive de vices architecturaux. Ainsi se crée un état vicieux aboutissant à une dégradation progressive de la fonction.

**I.4.** Parmi les différents acteurs participant à la prise en charge :

**I.4.1.** la famille joue un rôle essentiel. Sa collaboration est indispensable. Une bonne compréhension des problèmes existants et à venir, une relation de confiance sont les garants de l'aide que pourra apporter la famille à l'enfant.

**I.4.2.** les équipes médicales doivent coordonner leurs activités Il est donc souhaitable qu'il existe un médecin référent qui assure les relations avec la famille et coordonne les actions des spécialistes : kinésithérapeute, appareilleur, psychomotricien, ergothérapeute, orthophoniste, psychologue clinicien et l'assistant(e) sociale.

## II- Prise en charge des maladies neuromusculaires

### II.1. Modalités de la rééducation fonctionnelle [19, 95]

La prise en charge des maladies musculaires est fonction du stade de la maladie :

#### II.1.1. Stade I : marche possible mais perturbée.

Les enfants sont plus ou moins dépendants de l'entourage. Ils relèvent d'un suivi médical ambulatoire en consultations spécialisées et de préférence pluridisciplinaires.

#### II.1.2. Stade II : perte progressive de la marche (de 7 ans à 12 ans)

Ils relèvent toujours d'un suivi médical en consultations spécialisées et de préférence pluridisciplinaires. Les techniques de rééducation légère sont inadéquates.

**II.1.3.** Stade III : après la perte de la marche entre 12 à 20 ans, la rééducation se propose :

- la prévention des complications et/ou leur traitement : prévention des attitudes vicieuses, lutte contre les conséquences de l'immobilisation basée sur l'entretien articulaire, la verticalisation et le travail respiratoire.

- la réadaptation avec aménagement de l'environnement (aides techniques) et organisation des aides humaines pour soulager l'entourage.

- un suivi social, éducatif et psychologique.

**II.1.4.** Stade IV : à l'âge adulte, le sujet est dépendant pour l'ensemble des activités de la vie quotidienne.

Il bénéficie de l'utilisation d'un fauteuil roulant électrique avec position assise adaptée, têtière et commande adaptée à la motricité résiduelle.

## **II.2. Objectifs de la rééducation**

### **II.2.1. Chez l'enfant**

Les objectifs orthopédiques tendent à limiter les rétractions articulaires et les déviations du rachis. Pour les patients avec un bon pronostic de marche à l'âge adulte, tout doit être fait pour maintenir un état orthopédique des membres inférieurs compatible avec la marche.

La kinésithérapie respiratoire a pour but de prévenir l'encombrement bronchique, les infections broncho-pulmonaires et les atélectasies.

La scolarité se prépare dans un contrat d'intégration scolaire élaboré par les différents acteurs : famille, enseignants et soignants.

Le maintien de l'enfant dans son milieu familial est souhaitable.

La proposition de rencontre avec le/la psychologue participe à améliorer l'accompagnement de la famille et de l'enfant. [19]

### **II.2.1. Chez l'adulte**

Sur le plan de la déficience, les objectifs sont au nombre de quatre :

- maintien de la force musculaire à travers l'exercice,
- lutte contre les rétractions musculaires et les raideurs articulaires,
- surveillance et contrôle des déviations rachidiennes,
- prévention et traitement des phénomènes douloureux de l'appareil locomoteur.[19]

## **II.3. Nouveaux traitements des maladies neuromusculaires**

La progression des connaissances en biologie moléculaire et en physiopathologie permet aujourd'hui de s'attaquer à la cause des maladies et non plus seulement aux symptômes.

L'association française des myopathies **AFM** soutient de nombreuses pistes dans ce domaine pouvant permettre de ralentir l'évolution des maladies neuromusculaires.

En 2007, 13 essais de pharmacologie sont en cours ; huit sont en phases II ou III. [40]

**II.3.1.** Certains de ces essais concernent des molécules déjà utilisées dans d'autres pathologies et qui sont appliquées à des maladies génétiques rares :

- Vitamine C pour la maladie de Charcot-Marie-Tooth,
- DHEA pour la maladie de Steinert,
- Riluzole pour l'amyotrophie spinale.

**II.3.2.** D'autres concernent des molécules nouvelles.

-TRO16922 développé par la société Trophos, avec le soutien de l'AFM, est destiné à traiter l'amyotrophie spinale et la sclérose latérale amyotrophique

- Salbutamol est destiné à la dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale, ses essais sont en fin de phase III et en attente de résultats. [89]

- la créatine est impliquée dans la production d'énergie aux cellules musculaires et dans la contraction musculaire. Chez les individus sains, il semblerait que la créatine améliore les performances musculaires. L'utilisation de la créatine dans les maladies neuromusculaires fait l'objet de nombreuses discussions. Les résultats contradictoires.

L'analyse des essais ayant testé l'effet de la créatine dans les dystrophies musculaires a montré qu'il y avait une augmentation de la contraction volontaire maximum et une augmentation de la masse maigre dans le groupe traité par la créatine par rapport au groupe placebo. [92]

En plus des essais pharmacologiques, il existe deux autres pistes thérapeutiques :

**II.3.3. La thérapie cellulaire** consiste à remplacer des cellules déficientes ou disparues par des cellules saines. Il s'agit d'une greffe de cellules qui peuvent être prélevées sur la personne malade (auto greffe ou greffe autologue) ou sur un autre individu.

**III.1.2.** La procréation à un âge avancé favorise nettement les aberrations chromosomiques et les malformations fœtales. Le risque d'une trisomie 21 est multiplié par 50 chez une femme de 40 ans par rapport à une femme de 25 ans.

**III.1.3.** L'exposition des parents avant la procréation ou de la mère pendant la grossesse à des agents physiques (radiations), chimiques ou médicamenteux augmente sensiblement les mutations génétiques au niveau des gamètes et les troubles du développement chez l'embryon et le fœtus. [10, 74]

*Tous ces facteurs peuvent être réduits grâce à une éducation appropriée de la population.*

### **III.2. A l'échelle de la famille ou de l'individu : le conseil génétique est primordial**

**III.2.1.** Le conseil génétique est l'évaluation d'un risque de malformation d'origine génétique, avant que celle-ci ne survienne éventuellement, et si elle est survenue, c'est la détermination des causes de cette malformation.

Le conseil génétique est demandé par la famille, le couple, l'individu ou le médecin traitant lorsqu'un risque de maladie génétique existe.

La demande peut être formulée spontanément ou à la demande du médecin traitant

**III.2.2.** Le conseil génétique répond à certaines conditions [66] :

- faire une enquête familiale correcte pour rechercher d'autres cas familiaux, ce qui aiderait au diagnostic de la pathologie et de la transmission,
- évaluer la parenté entre le ou les consultant(s) et le ou les malade(s),
- évaluer le degré de parenté entre les conjoints ou futurs conjoints en cas de mariage consanguin avec recherche d'une pathologie possible dans les 2 branches, dont la transmission est récessive autosomique.

En réalité le conseil génétique est facile lorsque la pathologie est connue, et que son mode de transmission monogénique est bien établi. Le médecin de famille peut en informer celle-ci.

On peut donner un conseil génétique :

- pour une maladie génique autosomique dominante, autosomique récessive, dominante liée à l'X, ou récessive liée à l'X.
- pour une maladie polygénique ;
- pour une anomalie chromosomique ;
- ou même pour une cytopathie mitochondriale.

Le conseil génétique est difficile en raison :

- de la pathologie qui motive la demande;
- de la non prédisposition du couple à l'application du conseil génétique ;
- des particularités de la transmission mendélienne ;
- de la pléiotropie et de l'hétérogénéité génétique ;
- de l'hérédité multifactorielle polygénique.

Le conseil génétique peut également être difficile lorsqu'il s'agit d'un cas isolé.

Le conseil génétique est très important en cas de consanguinité.

## RECOMMANDATIONS

### I. Conseil génétique

Le conseil génétique définit le risque d'atteinte de l'enfant à naître. Ce risque s'exprime en termes de probabilité.

Différentes circonstances peuvent être envisagées :

I.1. Evaluation du risque pour une grossesse faisant suite à la naissance chez le couple considéré d'un enfant ayant une maladie génique caractérisée. En fonction du diagnostic porté chez l'enfant atteint ou appréhendé comme tel, on peut définir le risque pour une autre grossesse :

- le risque de 1/4 en cas de couple hétérozygote pour une maladie récessive autosomique.
- le risque de 1/2 si un sujet est porteur d'un caractère dominant autosomique.
- le risque d'un garçon atteint sur deux si une femme est porteuse d'un gène pathologique porté par le chromosome X.
- anomalie polygénique. [22, 60]

I.2. S'il n'existe pas de tare dans la famille, l'appréciation du risque implique de connaître la fréquence des gènes pathologiques et des différents génotypes dans la population.

La génétique des populations s'intéresse à cette répartition des gènes et des phénotypes, et étudie la fréquence d'apparition des mutations, toutes notions indispensables pour établir un conseil génétique.

I.3. Certaines populations à risque doivent être vues en consultation de conseil génétique. Il s'agit de :

- sujets apparentés, qui doivent être informés du risque avant le mariage, ou avant le début d'une grossesse.
- couples stériles ou couples ayant eu des fausses couches à répétition, ou un enfant mort-né malformé.

Dans ces situations, un caryotype du couple est souhaitable. Rappelons que lorsqu'il y a un enfant mort-né malformé, il est essentiel d'avoir examiné cet enfant mort-né.

Chaque fois que ceci se produit, il paraît souhaitable de faire des photographies, des radiographies du squelette complet, un examen anatomopathologique, un éventuel prélèvement de peau ou de sang pour étude du caryotype, éventuel prélèvement de foie pour examens biochimiques.

L'ensemble de ces investigations permettra alors de classer l'anomalie de l'enfant et de préciser son mode de déterminisme, et d'évaluer donc le risque de récurrence d'un tel accident. [21]

I.4. Le conseil génétique s'exprime toujours et obligatoirement en terme de probabilité ou de risque. Dans certains cas, l'anomalie fœtale peut être repérée par des examens prénataux. *Ce diagnostic prénatal fournit des certitudes et non des probabilités.*

## II. Annonce du handicap

Pour la famille, l'annonce du handicap chez leur enfant est un moment difficile et douloureux.

Les progrès dans les techniques de diagnostic prénatal, conjugués à ceux de la génétique permettent de dépister plus précocement le handicap congénital.

Cependant, en dépit de ces avancées médicales, des anomalies non dépistées in utero sont encore découvertes à la naissance.

L'annonce du handicap diffère selon la date où il est découvert. [3, 46]

## II.1. En période anténatale

L'annonce sera faite en respectant certains principes. Les parents ont droit à la vérité et attendent des médecins une attitude humaine et sincère.

## II.2. En période postnatale

L'annonce doit être faite aux deux parents, si possible en présence de l'enfant.

L'information médicale doit être claire, compréhensible, et progressive.

(Source : Sous-direction des personnes handicapées. Rédaction avril 2003).

## III. Structures spécialisées

*« L'enfant physiquement, mentalement, socialement désavantagé doit recevoir le traitement, l'éducation et les soins spéciaux que nécessite son état ou sa situation ».*

Le principe d'un projet éducatif individualisé est ainsi inscrit dans la déclaration des Droits de l'Enfant de l'Organisation des Nations Unies.

L'accumulation de connaissances sur diverses maladies génétiques, même très rares, permet aujourd'hui de cerner les caractéristiques les plus homogènes quant à leur impact sur le développement psychomoteur, et d'adapter, voire d'anticiper, leur prise en charge.

L'avenir est donc aux projets d'éducation personnalisée et individualisée à l'enfant et à la maladie. [51]

**Le secteur médico-social**, repose sur des établissements accueillant des enfants pour de longues durées, en internat ou en externat avec une répartition variable entre soins et rééducation, éducation et scolarisation.

### - **Intégration scolaire et orientation**

L'intégration scolaire des enfants handicapés est régie par la loi. L'objectif est de maintenir l'enfant handicapé dans un milieu ordinaire chaque fois que possible et ce sous une forme contractuelle.

En pratique, les dispositions réglementaires sont rarement respectées et l'intégration reste souvent un combat quotidien, l'obstacle étant moins matériel que psychologique.

Avant 6 ans, les Jeunes enfants handicapés ne sont pas soumis à l'obligation scolaire, comme les enfants valides. Ils peuvent être accueillis dans des établissements et services d'accueil : crèches, garderie.

Dans certaines formes de handicap, le recours à des classes ou à des établissements spécialisés est parfois nécessaire.

En Algérie, l'éducation nationale ne dispose pas de classes spécialisées compatibles avec des soins qui peuvent être conduits en externe.

# **PARTIE PRATIQUE**

## PROBLEMATIQUE

I. La problématique du handicap est particulièrement complexe. Le handicap se décline :

- dans ses définitions,
- dans les formes qu'il prend,
- dans les limitations et les souffrances qu'il inflige aux personnes concernées,
- dans les acteurs qu'il réunit et dans la perception qu'en ont le grand public et les personnes en situation de handicap elles-mêmes. C'est un thème qui touche des secteurs variés tels que la santé, l'éducation, la formation professionnelle, le droit et l'intégration sociale, etc.

Une enquête nationale sur l'handicap, effectuée au Maroc en 2004 [31], a montré que le handicap moteur représente plus du quart de l'ensemble des personnes en situation de handicap (26,46%). Les causes héréditaires et congénitales sont déclarées dans 22,8%.

Nous n'avons pas d'informations de même type concernant notre pays.

II. Parmi les facteurs de risque du handicap moteur congénital, les maladies héréditaires et les aberrations chromosomiques (à l'origine de trisomie 21, de dystrophies neuromusculaires, de déficits enzymatiques, d'anomalies des acides aminés, d'anomalies de giration du système nerveux central, etc...), sont favorisées par l'absence de conseil génétique et les mariages consanguins.

Les autres facteurs de risque sont définis comme étant les causes liées au non suivi des grossesses :

- causes infectieuses : toxoplasmose, rubéole, syphilis, etc...
- carences nutritionnelles
- infections génito-urinaires
- toxémies gravidiques
- diabète

Ils peuvent être à l'origine de souffrances fœtales, de prématurités, d'hypotrophies.

La région de Tlemcen est cataloguée de traditionaliste, et les mariages entre cousins sont relativement fréquents.

**III.** L'étude réalisée en 2002 par Zaoui S. et Coll.[97], avait comme objectif, de décrire la perception des mariages consanguins et les effets de ce type d'union dans un échantillon de population Tlemcenienne. Ces auteurs ont enquêté auprès de 3983 ménages provenant des milieux hospitalier, urbain et rural. Il ressort de cette étude que les mariages entre cousins, représentent tous degrés confondus, 34% des unions, c'est-à-dire plus du tiers des mariages. Cette pratique reste toujours d'actualité dans la région. Selon les mêmes auteurs, les mariages entre apparentés sont plus fréquents en milieu rural (40,5%) qu'en milieu urbain (30,6%).

On a peu d'informations sur l'impact de la consanguinité sur la descendance. L'étude récente de Zerhouni C. et Coll.[98], a montré une fréquence relativement accrue des maladies d'origine congénitale.

L'objectif était de mettre en place un registre des malformations congénitales à Tlemcen. Les auteurs ont montré une prévalence de l'ordre de 34.3% des malformations neuro-orthopédiques. La notion de consanguinité est retrouvée dans 29.5% des cas.

Le diagnostic du l'handicap moteur congénital n'est pas toujours établi à temps. Souvent omis en prénatal faute d'amniocentèse et de prélèvement de sang foetal, et en post natal, faute de dosages moléculaires indispensables au diagnostic génétique des maladies neuromusculaires.

À travers les consultations faites au service de rééducation fonctionnelle du CHU Tlemcen, les myopathies apparaissent plus visibles, comparativement aux maladies dites orphelines.

Se pose la question de connaître l'ampleur et les conséquences fonctionnelles et sociales du handicap moteur congénital, à Tlemcen.

Quels sont les facteurs de risque, et les effets de la consanguinité sur le taux et la gravité dans ces types de handicap ? Quels sont alors les groupes à risque ?

IV. les informations recueillies permettent de mesurer les difficultés d'accès des personnes atteintes aux soins, à l'éducation, à l'emploi, aux loisirs, mais aussi de mieux appréhender la solitude et la souffrance auxquelles elles sont confrontées.

Des propositions d'actions prioritaires pour une politique de prévention, basées sur le dépistage précoce et la surveillance des groupes à risque, concluent notre travail.

En d'autres termes, ce travail s'inscrit dans la réalité immédiate. Il dégage un programme et une démarche afin que ces pathologies handicapantes soient moins fréquentes et moins lourdes.

Les données recueillies constitueront un outil efficace et précis pour améliorer la prévention du handicap, intensifier et moduler les activités de soins, de réadaptation et d'intégration à destination des personnes concernées.

Enfin, oriente et insiste sur la nécessité d'une prise en charge pluridisciplinaire.

## METHODOLOGIE

### I. Objectifs

1. Décrire les aspects cliniques des handicaps moteurs congénitaux, suivis par le service de rééducation fonctionnelle du CHU Tlemcen, pendant une période de 02 ans de janvier 2005 à décembre 2006
2. Déterminer les facteurs de risque liés à l'apparition des handicaps moteurs congénitaux.
3. Déduire le rôle et l'impact de la consanguinité dans l'apparition de ce type de handicap.
4. Evaluer l'indépendance fonctionnelle, selon l'échelle MIF et MIF Mômes, chez les handicaps moteurs congénitaux recensés.

### II. Recrutement des malades

#### II.1. Définition de la population d'étude

Le recrutement des malades s'est fait sur la base des orientations de cas présentant un handicap moteur présumé d'origine congénitale, provenant des services de pédiatrie, gynéco-obstétrique, neurochirurgie et neurologie médicale du CHU Tlemcen.

#### II.2. Détermination du nombre de sujets

Le nombre de sujets nécessaires pour l'étude a été déterminé :

- dans un intervalle de confiance de 95%, de la proportion théorique du taux du handicap moteur congénital (maladies neuromusculaires)
- sur la base de la prévalence européenne de 1 à 3 ‰, avec un risque consenti correspondant à  $\alpha=1.96$  et une précision de l'étude de 3%.

Ce calcul a abouti à un nombre de sujets nécessaires de 72 malades.

### **II.3. Critères de sélection**

#### **- Critères d'inclusion**

Ont été inclus dans l'étude tous les cas de handicap moteur congénital confirmés, et :

- recrutés auprès du service de rééducation fonctionnelle du CHU Tlemcen provenant des services de pédiatrie, gynéco obstétrique, neurochirurgie et neurologie médicale du CHU Tlemcen

- pendant la période Janvier 2005 à décembre 2006

- quel que soient l'âge et le sexe, résidant dans la commune de Tlemcen

#### **- Critères de non inclusion**

N'ont pas été retenus, les sujets ne présentant pas de handicap moteur congénital, à savoir :

- handicap d'origine périnatale.

- handicap d'origine postnatale.

- handicap par malformation congénitale mineure

- situations handicapantes définies par des difficultés d'accessibilité, telles que : pour les transports contraignants, difficultés financières, ou de parents non coopératifs.

- polyhandicapés avec des handicaps moteurs, sensoriels et psychologiques.

### III. Méthodes

Il s'agit d'une étude transversale descriptive de type exploratoire couplée à une étude prospective sur une période de deux ans.

Chaque sujet retenu pour l'étude a été soumis à :

**II.3.1.** à un questionnaire général rempli par le médecin en présence d'au moins un des parents, visant à rechercher les informations suivantes (*Annexe 6*) :

- identification du sujet handicapé : date de naissance, sexe, état civil...
- antécédents familiaux : recherche d'une éventuelle consanguinité et son degré, présence ou non de handicap dans la fratrie en précisant éventuellement son type et le nombre de frère(s) et/ou sœur(s) atteints, présence ou non de handicap dans la famille proche.
- informations sur le déroulement de la grossesse et de l'accouchement.
- scolarité, profession (éventuellement) du sujet handicapé
- diagnostic précis de la maladie responsable du handicap, avec recherche de troubles associés éventuels : orthopédiques, neurologiques, viscéraux, sensoriels, psychologiques
- modalités de prise en charge
- évolution sur une période d'au moins un an
- identification des parents : leur âge au moment de la naissance de l'enfant handicapé, expositions professionnelles ou domestiques à risques...

**II.3.2.** questionnaire spécifique de 18 items portant sur l'évaluation du handicap par l'échelle MIF et MIF Mômes. On recueille les informations sur six dimensions de l'autonomie :

- les soins de l'apparence (6 items)
- contrôle des sphincters (2 items)
- mobilités et transferts (3 items)
- déambulation (2 items)
- communication (2 items)
- conscience du monde extérieur (3 items).

*A partir des scores de ces six dimensions, a été déterminé le score global du MIF allant de 18 à 126. Les différents niveaux exprimés de 1 à 7 correspondent à l'état d'indépendance. Plus le score global est élevé, plus l'autonomie est bonne.*

**II.3.3.** Des explorations paracliniques ont été demandées :

- en prénatal : échographie abdominale de la maman par un gynécologue
- en postnatal :
  - explorations biologiques standards et spécifiques avec dosages des enzymes musculaires.
  - explorations radiologiques standards et spécifiques du sujet handicapé.
  - explorations électriques : EMG, ECG, EEG pour les maladies neuromusculaires
  - explorations fonctionnelles (EFR) pour les maladies neuromusculaires avec impact respiratoire.

#### **IV. Traitement statistique**

Toutes les analyses ont été réalisées à l'aide du logiciel *Epi-Info 6.04* puis sur *SPSS 9.0*. Les résultats sont exprimés en pourcentages pour les variables qualitatives. Ils sont exprimés en moyennes  $\pm$  écarts-types de la moyenne pour les variables quantitatives. La comparaison des pourcentages a été faite deux à deux par le test du  $\chi^2$  de Pearson. Lorsque l'un des effectifs calculés est inférieur à 5, c'est la formule du  $\chi^2$  corrigé de Yates qui est utilisée. [83]

Des analyses univariées ont été effectuées pour étudier les facteurs de risque du handicap moteur congénital, et en particulier la notion de consanguinité.

Des analyses multivariées ont été réalisées sur le logiciel SPSS, Version 9.0. Le modèle de régression logistique a été utilisé en utilisant le test de Wald, permettant de tester l'hypothèse concernant la liaison facteur de risque – handicap moteur congénital.

Dans le modèle, la variable dépendante est le handicap moteur. Les variables indépendantes sont les facteurs de risque dont la notion de consanguinité.

La stratégie utilisée dans l'analyse multivariée est la procédure descendante pas à pas selon l'approche de Hosmer et Lemeshow.

## RESULTATS

### I. REPARTITIONS DES PATIENTS

Les patients que nous avons recensés ont été définis et repartis selon :

#### - Age moyen ; tranche d'âge

Tableau n°01 : Age moyen et sexe des sujets de l'étude

Age moyen	Total	11,5 ± 10,5 ans
	Femmes	11,5 ± 10,5 ans
	Hommes	9,3 ± 9,9 ans
Sexe	Femmes	27 (45%)
	Hommes	33 (55%)

60 sujets ont participé à cette étude, la moyenne d'âge est de 11,5 ± 10,5 ans avec un âge moyen de 11,5 ans chez les filles versus 9,3 chez les garçons (p=0,05)

#### - Répartition par tranches d'âge

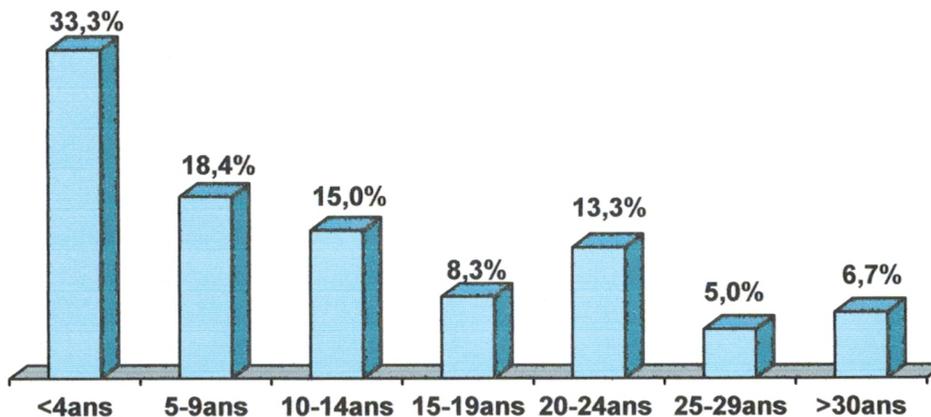
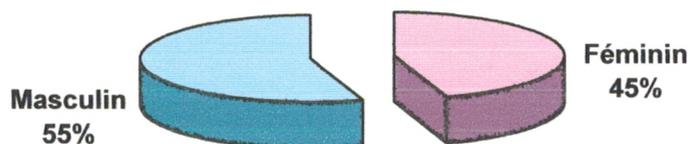


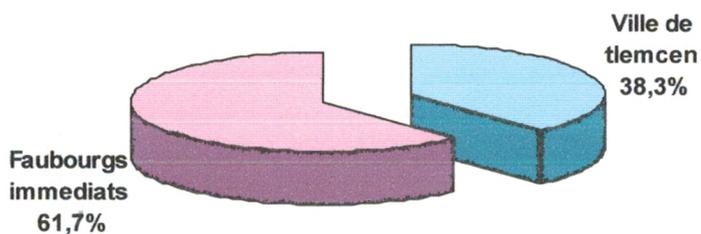
Figure n°01 : Répartition par tranches d'âge

La répartition selon les tranches d'âge, montre que 33,3 % des patients sont âgés de moins de 4 ans (tranche d'âge majoritaire) suivis par les de 5-9 ans (18,4%), et enfin les 10-14 ans (15%).(Fig. n°01)

Ainsi que 2/3 des patients, soit 66,7% d'entre eux ont moins de 15 ans.

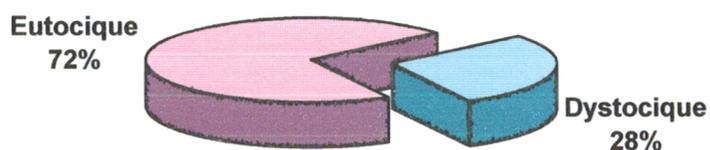
**- Répartition selon le sexe****Figure n° 02 : Répartition selon le sexe**

On note une légère prédominance masculine (sex. ratio= 1.22)

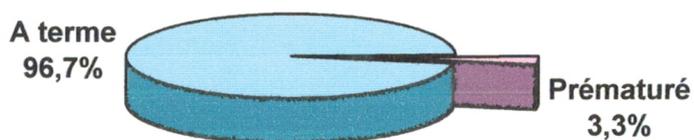
**- Répartition selon l'origine****Figure n° 03 : Répartition selon l'origine**

Le recrutement concerne :

- la ville de Tlemcen : pour 38,3% des cas
- les faubourgs pour les 2/3 restantes, soient 61,7%

**- Répartition selon les antécédents obstétricaux des mères****Figure n° 04 : Répartition selon les antécédents obstétricaux des mères**

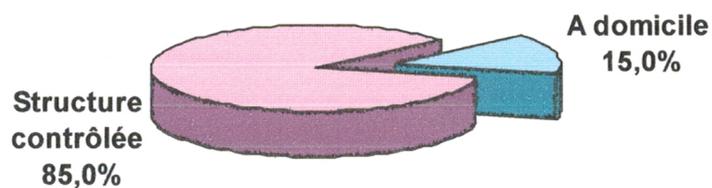
Nous signalons que 72 % des accouchements étaient des accouchements eutociques à terme, et sans notion de réanimation.

**- Répartition selon l'âge gestationnel****Figure n° 05 : Répartition selon l'âge gestationnel**

La prématurité est rare.

Les accouchements sont menés à terme pour la majorité des parturientes

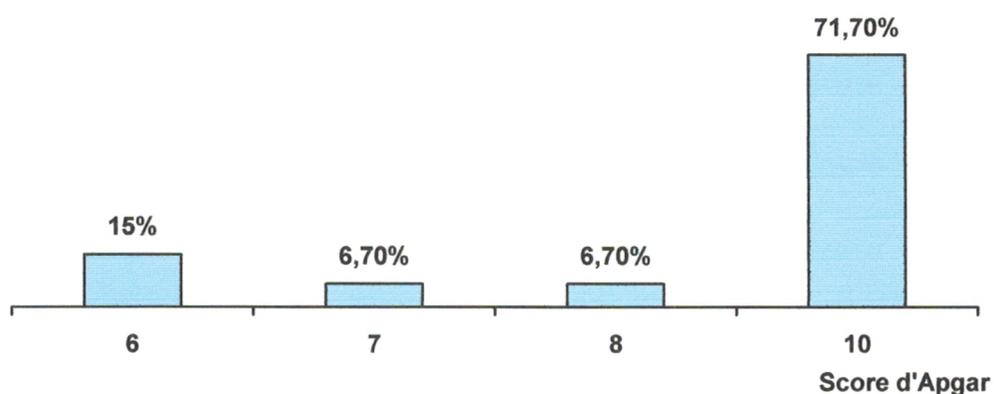
**- Répartition selon le lieu d'accouchement**



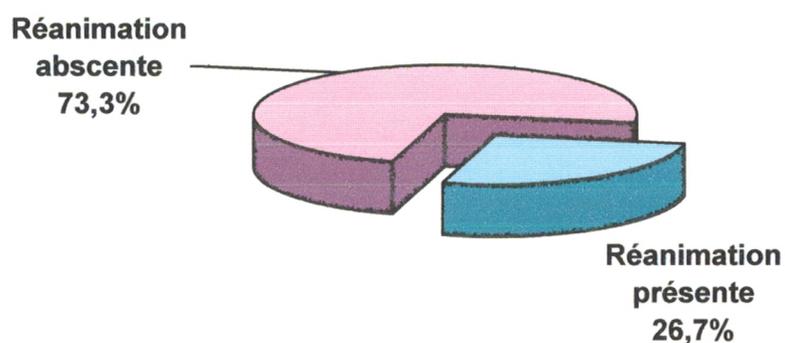
**Figure n° 06 : Répartition selon le lieu d'accouchement**

**Par structure contrôlée, on entend : hôpital, dispensaire, clinique...**

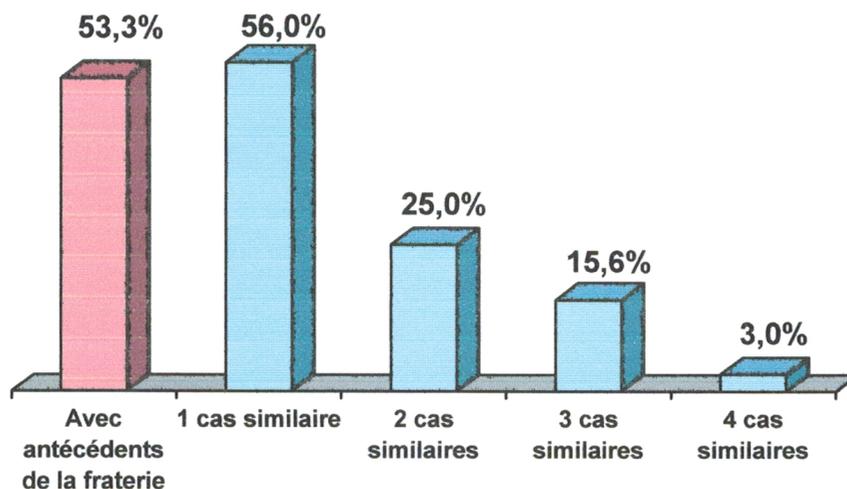
La plupart des accouchements ont eu lieu au niveau d'une structure contrôlée soit 85% et 15 % à domicile.

**- Répartition selon le score d'Apgar****Figure n° 07 : Répartition selon le score d'Apgar**

71,7 % des cas ont un score d'Apgar maximum, 6,7 % ont eu un score de 7% ou 8% et 15% ont eu un score d'Apgar relativement faible.

**- Répartition selon la notion de réanimation****Figure n° 08 : Répartition selon la notion de réanimation**

La réanimation à la naissance a été faite chez plus d'un quart des nouveaux-nés, soit 26,6% des cas.

**- Répartition selon les antécédents familiaux****Figure n° 09 : Répartition selon les antécédents familiaux**

Les antécédents médicaux et neuro-orthopédique, au cours de notre enquête révèlent que plus de la moitié (53,3%) des patients sont affectés d'une fratrie atteinte

Parmi les 53,3% de cette population d'étude, on note :

- pour 56% : un cas similaire dans la fratrie,
- pour 1/4 : 02 cas similaires,
- pour 15,6% : 03 cas
- et pour 3% : 04 cas similaires, il s'agissait d'une famille de myopathes

## II. DESCRIPTION DU HANDICAP

### II.1. Répartition des maladies handicapantes

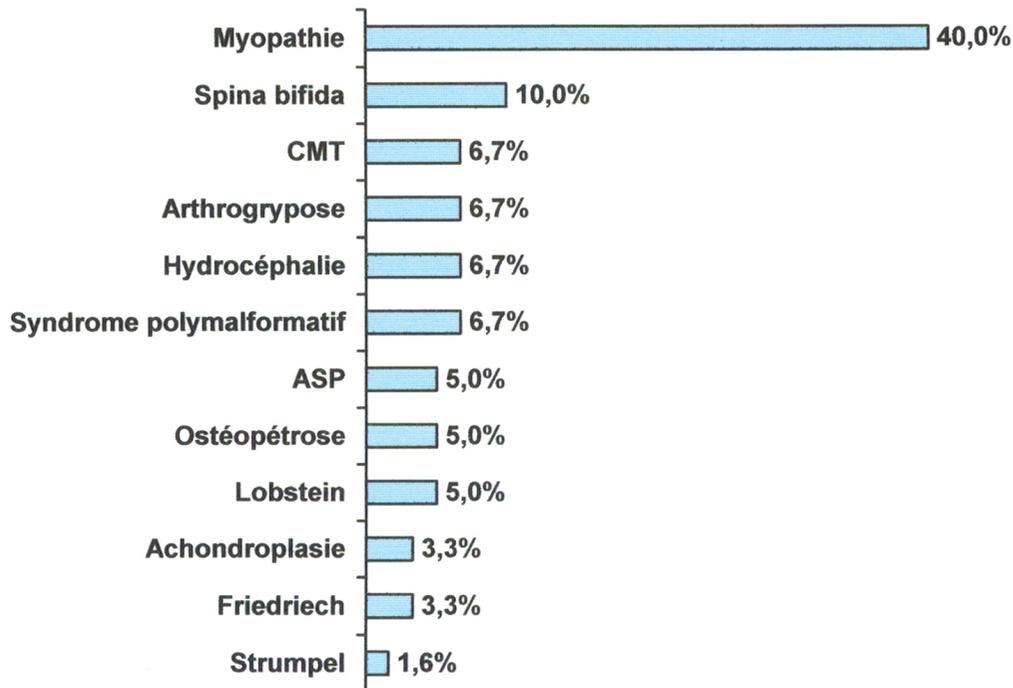


Figure n° 10 : Répartition des maladies handicapantes

Les dystrophies musculaires constituent la majorité des maladies handicapantes, et orientent logiquement vers la notion de consanguinité.

Les maladies orphelines se caractérisent par leur rareté.

## II.2. Répartition des maladies handicapantes selon le sexe

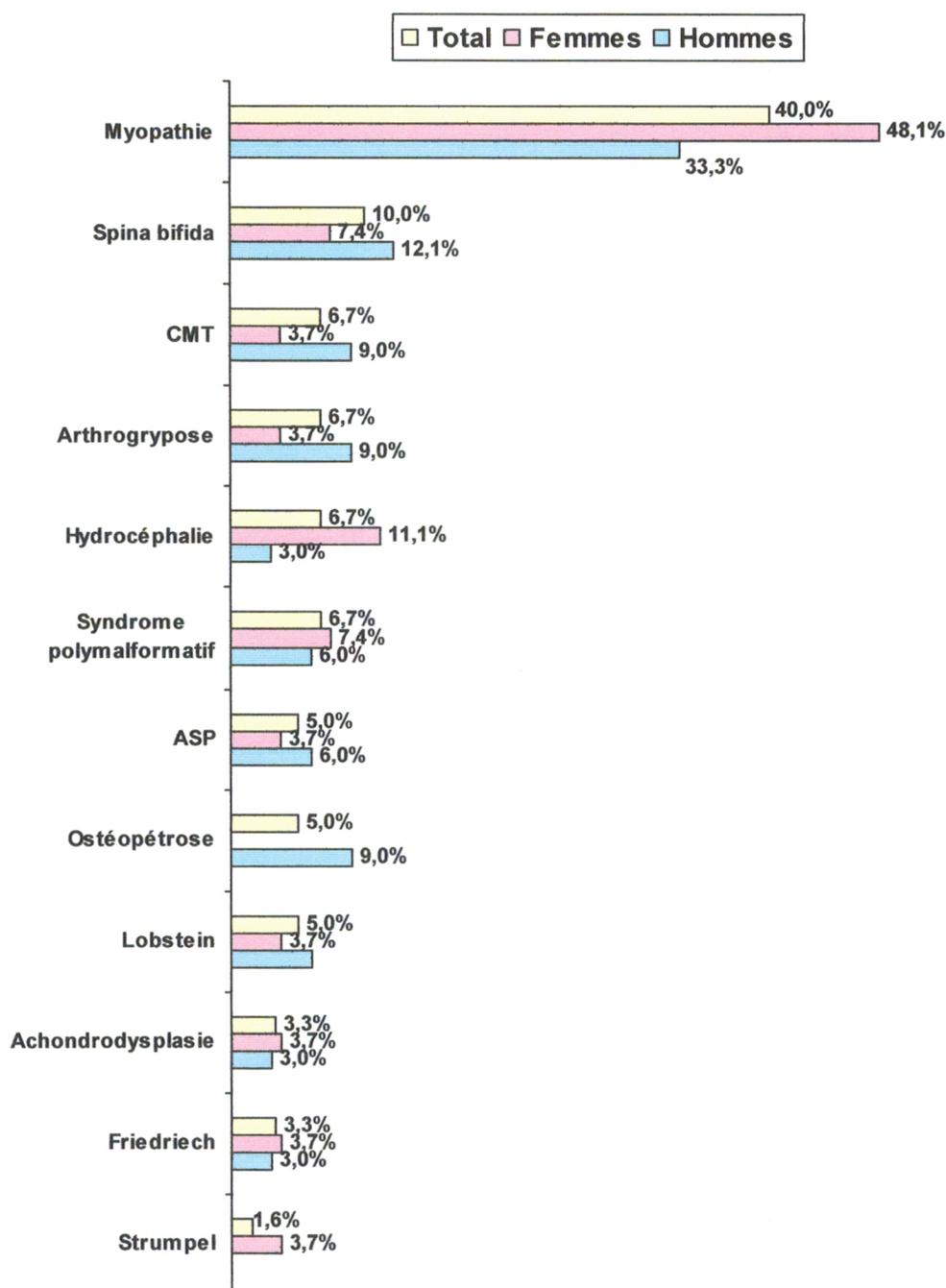


Figure n° 11 : Répartition des maladies handicapantes selon le sexe

Montre une prédominance masculine dans l'ensemble. Cette prédominance est cependant démentie pour les dystrophies musculaires.

### II.3. Age de la première consultation

L'âge de la première consultation est de  $3.05 \pm 3.01$  ans avec des âges extrêmes à J1 et 9 ans.

### II.4. La consanguinité comme facteur de risque

#### II.4.1. Consanguinité

Elle a été évaluée selon plusieurs critères.

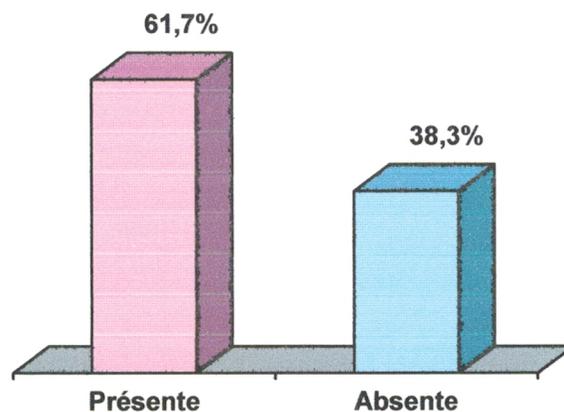


Figure n° 12 : Répartition selon la notion de consanguinité

La notion de consanguinité est présente dans 61,7 % des cas.

#### II.4.1.1. En fonction du sexe

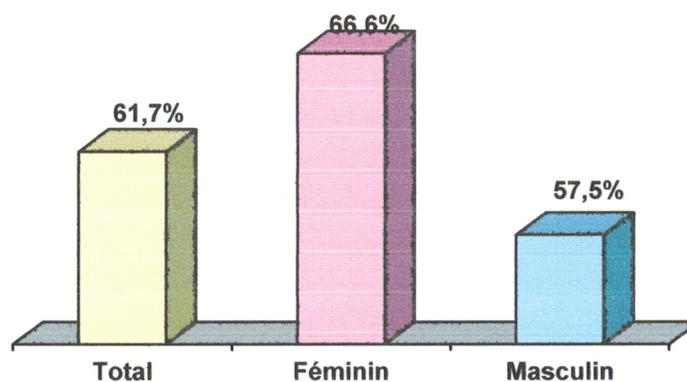


Figure n° 13 : Répartition de la consanguinité selon le sexe

La consanguinité est retrouvée dans 61,7 % et est répartie entre le sexe masculin : 57,55% et le sexe féminin : 66,6%.

Elle est donc plus significative chez les filles que chez les garçons.

### - Degré de consanguinité en fonction du sexe

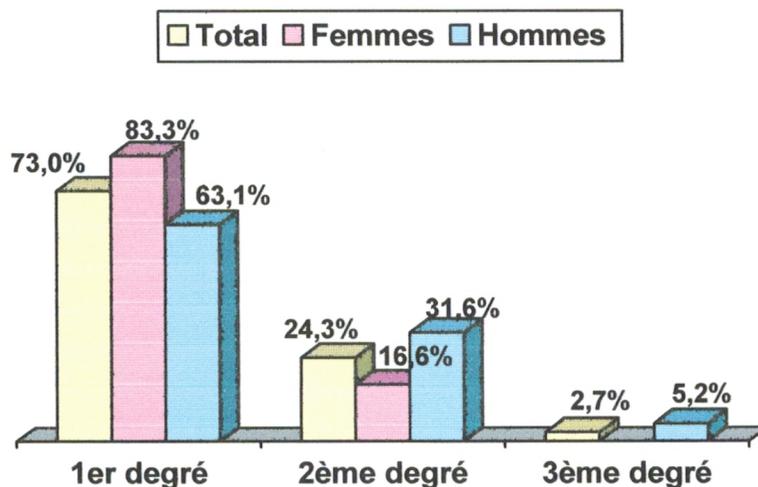


Figure n° 14 : Répartition du degré de consanguinité selon le sexe

La consanguinité se traduit par l'apparition d'un handicap chez les filles, surtout si elle est du premier degré.

#### II.4.1.2. Degré de consanguinité pour tous les handicaps recensés

Le degré de consanguinité joue un rôle pertinent puisque 73 % des cas relève du premier degré.

Les deuxièmes et troisièmes degrés interviennent d'une manière moindre.

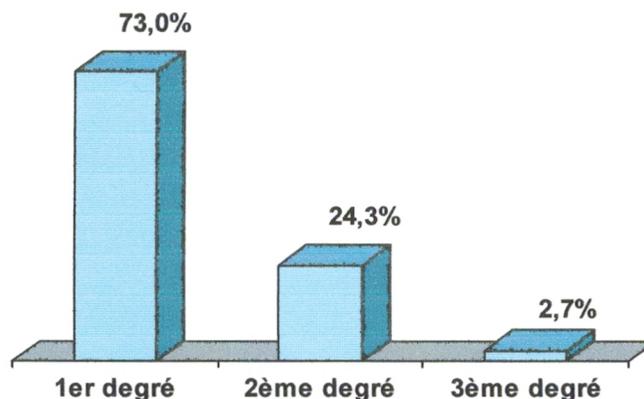
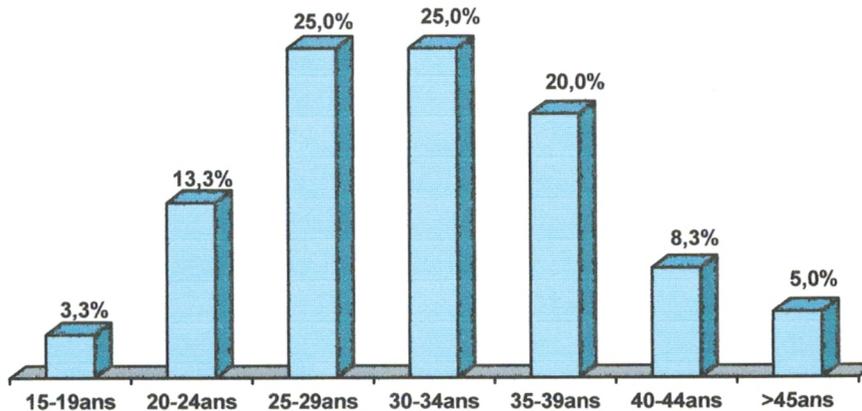


Figure n° 15 : Répartition selon le degré de consanguinité

## II.4.2. Autres facteurs de risque

### II.4.2.1. Age de la mère au moment de l'accouchement

L'âge est significatif surtout s'il est inférieur à 20 ans et supérieur à 35 ans.

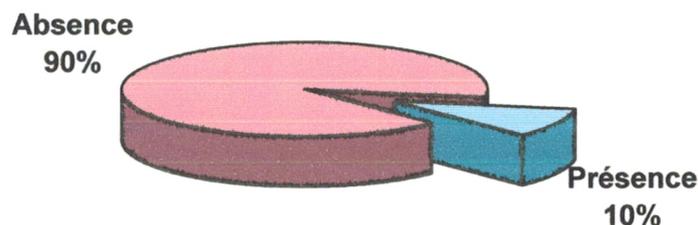


**Figure n° 16 : Répartition des mères par d'âge à l'accouchement**

La moyenne d'âge des parturientes est de  $31,2 \pm 6,5$  ans (extrêmes 17- 47 ans), 50 % de celles-ci ont un âge compris entre 25 et 34 ans.

- les moins de 20 ans constituent : 3,3 % des cas.
- et celles de plus de 36 ans, 32,3 % des cas.

### II.4.2.2. Prises médicamenteuses



**Figure n° 17 : Répartition selon la notion de prise médicamenteuse**

La notion de consommation de médicaments apparaît dans seulement 10% des cas.

On retrouve :

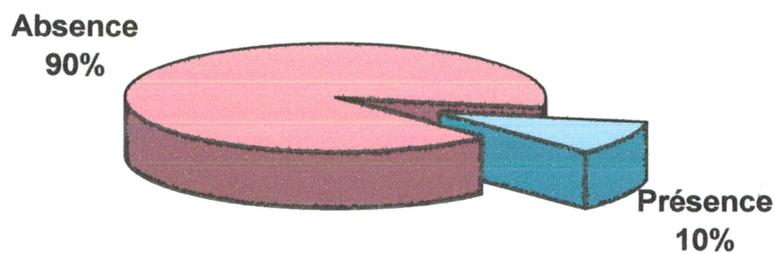
- le levothyrox mais celui-ci n'aurait pas d'effet tératogène

- les anti-inflammatoires stéroïdiens sont à éviter en raison de leur toxicité de base, ils sont déconseillés pendant les deuxième et troisième trimestres.

- les corticoïdes n'auraient pas d'effet tératogène

La possibilité d'une consommation tératogène, soit par défaut de mémorisation, soit par méconnaissance du produit, n'est pas à écarter.

#### II.4.2.3. Maladies infectieuses

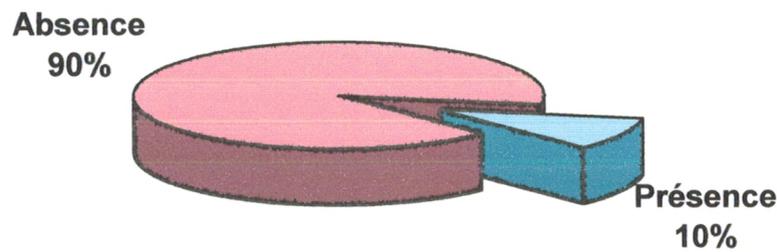


**Figure n° 18 : Répartition selon la notion de maladie infectieuse**

Des antécédents de maladies infectieuses sont retrouvés dans 10 % des cas.

La toxoplasmose a été diagnostiquée, au 2<sup>ème</sup> trimestre de la grossesse chez une femme.

#### II.4.2.4. Maladies chroniques



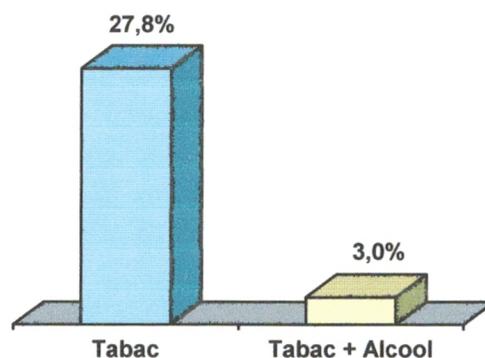
**Figure n° 19 : Répartition selon la notion de maladie chronique**

Les maladies chroniques, en tant que facteur de risque sont présentes dans un cas sur dix (10%). Elles sont représentées par :

- une hypothyroïdie
- deux hypertensions artérielles
- une mère a présenté une maladie de Lobstein, laquelle a été diagnostiquée également chez son fils.

#### II.4.2.5. Chez le père

La consommation de tabac, d'alcool, ou des deux, constitue des facteurs de risque.



**Figure n° 20 : Répartition selon les habitudes alcoolo-tabagiques du père**

On note :

- 27,8 % de consommation tabagique
- 3% d'alcoolo-tabagisme.

### III. TYPOLOGIE DES MALADIES HANDICAPANTES

Trois grands groupes de maladies se compliquent de handicap et reconnaissent une origine congénitale :

- les maladies neuromusculaires
- les maladies orphelines
- les malformations congénitales

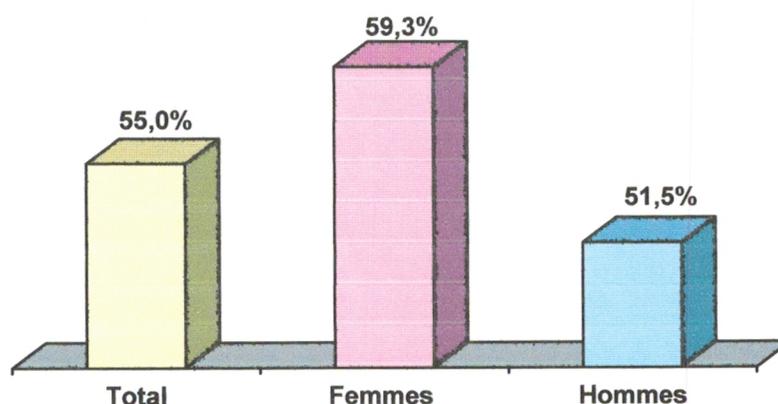
#### III.1. Maladies neuromusculaires

33 cas sur 60 répartis ainsi :

**Tableau n°02 : Répartition des maladies neuromusculaires**

Type	Total
Myopathie	24
Amyotrophie spinale progressive	3
Maladie de Charcot Marie Tooth	4
Maladie de Friedreich	2
<b>Total</b>	<b>33</b>

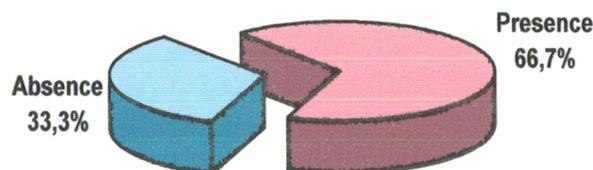
#### III.1.1. Fréquence des maladies neuromusculaires en fonction du sexe



**Figure n° 21 : Répartition des maladies neuromusculaires en fonction du sexe**

### III.1.4. Facteurs de risque dans les maladies neuromusculaires

#### - Consanguinité

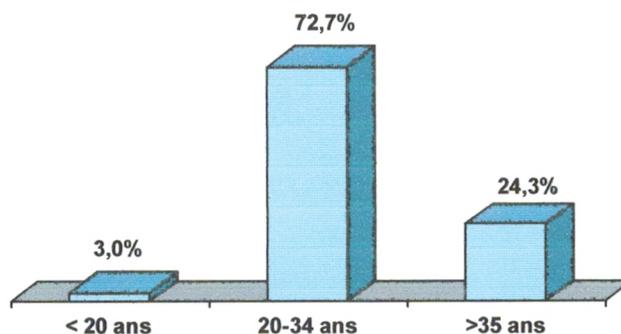


**Figure n° 23 : Répartition des maladies neuromusculaires  
Selon la notion de consanguinité**

La notion de consanguinité, pour les maladies neuromusculaires est notée dans 66,7% des cas de maladies neuromusculaires, celle-ci est significativement plus fréquente chez le sexe masculin (75%) par rapport au sexe féminin 25 %.

#### - Autres facteurs de risque

##### - Age de la mère à l'accouchement



**Figure n° 24 : Répartition par tranche d'âge de la mère à l'accouchement**

La moyenne d'âge est de  $30,4 \pm 7,3$  ans. Le minimum se situe à 17 ans, le maximum à 47 ans.

**Tableau n°03 : Répartition par tranche d'âge de la mère à l'accouchement**

Tranches d'âge	Effectif	%
< 20ans	1	3%
20-35 ans	24	72.7%
> 35ans	8	24.3%
<b>Total</b>	<b>33</b>	<b>100%</b>

La tranche d'âge majoritaire se situe entre 20 et 34 ans, soit 72,7% des cas

#### **- Maladies chroniques**

L'HTA, non équilibrée, est retrouvée chez une mère.

#### **- parmi les maladies infectieuses**

Deux infections urinaires ont été déclarées pendant le 2<sup>ème</sup> trimestre, et traitées par antibiothérapie à large spectre.

### **III.1.5. Typologie des dystrophies musculaires**

Elles sont réparties en :

- myopathie de Duchenne de Boulogne
- myopathie de Becker
- myopathie congénitale
- myopathie maghrébine

Nous n'avons pu procéder aux dosages moléculaires et à l'analyse génétique, ceux-ci pour des considérations matérielles et locales ; de ce fait :

Le diagnostic des dystrophies musculaires n'a pu être affiné.

La moyenne d'âge est de  $15,8 \pm 9,5$  ans avec des extrêmes allant de 1 à 36 ans

Les filles ont une moyenne d'âge de  $17,1 \pm 8,7$  ans avec des extrêmes de 3 à 36 ans

Les garçons ont une moyenne de  $14,3 \pm 10,7$  ans avec des extrêmes de 1 à 35 ans

### - Répartition des myopathies par tranches d'âge

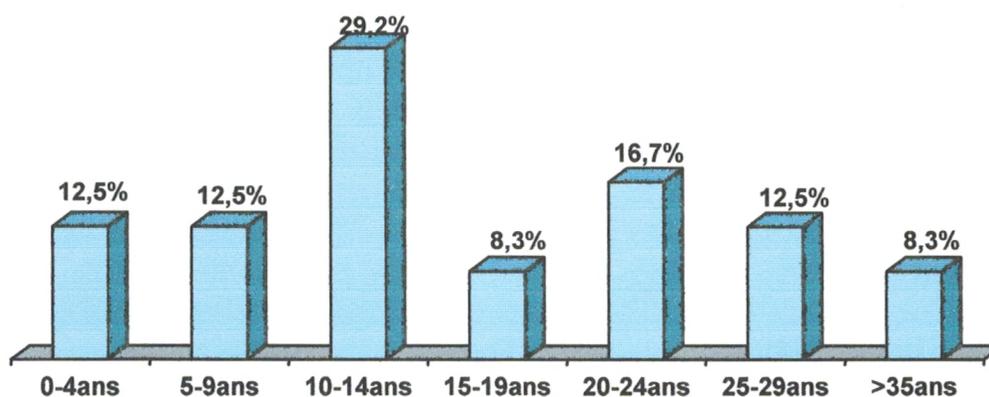


Figure n° 25 : Répartition des myopathies par tranche d'âge

Avant l'adolescence, les myopathies représentent 25 % des cas,

A la puberté, elles représentent 37,5% des cas,

A l'âge adulte, les myopathies sont retrouvées dans 37,5 % des cas

### - Répartition des myopathies selon le sexe

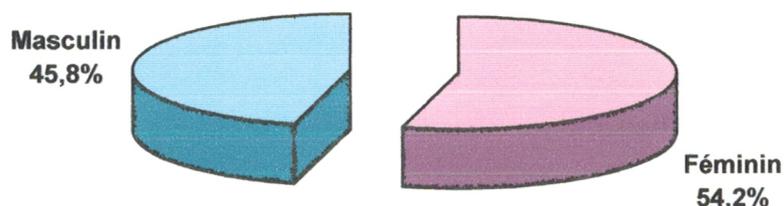
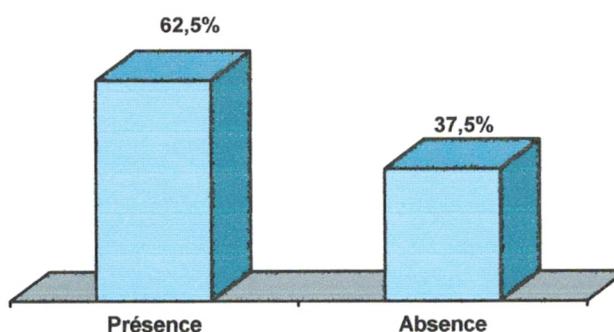


Figure n° 26 : Répartition des myopathies selon le sexe

Alors que la littérature signale une prédominance masculine dans l'apparition des myopathies de Duchenne. Nous avons cependant constaté l'inverse dans notre travail.

Cela serait du, à la fréquence des maladies récessives, dans notre échantillon.

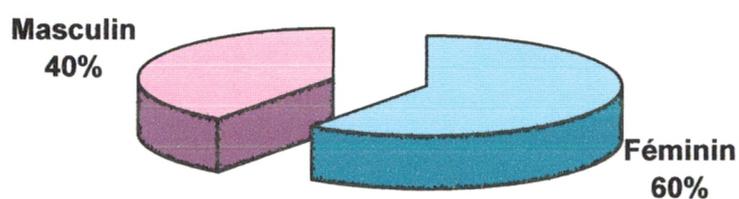
**- Facteurs de risque des myopathies**  
**- la consanguinité**



**Figure n° 27 : Répartition des myopathies selon la notion de consanguinité**

La consanguinité est manifeste dans 62,5 % des cas.

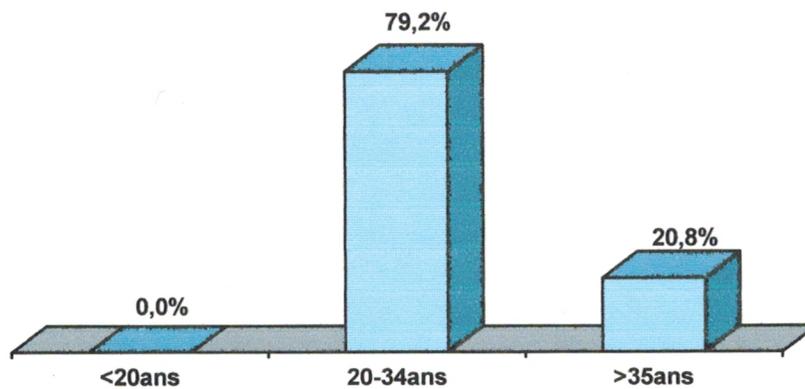
**- En fonction du sexe**



**Figure n° 28 : Répartition de la consanguinité selon le sexe**

Elle intéresse dans 60 % des cas, le sexe féminin.

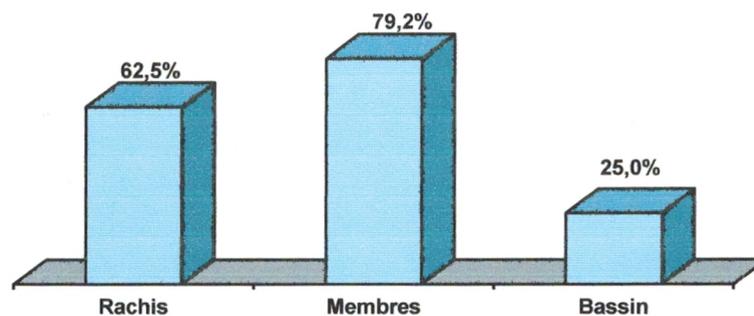
**- En fonction de l'âge de la mère**



**Figure n° 29 : Répartition de la consanguinité selon l'âge de la mère**

Lors de l'accouchement, elle se retrouve surtout dans la tranche d'âge de 20 à 34 ans

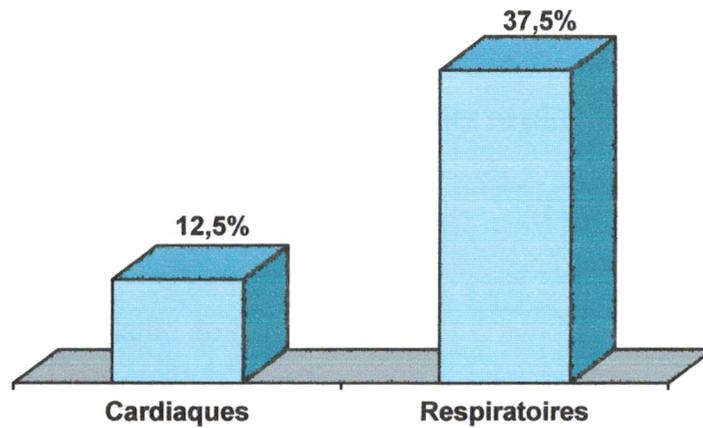
**- les lésions orthopédiques, dont les myopathies sont responsables ; se localisent :**



**Figure n° 30 : Répartition des lésions orthopédiques selon leur localisation**

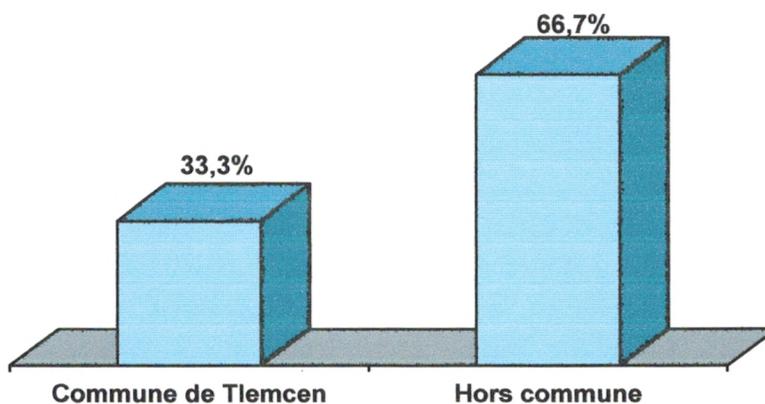
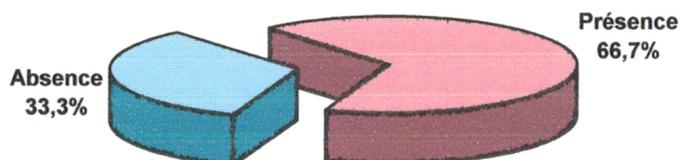
- au niveau du rachis : il s'agit de scolioses paralytiques et de cyphoscolioses
- au niveau des membres : l'équin du pied est généralement réductible et associé à une hypertrophie du mollet.
- au niveau du bassin, il s'agit de la maladie luxante.

- les lésions viscérales sont classées en :



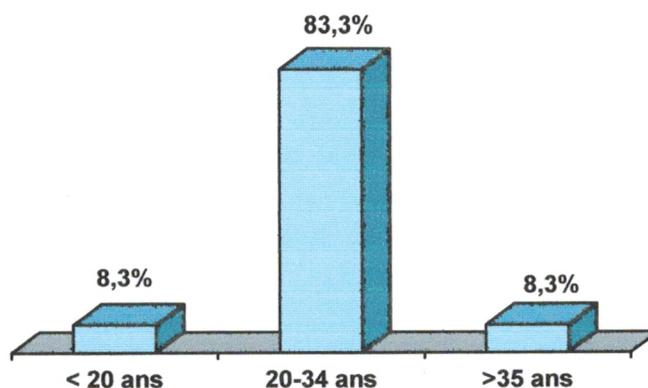
**Figure n° 31 : Répartition des lésions viscérales**

- lésions cardiaques, responsables généralement de trouble du rythme.
- lésions respiratoires, et c'est le syndrome restrictif modéré qui est le plus fréquent.

**- de la zone d'habitat****Figure n° 33 : Répartition des maladies orphelines selon la zone d'habitat****III.2.2 Facteurs de risque des maladie orphelines****- rapportés à la consanguinité****Figure n° 34 : Répartition des maladies orphelines selon la notion de consanguinité**

La consanguinité dans les maladies orphelines apparait dans 66,7 % des cas (c.a.d. 2/3)

- rapportés à l'âge de la mère



**Figure n° 35 : Répartition des maladies orphelines selon l'âge de la mère**

La moyenne d'âge est de  $30,4 \pm 7,3$  ans, avec un minimum de 17 ans et un maximum de 47 ans.

**Tableau n° 05 : Répartition des maladies orphelines selon l'âge de la mère**

Age de la mère	Effectif	%
< 20 ans	1	8,3%
20-35 ans	10	83,3%
> 35 ans	1	8,3%
<b>Total</b>	<b>12</b>	<b>100%</b>

La tranche d'âge majoritaire de l'accouchement se situe entre 20 et 34 ans, avec un pourcentage de 83,3%

### III.3. Malformations congénitales

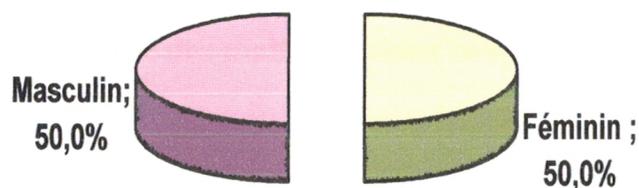
#### III.3.1. Critères généraux

Leurs nombre est évalué à 14 cas sur 60, soit 33.3% ; repartis ainsi :

**Tableau n°06 : Malformations congénitales**

Typologie	Total
Spina bifida	6
Hydrocéphalie	4
Hypoplasie osseuse	1
Syndrome polymalformatif	3
<b>Total</b>	<b>14</b>

#### - Répartition en fonction du sexe

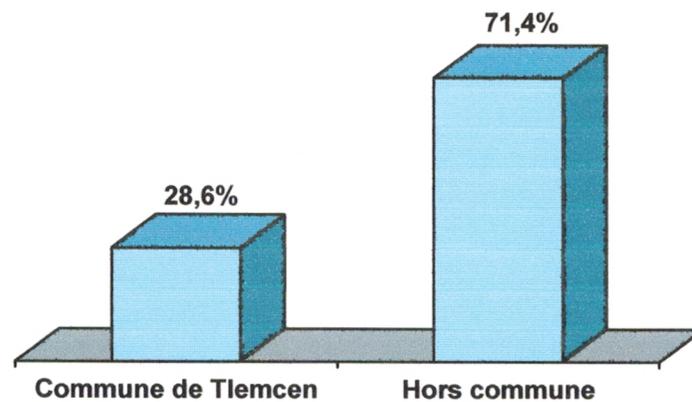


**Figure n° 36 : Répartition des malformations congénitales selon le sexe**

La répartition est identique en fonction du sexe

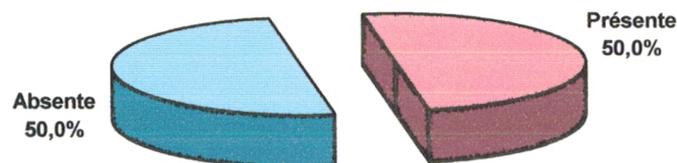
#### - Moyenne d'âge

La moyenne d'âge est de  $3,0 \pm 3,7$  ans, avec un minimum de 41j et un maximum de 9 ans.

**- la zone d'habitat**

**Figure n° 37 : Répartition des malformations congénitales selon la zone d'habitat**

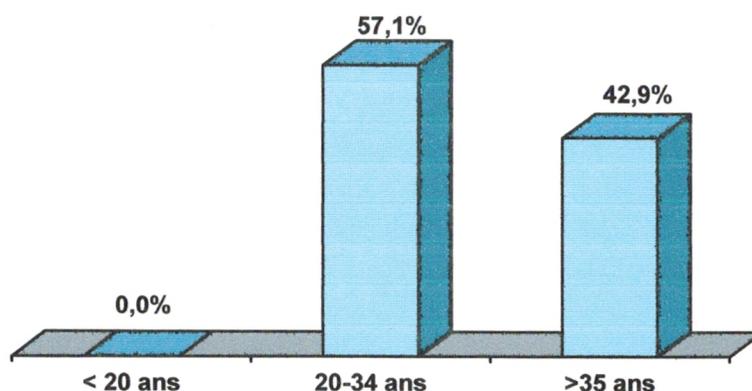
Même tendance que les autres pathologies invalidantes

**III.3.2. Facteurs de risque des malformations congénitales****- rapportés à la consanguinité**

**Figure n° 38 : Répartition des malformations congénitales selon la notion de consanguinité**

La consanguinité est notée dans la moitié des cas des maladies congénitales.

- rapportés à l'âge de la mère



**Figure n° 39 : Répartition des malformations congénitales selon l'âge de la mère**

La moyenne d'âge est de  $33,4 \pm 7,2$  ans, avec un minimum de 20 ans et un maximum de 45 ans.

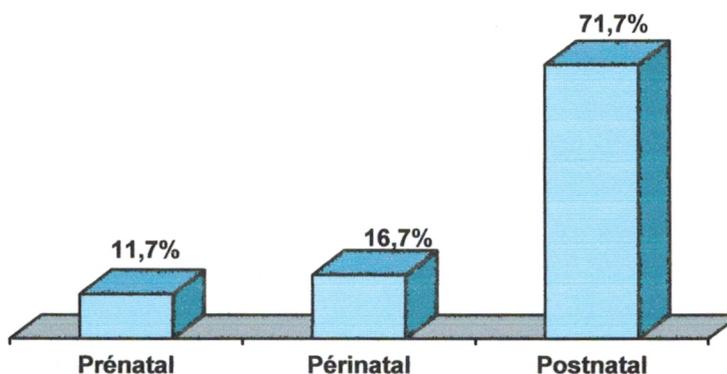
**Tableau n° 07 : Répartition des malformations congénitales selon l'âge de la mère**

Tranche d'âge	Effectif	%
< 20ans	0	0%
20-35 ans	8	57,1%
> 35ans	6	42,9%
<b>Total</b>	<b>14</b>	<b>100%</b>

Plus de la moitié des cas correspondent à la tranche d'âge de la mère au moment de l'accouchement entre 20 et 34 ans . 42,9 % des cas correspondent à un âge d'accouchement supérieur à de 35 ans.

## IV- DATE DE DECOUVERTE ET DU DIAGNOSTIC DU HANDICAP

### IV.1. A quel moment le diagnostic a été établi



**Figure n° 40 : Répartition du handicap selon la période de découverte**

- En période prénatale, sont diagnostiqués essentiellement le spina bifida et l'hydrocéphalie. Ce diagnostic est échographique et se fait à la 26<sup>ème</sup> semaine d'aménorrhée. Aucune amniocentèse n'a été faite ; elle reste un objectif pour le futur

- En période périnatale, l'arthrogrypose et le syndrome polymalformatif sont les pathologies les plus retrouvées

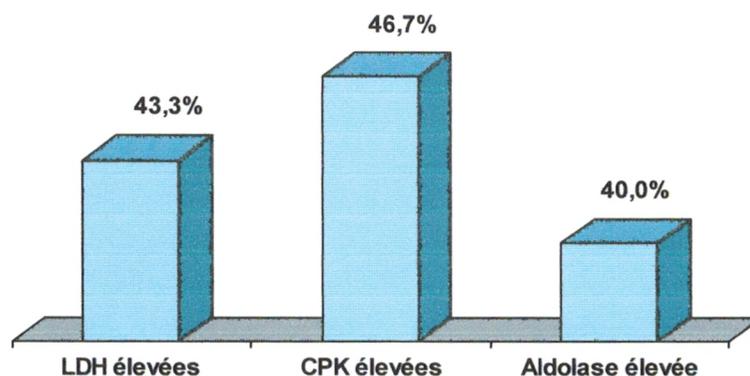
- En période post-natale, les myopathies représentent les pathologies les plus fréquentes, elles sont souvent constatées en premier lieu par les parents.

## IV.2. Démarche diagnostique en période post-natale

La période post-natale est la période la plus accessible pour examiner cliniquement les patients et procéder aux explorations que leur état inspire.

### IV.2.1. Biologie

Le dosage des enzymes musculaires a été réalisé dans 55 % des cas, soit 33 patients. Leur augmentation notoire signe l'atteinte de la fibre musculaire



**Figure n° 41 : Répartition selon les résultats des tests biologiques**

Nous nous sommes abstenu de recourir au bilan biologique dans un cas, étant donné que toute la fratrie était atteinte. Le père signalait un fils myopathe ; il n'a pas jugé utile de procéder aux dosages biologiques pour le fils qu'il nous a présenté.

### IV.2.2. Explorations fonctionnelles

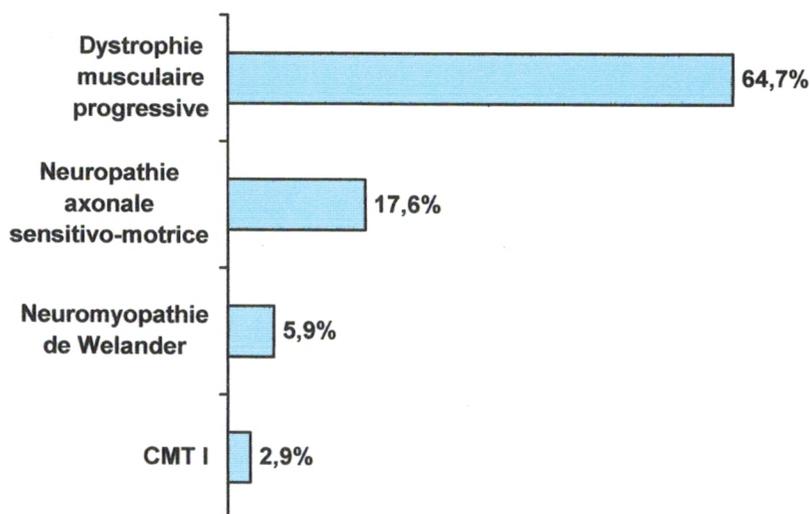
Elles ont été demandées dans 86,7 % des cas soit 52 patients.

**Tableau n° 08 : Répartition selon les résultats des explorations fonctionnelles**

Nature de l'exploration	Effectif	%
E.M.G.	34	53,8 %
E.C.G.	45	75,0 %
E.E.G.	14	23,3 %
E.F.R.	28	46,7 %

### - Electromyogramme (E.M.G) :

Il a été demandé dans 53,8 % des cas soit 34 patients. Il a montré des traces pathologiques chaque fois que la fibre musculaire était atteinte

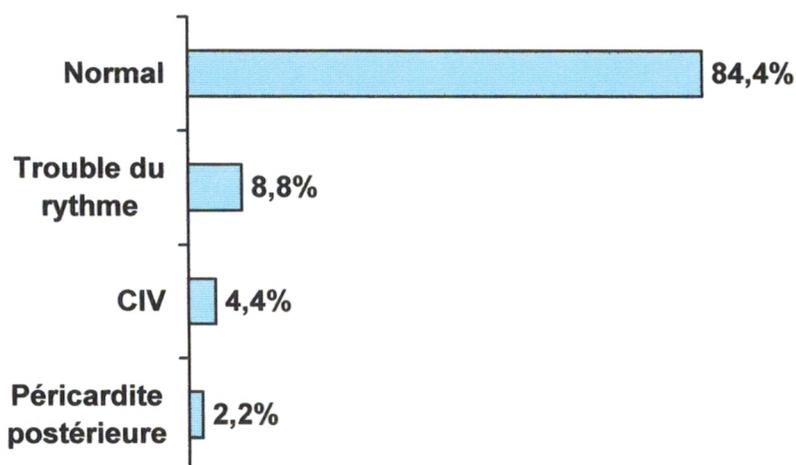


**Figure n° 42 : Répartition selon les résultats de l'électromyogramme**

L'EMG a permis de diagnostiquer notamment une dystrophie musculaire progressive dans 64,7 %

### - Electrocardiogramme (E.C.G) :

Réalisé dans 75 % des cas ; soit 45 sujets



**Figure n° 43 : Répartition selon les résultats de l'électrocardiogramme**

Il a été sans particularité dans 84,4 %, sinon ce sont les troubles de rythme, notés dans 8,8% des cas, qui signalent la souffrance myocardique.

### - Electroencéphalogramme (E.E.G) :

Réalisé dans 23,3 % des cas, soit 14 patients

Il est normal dans 28,6 % des cas. Une souffrance cérébrale a été diagnostiquée dans 21,4% des cas. Des signes de crises convulsives ont été relevés dans 50 % des cas.

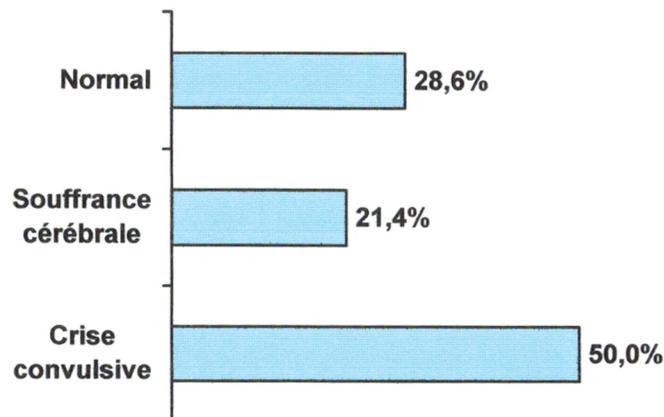


Figure n° 44 : Répartition selon les résultats de l'électroencéphalogramme

### - Exploration fonctionnelle respiratoire (E.F.R.) :

Réalisée dans 46,7 % des cas, soit 28 patient

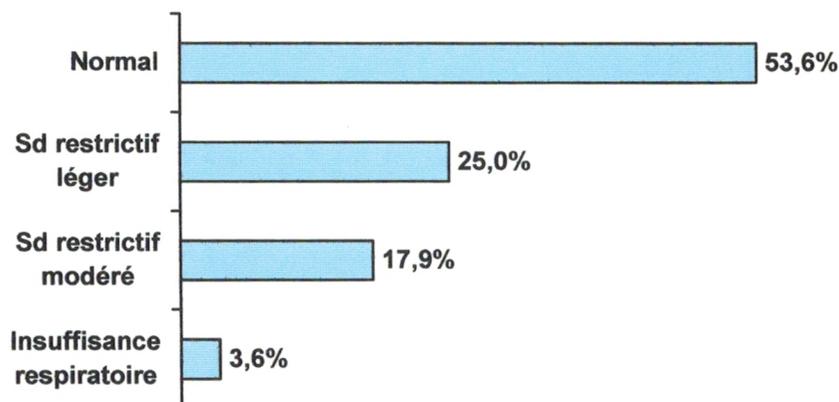


Figure n° 45 : Répartition selon les résultats de l'exploration fonctionnelle respiratoire

Une exploration fonctionnelle respiratoire (EFR) a notée :

- une ventilation normale dans 53,9 % des cas, soit
- un syndrome restrictif léger dans 25% des cas, soit

- un syndrome restrictif modéré dans 17,9% des cas, soit
- une insuffisance respiratoire marquée dans 3,6% des cas, notamment chez les myopathes.

### IV.2.3. Bilan radiologique

Les examens radiologiques ont été réalisés dans 91,7 % des cas, soit 55 patients  
Nous avons procédé par étapes dans les explorations radiologiques.

#### - Bilan radiologique standard

Il est centré sur le rachis, les hanches, le bassin, le crâne, les pieds et les genoux.

Il a été réalisé dans 96,6 % des cas, soit 58 patients.

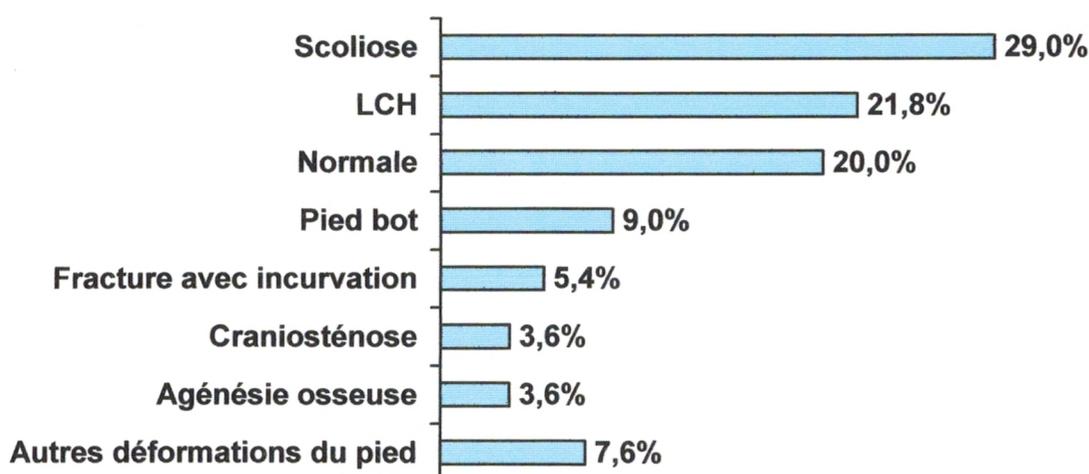


Figure n° 46 : Répartition selon les résultats du bilan radiologique standard

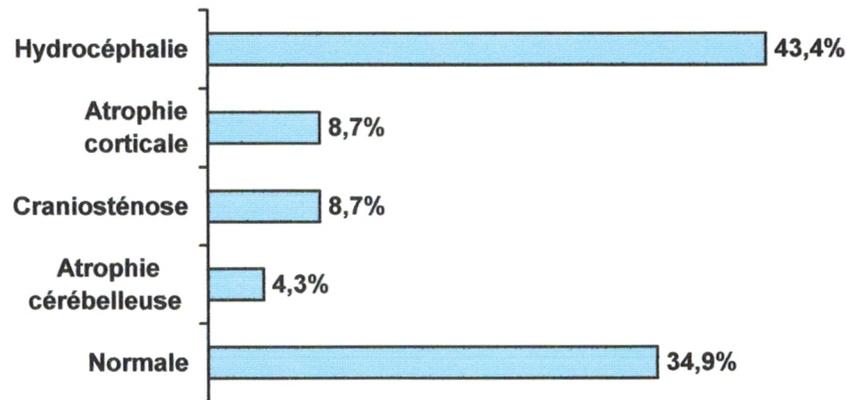
La radiographie standard est normale dans 20% des cas.

Dans 80% des cas restants, la scoliose constitue la malformation la plus fréquente.

Les malformations des membres inférieurs, représentées par la luxation congénitale de hanche, et le pied bot varus équin suivent par ordre décroissant les lésions rachidiennes.

### - Tomodensitométrie cérébrale

Elle a été réalisée chez 23 patients soit 38,3 % des cas. Elle a retrouvé :



**Figure n° 47 : Répartition selon les résultats de la tomodensitométrie cérébrale**

La tomodensitométrie cérébrale a été préférentiellement demandée en cas de spina bifida, hydrocéphalie, ostéopétrose et syndrome polymalformatif.

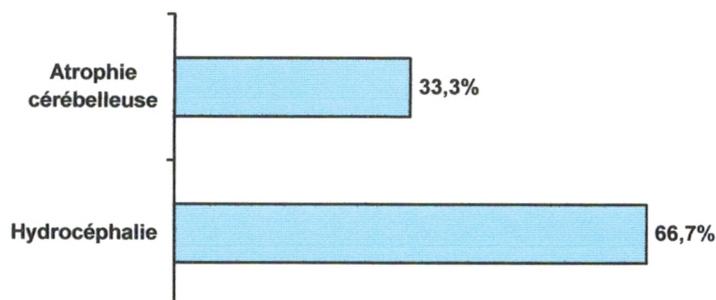
En raison d'éventuelle lésion du system nerveux central

La tomodensitométrie cérébrale a objectivé :

- l'hydrocéphalie chez 10 malades soit 43,4 % des cas,
- l'atrophie corticale chez 2 malades soit 8,7%
- l'atrophie cérébelleuse chez un malade soit 4,3 % des cas
- la craniosténose chez 2 malades soit 8,7 % des cas.

### - Imagerie par résonance magnétique (IRM)

L'IRM a été réalisée chez 3 patients, soit 5,5 % des cas.



**Figure n° 48 : Répartition selon les résultats de l'IRM cérébrale**

Dans une deuxième étape, nous avons recouru à l'imagerie par résonance magnétique, pour deux cas d'ostéopétrose et un cas de syndrome polymalformatif.

Ceci afin d'affiner, les informations recueillies au cours de la tomodynamométrie cérébrale.

### IV.3. Lésions retrouvées

Tableau n° 09 : Répartition selon les lésions retrouvées

Type de lésion	Localisations	Effectif	%
<b>Lésions orthopédiques</b> (93,3 %)	Rachis	18	32,1 %
	Membre supérieur	21	37,5 %
	Membre inférieur	53	94,6 %
<b>Lésions viscérales</b> (50,0%)	Cardiaques	07	23,3 %
	Digestives	09	30,0 %
	Respiratoires	14	46,6 %
<b>Lésions neurologiques</b>	Cérébrales	15	25,4 %
	Médullaires	21	35,5 %
	Vésico-sphintériens	23	38,3 %
<b>Lésions musculaires</b>	- Syndrome myogène	33	55,9 %
	- Paralysies	22	37,3 %
	- Rétraction musculaire	04	6,8 %
<b>Lésions sensorielles</b> (15,0 %)	- Visuelles	06	66,6 %
	- Auditives	03	33,3 %
<b>Lésions psychiatriques</b> (40,0 %)	- Anxiété		
	- Syndrome dépressif		

### IV.3. 1. Lésions orthopédiques

Les lésions orthopédiques sont notées chez 56 sujets soit 93,3 % des cas ; les déformations orthopédiques des membres inférieurs et du rachis sont les plus fréquentes.

#### IV.3.1.1. Aux membres inférieurs

Les troubles orthopédiques des membres inférieurs sont les plus fréquemment rencontrés chez 53 sujets soit 94,6 %.

**Tableau n° 10 : Répartition des lésions orthopédiques des membres inférieurs**

Typologie	Effectif	Pourcentage
<b>Pied :</b>		
- Equin	24	42,8%
- Bot	08	14,3%
- Creux	04	7,4 %
<b>Genou :</b>		
- Flessum	09	16,1 %
- Récurvatum	02	3,6%
- Valgum	03	5,3 %
<b>Hanche :</b>		
- Flessum	07	12,5 %
- Luxation congénitale	08	14,3 %

Les raideurs articulaires multiples des deux chevilles et des deux genoux signent essentiellement l'arthrogrypose : 04 cas.

Les inégalités de longueur de membres inférieurs : 06 cas.

### IV.3.1.2. Aux membres supérieurs

Les troubles orthopédiques des membres supérieurs sont rencontrés chez 21 sujets soit 37,5 %.

**Tableau n° 11 : Répartition des lésions orthopédiques des membres supérieurs**

Typologie	Effectif	Pourcentage
<b>Poignet :</b>		
- Flessum	04	19,0 %
- Botte	04	19,0 %
<b>Coude :</b>		
- Flessum	08	38,1 %
<b>Epaule :</b>		
- Raideur	02	9,5 %
<b>Autres lésions</b>		
- Agénésie de l'avant-bras	01	4,8 %
- Incurvation osseuse	02	9,5 %

Les raideurs articulaires du poignet et de coudes prédominent.

Les mains bottes s'installent surtout en cas d'arthrogrypose,

Nous avons noté un cas d'agénésie de l'avant bras gauche.

### IV.3.1.3. Au niveau du rachis

Dans notre échantillon, 18 sujets présentent des troubles orthopédiques du rachis 32,1 %.

**Tableau n° 12 : Répartition des lésions orthopédiques du rachis**

Typologie	Effectif	Pourcentage
- Scoliose malformative	03	16,7 %
- Scoliose paralytique	13	72,2 %
- Déformation thoracique	02	11,1 %

16 sujets ont présenté une scoliose

- scolioses paralytiques en cas de myopathie évolutive
- scolioses malformatives en cas de syndrome polymalformatif.

Les déformations thoraciques ont été retrouvées chez les 02 cas d'achondrodysplasie.

## IV.3. 2. Lésions viscérales

Tableau n° 13 : Répartition des lésions viscérales

Lésions viscérales	Typologie	Effectif
<b>Digestives</b> <b>(09 cas)</b>	- Troubles du transit mineur	05
	- Constipation chronique	04
<b>Respiratoires</b> <b>(14 cas)</b>	- Syndrome restrictif léger	07
	- Syndrome restrictif modéré	05
	- Insuffisance respiratoire	02
<b>Cardiaques</b> <b>(07 cas)</b>	- Troubles du rythme	04
	- Communication interventriculaire	02
	- Péricardite postérieure	01

Les lésions viscérales retrouvées se répartissent ainsi :

- digestives : il s'agit de trouble du transit simple à la constipation chronique
- respiratoires : syndrome restrictif modéré et l'insuffisance respiratoire chez deux cas de myopathie grabataire ayant nécessité la respiration artificielle.
- cardiaques : rencontrées généralement en cas de myopathies ou d'un syndrome polymalformatif ; il s'agit des troubles de rythme et des communications interventriculaires.

### IV.3. 3. Lésions neurologiques

Les lésions neurologiques sont présentes chez 39 sujets soit 65 % des cas.

**Tableau n° 14 : Répartition des lésions neurologiques**

Lésions neurologiques	Typologie	Effectif
Médullaires	- Malformations	12
	- Dégénérescence	09
Cérébrales	- Hydrocéphalie	10
	- Craniosténose	02
	- Atrophie cérébelleuse	03
Vésico-sphinctériennes	- Incontinence urinaire	15
	- Miction impérieuse	08

L'atteinte médullaire est retrouvée dans plus de la moitié des cas, il s'agit essentiellement de spina bifida, de Werding Hoffman (amyotrophie spinale infantile), de maladie de Strumpell Lorrain, de maladie de Friedrich.

L'atteinte cérébrale représentée par l'hydrocéphalie, la craniosténose et la souffrance cérébrale.

### IV.3. 4. Lésions psychiatriques

Les lésions psychiatriques sont retrouvés chez 24 sujets soit 40 % des cas, il s'agit généralement d'une anxiété réactionnelle et d'un syndrome dépressif chez les myopathes adultes.

#### IV.3.5. Lésions musculaires

Elles sont représentées par le syndrome myogène des maladies neuromusculaires.

**Tableau n° 15 : Répartition des lésions musculaires**

<b>Typologie</b>	<b>Effectif</b>	<b>%</b>
- Syndrome myogène	33	55,0 %
- Paralysies	23	38,3 %
- Rétraction musculaire	04	6,7 %

#### IV.4. Tableaux cliniques retrouvés

**Tableau n° 16 : Répartition des tableaux cliniques retrouvés**

<b>Tableau clinique</b>	<b>Effectif</b>	<b>%</b>
<b>Tétraparésies proximales</b>	26	43,3 %
<b>Paraplégies</b>	18	30,0 %
<b>Raideurs articulaires multiples</b>	4	6,7 %
<b>Nanismes</b>	2	3,3 %
<b>Déformations orthopédiques</b>	5	8,3 %
<b>Syndromes polymalformatifs avec retard psychomoteur</b>	5	8,3 %

La tétraparésie proximale est représentée essentiellement par :

- les dystrophies musculaires
- la maladie de Charcot Marie Tooth

La paraplégie est évoquée généralement par :

- la maladie de Friedreich
- l'amyotrophie spinale progressive
- le spina bifida
- la maladie de Strumpell Lorrain

La paraplégie est retrouvée chez 18 patients. Elle est répartie en :

- paraplégie flasque chez 14 patients
- paraplégie spastique chez un patient
- paraparésie associée à d'autres syndromes chez 3 patients

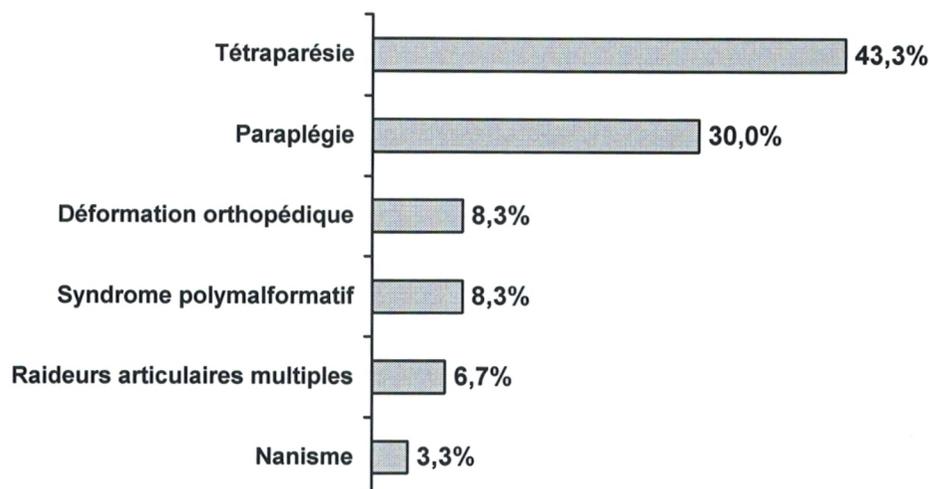
Le tableau de raideurs articulaires multiples, signe essentiellement l'arthrogrypose.

Le nanisme avec troubles orthopédiques est retrouvé chez les deux achondroplasies.

Le tableau des déformations orthopédiques est retrouvé en cas :

- hypoplasie osseuse
- ostéopétrose
- syndrome polymalformatif

**Figure n° 49 : Répartition des tableaux cliniques retrouvés**



### Etat fonctionnel initial

**Tableau n° 17 : Répartition des tableaux cliniques retrouvés**

Tableau clinique	MIF moyen
<b>Tétraparésies proximales</b>	79,3
<b>Paraplégies</b>	58,8
<b>Raideurs articulaires multiples</b>	38,7
<b>Nanismes</b>	105,0
<b>Déformations orthopédiques</b>	77,2
<b>Syndromes polymalformatifs avec retard psychomoteur</b>	61,4

L'autonomie est relativement bonne chez les tétraparésies proximales et les déformations orthopédiques. Les raideurs articulaires multiples et les syndromes polymalformatifs ont un score d'autonomie faible.

L'évolution de l'état fonctionnel a été favorable dans les suivants :

- raideurs articulaires
- nanisme
- déformations orthopédiques

Une aggravation de l'état fonctionnel a été noté chez :

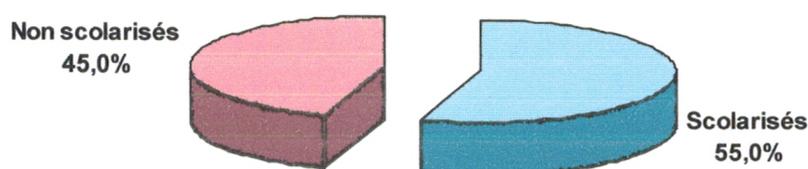
- syndrome polymalformatif
- paraplégie

## V. ASPECTS SOCIAUX DES HANDICAPS

### V.1. Scolarité

#### V.1. 1. Répartition des patients scolarisés

Figure n° 50 : Répartition des patients scolarisés



La plupart des enfants scolarisés ont un niveau primaire ou moyen, 43 % d'entre eux présentent des difficultés scolaires à type de:

- troubles cognitifs : troubles du langage, de l'attention et de la mémoire
- troubles de la déambulation : marche avec aide ou utilisation de fauteuil roulant.
- troubles de la préhension dus à un syndrome cérébelleux en cas de maladie de Friedreich.

Malgré leurs difficultés, ces enfants sont scolarisés dans des écoles ordinaires.

#### V.1. 2. Accès à l'éducation

##### - des personnes en situation de handicap de plus de 15 ans

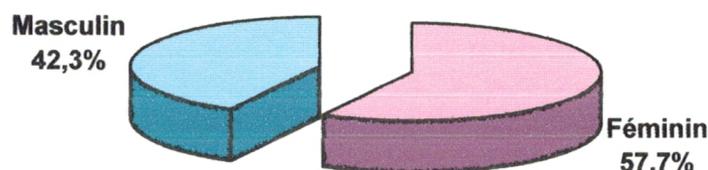
Parmi les personnes en situation de handicap de plus de 15 ans, 78,9% ont bénéficié d'une scolarité.

##### - des enfants en âge d'être scolarisés (4 à 15 ans)

Au moment de l'enquête, 72,7% (16/22) des enfants en situation de handicap, entre 4 et 15 ans, étaient scolarisés.

### V.1. 3. Difficultés scolaires - en fonction du sexe

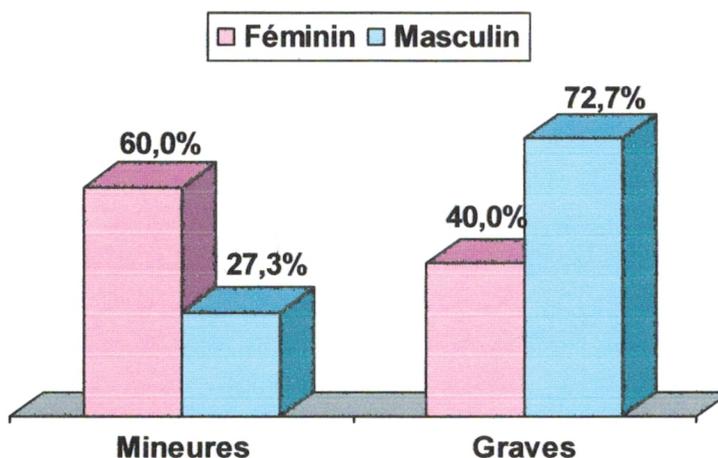
Figure n° 51 : Répartition des patients scolarisés selon le sexe



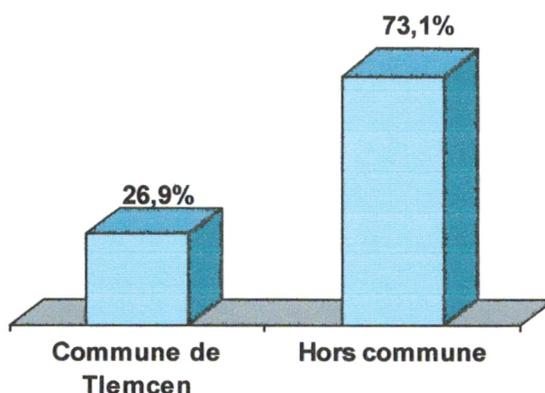
La répartition des difficultés scolaires en fonction du sexe montre une légère prédominance féminine.

### - degré de difficultés scolaire en fonction du sexe

Figure n° 52 : Répartition du degré de difficultés scolaires en fonction du sexe



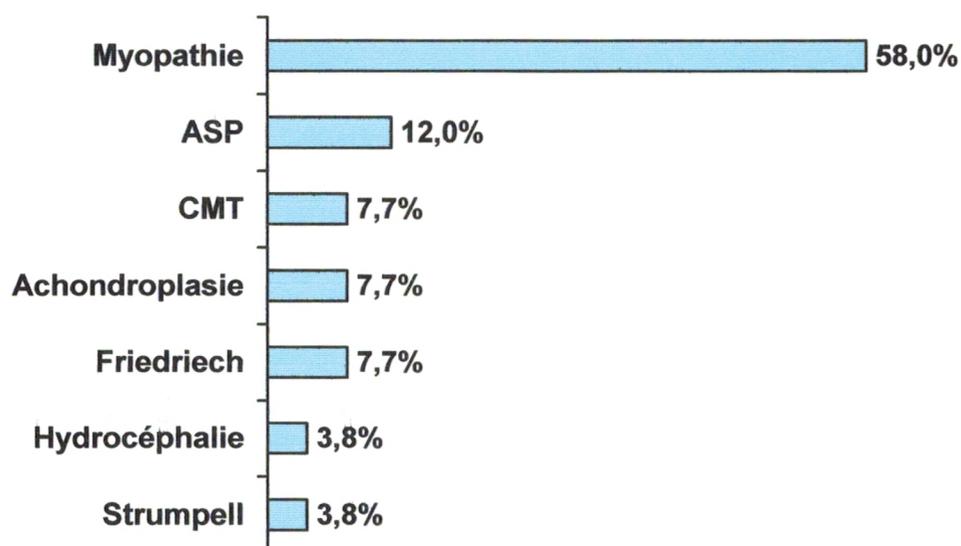
Les sujets de sexe féminin présentent plus de difficultés scolaires mineures, à l'inverse, ceux du sexe masculin ont plus de difficultés scolaires graves.

**- en fonction de la zone d'habitat****Figure n° 53 : Répartition du degré de difficultés scolaires en fonction de la zone d'habitat**

Les sujets habitant les faubourgs présenteraient plus de difficultés scolaires, elles sont liées :

- difficultés de transports
- niveau d'instruction des parents
- de nombreuses familles, n'ont pas entrepris de démarches pour scolariser leur enfant.
- manque de moyens financiers
- absence de structures adaptées et manque d'adaptation de la pédagogie aux besoins spécifiques des enfants.

*Il apparaît donc très clairement, alors que depuis deux décennies la scolarisation des enfants est devenue une priorité nationale, que le handicap reste un obstacle majeur à l'intégration scolaire.*

**- en fonction de la pathologie****Figure n° 54 : Répartition du degré de difficultés scolaires en fonction de la pathologie**

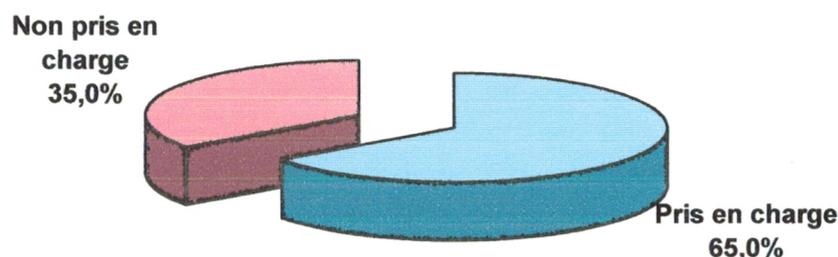
Les myopathies sont les pathologies qui occasionnent le plus de difficultés scolaires. Elles sont dûes à :

- une perte progressive de la fonction des membres inférieurs
- une prise de poids
- des difficultés d'accessibilité

## VI. PRISE EN CHARGE

### VI.1. par la sécurité sociale

Figure n° 55 : Répartition selon la prise en charge sociale



35 % de nos ne sont pas pris en charge par la sécurité sociale ou sont en cours de régularisation.

La sécurité sociale prend en charge théoriquement les prestations de médecine physique et d'appareillage.

Cependant les transports médicalisés, pour les enfants présentant moins d'autonomie, ne sont pas systématisés, ce qui constitue un frein à la prise en charge thérapeutique.

Nous comprenons que tous les parents ne puissent subvenir aisément au frais du transport quotidien ; ni à l'achat d'un appareillage coûteux.

Nous entendons par l'acquisition de fauteuil roulant électrique, soumise à un cheminement administratif, parfois d'immobilisant, de même quand il s'agit d'acquérir d'aides techniques de moindre coût.

Des difficultés peuvent apparaître pour leurs attributions, coût élevé pour les non assurés, difficultés d'ordre bureaucratique.

L'obtention d'une carte de handicapé est nécessaire pour accéder à la rente mensuelle de 3 000 DA.

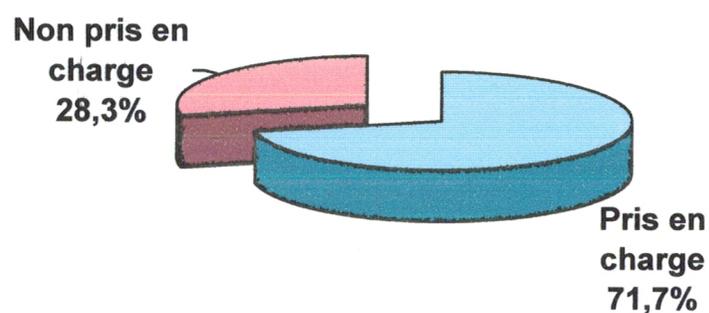
## VI.2. Prise en charge médicale

### VI.2.1. Avant recrutement

**Tableau n° 18 : Répartition selon la prise en charge médicale**

	<b>Effectif</b>	<b>%</b>
Pris en charge	43	71.7%
Non pris en charge	17	28.3%

**Figure n° 56 : Répartition selon la prise en charge médicale**



28 % des sujets présentant un handicap moteur congénital n'ont pas été pris en charge médicalement et orthopédiquement avant la première consultation. Il s'agit de sujets ruraux ou chômeurs.

## VI.2.2. Après recrutement : Soins prodigués

**Tableau n° 19 : Répartition selon les soins prodigués**

Type de prise en charge	Effectif	%
Médicale	37	61,7 %
Physique	35	58,3 %
Appareillage	5	08,3 %
Chirurgie	8	13,3 %

Après constatation du handicap, les modalités de prise en charge comprennent :

- la prescription de médicaments adaptés à la lésion
- la programmation des soins de rééducation fonctionnelle et d'appareillage.
- la chirurgie a été proposée pour les troubles orthopédiques.
- un soutien psychologique de l'enfant et des parents.

## VI.2.3. Soins des maladies neuromusculaires

Après bilan et évaluation des maladies neuromusculaires, nous avons procédé en fonction de nos possibilités thérapeutiques à des soins :

- médicamenteux
- rééducation
- appareillage et aide technique
- chirurgie

**VI.2.3.1. Soins médicamenteux :** l'état général précaire chez 02 myopathes totalement dépendants a fait l'objet de suppléments protidiques, vitaminiques et d'une réanimation respiratoire en cas de besoin.

On a eu recours aux antalgiques et anxiolytiques chez les myopathes adultes.

Dans notre service, nous n'avons pas observé d'escarres,

**VI.2.3.2. Soins de rééducation :** le but prévention des complications d'ordre orthopédique et viscéral, le traitement physique est basé sur les techniques classiques de kinésithérapie active et passive selon le stade de la maladie handicapante.

La kinésithérapie à visée orthopédique pour prévenir ou traiter les attitudes vicieuses.

Le massage pour améliorer l'état trophique.

La kinésithérapie respiratoire en fonction des résultats de l'EFR et à condition de ne pas fatiguer les sujets.

Le programme comprenait :

- chez l'adulte, 03 séances par semaines à raison de 45 mn par séance
- chez l'enfant, cette rééducation est basée également sur les activités ludiques.

La présence d'un ergothérapeute et d'un plateau technique d'ergothérapie du membre supérieur compète les soins de rééducation.

**Tableau n° 20 : Répartition des maladies neuromusculaires selon les soins de kinésithérapie**

<b>Maladies neuromusculaires</b>	<b>Kinésithérapie active</b>	<b>Kinésithérapie passive, posture</b>	<b>Kinésithérapie respiratoire</b>	<b>Psychomotricité</b>
Dystrophie musculaire	24	24	06	02
Maladie de Charcot Marie Tooth	04	04	—	—
Amyotrophie spinale progressive	03	03	—	—
Maladie de Friedreich	02	02	—	—

### VI.2.3.3. Appareillage et aide technique

**Tableau n° 21 : Répartition des maladies neuromusculaires selon l'appareillage**

Appareillage	Type	Effectif
<b>Petit appareillage</b>	- Attelles de nuit en polysar	60
	- Cannes	08
	- Déambulateur	10
<b>Grand appareillage</b>	- Corset de maintien	08
	- Grand appareil de marche	01
<b>Fauteuil roulant</b>	- Mécanique	05
	- Electrique	01
<b>Chaussures orthopédiques</b>		30

Le petit appareillage, a concerné pratiquement tous les patients.

Le grand appareillage : des orthèses du rachis ont été confectionnées en cas de paralysie thoracique afin de lutter contre l'affaissement du tronc et améliorer le confort en position assise.

Les fauteuils roulants mécaniques ont été attribués à 03 myopathes adultes et 02 myopathes enfants. Une myopathe écolière a bénéficié d'un fauteuil roulant électrique.

### VI.2.3.4. Chirurgie

La chirurgie orthopédique repose sur les principes de prévention et de traitement curatif.

- Préventif :

Dans les antécédents, nous avons constaté deux allongements tendineux (tendon d'Achille).

Nous avons proposé un allongement du tendon d'Achille pour un patient présentant un pied équin non réductible malgré nos tentatives de réduction par des plâtres successifs.

- Curatif :

La chirurgie osseuse consistait en : double arthrodèse des deux pieds

chez 03 sujets dont deux cas d'amyotrophies spinales progressives et un cas de maladie de Charcot Marie Tooth.

## VI.2.4. Soins des maladies orphelines

### VI.2.4.1. Arthrogrypose

Nous avons recruté 04 arthrogryposes qui présentaient tous le tableau clinique d'arthrogrypose congénitale multiple touchant les quatre membres.

#### - Kinésithérapie :

But : acquérir le maximum d'autonomie

Le programme kinésithérapique comportait, en fonction du stade des séances quotidiennes d'une durée moyenne de 02 à 03 heures par séances, assurées par un kinésithérapeute expérimenté.

Elle consistait en une kinésithérapie orthopédique débutée dès la naissance quotidienne et continue à un rythme déterminé par les résultats.

#### - Appareillage :

Complément thérapeutique indispensable, il s'agit :

- petit appareillage : attelle Denis Brown, attelle plâtrée des mains et des pieds, attelle cruro-pédieuse en polysar, harnais Pavlick.

**Tableau n° 22 : Répartition des cas d'arthrogrypose selon l'appareillage**

Type	Effectif
Attelle Denis Brown	04
Attelle plâtrée des mains et des pieds	03
Attelle cruro-pédieuse en polysar	03
Harnais Pavlick	02

Un cas d'arthrogrypose n'a pas bénéficié d'appareillage vu qu'il présentait des flessums irréductibles des genoux et des coudes.

Un harnais Pavlick a été indiqué pour 02 arthrogryposes avec dysplasie cotyloïdienne.

**- Chirurgie :**

- **Chirurgie tendineuse** : 02 cas d'allongement du tendon d'Achille pour corriger les équins séquellaires.

On a proposé :

- une ténotomie des ischio-jambiers pour corriger un flessum du genou
- une mobilisation sous anesthésie générale des 02 coudes.

**- Chirurgie osseuse :**

Un cas d'arthrogrypose a bénéficié d'une prise en charge à l'étranger (France) pour une chirurgie rachidienne et cotyloïdienne.

#### **VI.2.4.2. Achondroplasie**

Nous avons répertorié 02 cas d'achondroplasie dans notre échantillon.

**- Kinésithérapie :**

Son but : maintien de l'autonomie et une meilleure mobilité articulaire.

Il s'agit d'une rééducation douce et active :

- entretien articulaire et musculaire
- kinésithérapie respiratoire

A raison d'une séance par semaine d'une durée moyenne de 02 heures.

**- Appareillage :**

Les deux sujets ont bénéficié de :

- chaussures orthopédiques adaptées
- corset de maintien pour assurer un meilleur confort à la station assise

**- Chirurgie**

Pas d'indication chirurgicale

**- Psychologie**

Un soutien psychologique a été assuré par une psychologue

### VI.2.4.3. Maladie de Lobstein

#### - Médicale :

Antérieurement, une patiente a bénéficié, d'un traitement par bisphosphonates en France.

#### - Kinésithérapie :

Dans notre service, la prise en charge rééducative a 02 buts principaux :

- faciliter l'activité motrice
- optimiser l'indépendance fonctionnelle

Dans notre étude, nous n'avons pas signalé de fractures.

Nous avons pris en considération que les séquelles de la maladie.

La rééducation active contribue à :

- lutter contre la douleur
- prévenir l'ostéoporose

La kinésithérapie respiratoire permet d'améliorer la fonction pulmonaire.

#### - Appareillage :

##### - Petit appareillage :

- attelle en polysar : 01 cas
- chaussures orthopédiques : 02 cas

##### - Grand appareillage :

- corset de maintien : 02 cas
- fauteuil roulant : 02 cas

#### VI.2.4.4. Ostéopétrose

Nous avons recensé 03 cas d'ostéopétrose

##### - Médicale :

Le traitement anti-épileptique (Dépakine) a été prescrit pour 02 sujets.

##### - Kinésithérapie :

Elle consistait en :

- une rééducation d'entretien articulaire et musculaire
- kinésithérapie respiratoire
- kinésithérapie psycho-motrice

##### - Appareillage

- Petit appareillage :

- Attelles plâtrées en polysar
- Harnais Pavlick pour un cas

- Grand appareillage :

- Corset siège de Baquet : 02 cas

##### - Chirurgie

Dans les antécédents :

- craniotomie, pour un cas de craniosténose
- une valve de dérivation pour un cas d'hydrocéphalie

Il s'agissait de formes malignes d'ostéopétrose de mauvais pronostic toutes issues d'un mariage consanguin du 1<sup>er</sup> degré. Nous avons déploré un décès à 06 mois d'évolution.

## **VI.2.5. Soins des malformations congénitales**

### **VI.2.5.1. Spina bifida et hydrocéphalie congénitale**

#### **- Médical :**

Le traitement anti-épileptique (Dépakine + Tégrétol) a été prescrit pour 03 sujets.

#### **- Kinésithérapie :**

But : éviter les troubles cutané-trophiques et l'installation de troubles orthopédiques.

Il s'agissait d'une kinésithérapie classique active et passive avec une rééducation psychomotrice.

Programme : 03 fois par semaine avec hospitalisation de 04 cas de spina bifida.

#### **- Appareillage :**

##### **- Petit appareillage :**

- Tous nos malades ont bénéficié d'attelles de posture

##### **- Grand appareillage :**

- un corset siège de Baquet pour un cas d'hydrocéphalie congénitale avec un retard psychomoteur

- un grand appareil de marche avec pièce de hanche pour une fille de 10 ans qui présentait un spina bifida lombaire L3 opérée pour les 02 pieds.

#### **- Chirurgie :**

Tous nos malades présentant un spina bifida, ont bénéficié d'un traitement chirurgical de la myéloméningocèle dans un délai allant d'une semaine à un mois après la naissance.

Nous avons proposé :

- un allongement du tendon d'Achille pour 03 cas de spina bifida
- une valve de dérivation pour trois cas de spina bifida compliqués d'hydrocéphalie

### **VI.2.5.2. Syndrome polymalformatif**

Nous avons recensé 03 cas.

- Le premier cas présentait une scoliose congénitale, luxation congénitale de hanche bilatérale et agénésie du membre supérieur
- Le deuxième cas, présentait une scoliose congénitale, luxation congénitale de hanche droite et pied bot bilatéral.
- Le troisième cas, présentait un retard psychomoteur, retard staturo-pondéral, microcéphalie, craniosténose et agénésie du membre inférieur.

#### **- Kinésithérapie :**

- Kinésithérapie orthopédique classique active et passive
- Kinésithérapie respiratoire
- Kinésithérapie psychomotrice

#### **- Appareillage :**

##### **- Petit appareillage :**

- attelle de posture en polysar
- harnais Pavlick : 02 cas

##### **- Grand appareillage :**

- Corset Milwaukee post-opératoire : pour 01 cas de scoliose congénitale.
- Corset siège de Bacquet pour 01 cas.

#### **- Chirurgie :**

Une arthrodèse par greffon a été réalisée dans le cadre d'une prise en charge en Jordanie pour une scoliose congénitale.

Dans notre étude, nous avons signalé un décès d'un sujet présentant un syndrome polymalformatif.

## VI. EVALUATION FONCTIONNELLE DU HANDICAP

Nous avons expliqué précédemment pourquoi nous avons préféré à recourir à l'échelle d'évaluation MIF.

Son application nous a paru plus opportune et plus aisée, étant données les conditions locales de nos activités.

Il s'agit d'une échelle d'indépendance fonctionnelle comme l'index de BARTHEL dont elle est dérivée.

La MIF est un instrument sensible et fidèle permettant d'apprécier les progrès d'un sujet souffrant d'une déficience fonctionnelle.

La MIF comprend 18 items avec 7 niveaux d'évaluation. La note varie de 18 points (si le sujet est totalement dépendant) à 126 points (si le sujet est totalement autonomie). On considère :

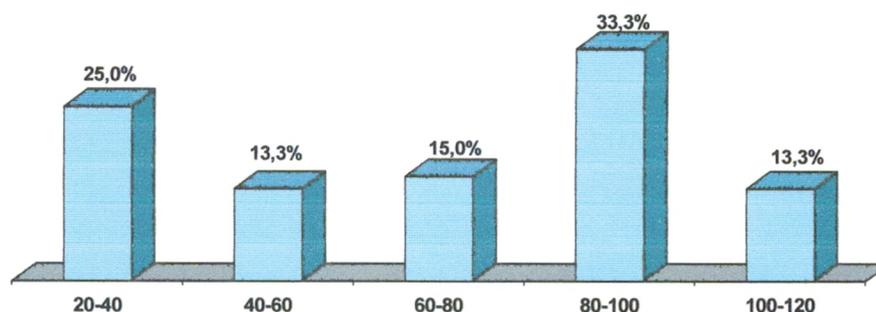
- bon score ; plus de 100 points
- score moyen ; entre 60 et 100 points
- mauvais score ; moins de 60 points

### VI.1. L'application du MIF

#### VI.1.1 Aux handicaps congénitaux d'une façon générale

Nombre de patients recensés : 60

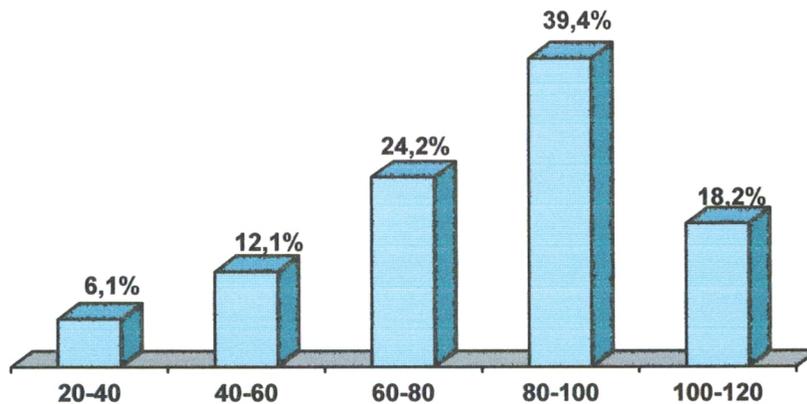
**Figure n°57 : Application du MIF aux handicaps congénitaux**



L'application du MIF, révèle une moyenne du score est de  $79,95 \pm 28,17$ , avec un minimum de 23 et un maximum de 116.

### VI.1.2 Aux maladies neuromusculaires

Figure n°58 : Application du MIF aux maladies neuromusculaires



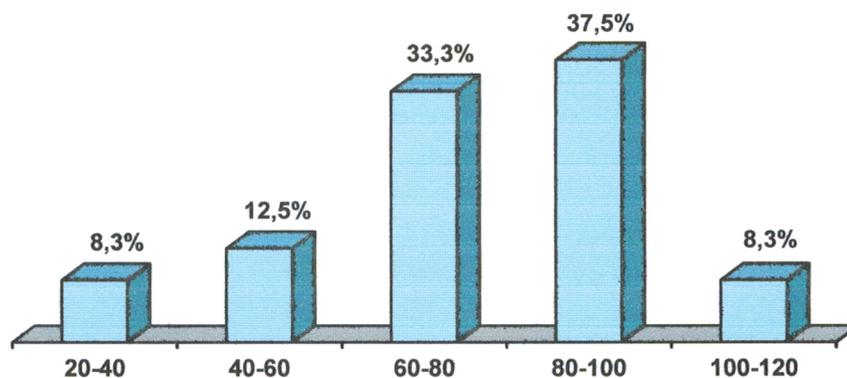
La moyenne du score du MIF est de  $79,8 \pm 22,2$  ; avec un minimum de 24 et un maximum de 116.

- 39,4% des cas des maladies NM ont un score compris entre 80-100 points
- 24,2% ont un score compris entre 60-80 points
- 18,2% ont un score de MIF faible

### VI.1.3 Aux myopathies

La moyenne de la MIF  $74,75 \pm 21,6$  ; avec un minimum a 24 et un maximum a 115 points

Figure n°59 : Application du MIF aux myopathies



### VI.1.4 Aux maladies orphelines

La moyenne du score du MIF est de  $60,7 \pm 31,2$  ; avec un minimum de 31 et un maximum de 109.

En poussant notre analyse, nous retrouvons des nuances relativement importantes.

**Tableau n° 23 : Application du MIF aux maladies orphelines**

Maladies orphelines	Effectif	Moyenne	Extrêmes
Arthrogrypose	4	$38.75 \pm 7.5$	31-47
Achondroplasie	2	$105.00 \pm 5.65$	101-109
Lobstein	3	$85.0 \pm 23.3$	58 – 99
Ostéopétrose	3	$36.3 \pm 2.5$	34-39

Les scores moyens du MIF varient en fonction du handicap. Il est plus élevé dans les achondroplasies (105.0) et les maladies de Lobstein (85).

Ce score reste faible dans les ostéopétroses et les arthrogryposes.

### VI.1.5. Aux malformations congénitales

La moyenne du score du MIF est de  $51,5 \pm 28,7$  ; avec un minimum de 23 et un maximum de 95.

**Tableau n° 24 : Application du MIF aux malformations congénitales**

<b>Malformations congénitales</b>	<b>Total</b>	<b>Moyenne</b>	<b>Extrêmes</b>
Spina bifida	6	$44.0 \pm 25.0$	30 – 95
Hydrocéphalie	4	$41.2 \pm 22.7$	23– 72
Hypoplasie osseuse	1	92	
Syndrome polymalformatif	3	$67.0 \pm 38.2$	23– 92

Pour les maladies congénitales invalidantes, la MIF varie de 41,2 à 92.

Les scores les plus bas sont notés pour l'hydrocéphalie congénitale et le spina bifida.

Par contre, pour l'hypoplasie osseuse, le score du MIF reste meilleur.

## VI.2. Analyses fonctionnelles par le recours aux sous- groupes du MIF

Nous avons voulu affiner notre analyse des possibilités fonctionnelles. Le recours aux sous-groupes du MIF permet de saisir et localiser les limitations fonctionnelles en fonction des atteintes lésionnelles, de leur ancienneté et de leur évolution.

### VI.2.1 Sous- groupe 1 : soins de l'apparence

Il comprend six items .Le maximum est de 42 points.

Il analyse les possibilités pour :

L'alimentation, la toilette, l'habillement des membres supérieurs, l'habillement des membres inférieurs, la toilette.

**Tableau n° 25 : Application de sous-groupe 1 du MIF aux handicaps congénitaux**

<b>Pathologie</b>	<b>Moyenne du score (déviati on standard)</b>
Achondroplasi e	38.00 ± 2.828
Arthrogyrose	6.500 ± 1.000
ASP	34.000 ± 2.646
Charcot Marie Tooth	35.000 ± 4.243
Maladie de Friedreich	37.500 ± 2.121
Hydrocéphalie	12.750 ± 10.436
Hypoplasie osseuse	32.000
Maladie de Lobstein	26.667 ± 13.577
Myopathie	24.375 ± 10.320
Ostéopétrose	9.000
Spina bifida	13.333 ± 12.144
Strumpell lorain	38.000
Syndrome polymalformatif	21.000 ± 13.229

Pour le sous-groupe 1 soins de l'apparence

On considère :

- un bon score : plus de 30 points
- un score moyen : entre 20 et 30
- un mauvais score : moins de 20

Les arthrogryposes, hydrocéphalies, ostéopétroses et spina bifida ont un mauvais score.

Par contre, les maladies neuromusculaires et achondroplasies ont un meilleur score pour les soins de l'apparence.

### VI.2.2 Sous-groupe 2 : contrôle vessie et intestins

Comprend 2 items, avec un maximum de 14 points

**Tableau n° 26 : Application de sous-groupe 2 du MIF aux handicaps congénitaux**

Pathologie	Moyenne du score (déviati on standard)
Achondroplasi e	13.000 ± 1.414
Arthrogrypose	7.000 ± 1.155
ASP	12.667 ± 1.155
CMT	14.000
Friedreich	12.500 ± 0.707
Hydrocéphalie	3.000 ± 1.414
Hypoplasie osseuse	10.000
Lobstein	12.000 ± 2.000
Myopathie	11.458 ± 3.439
Ostéopétrose	7.667 ± 0.577
Spina bifida	1.667 ± 0.816
Strumpell lorain	14.000
Syndrome polymalformatif	8.667 ± 3.055

Pour le sous-groupe 2, on considère :

- un bon score : plus de 10 points
- un score moyen : entre 7 et 10 points
- un mauvais score : moins de 7 points

Spina bifida et hydrocéphalie présentent une incontinence vésico-sphinctériennes, leur score est mauvais.

Les maladies neuromusculaires et maladie de Lobstein ont un bon contrôle sphinctérien.

### VI.2.3 Sous-groupe 3 : mobilité et transferts

Comprend 3 items : lit/ chaise, WC, douche /baignoire.

Aller au lit à la chaise et réciproquement, aller au WC, prendre son bain.

Le maximum est de 21 points.

**Tableau n° 27 : Application de sous-groupe 3 du MIF aux handicaps congénitaux**

Pathologie	Moyenne du score (déviati on standard)
Achondroplasi e	15.000
Arthrogrypose	3.25 ± 0.5
ASP	9.667 ± 4.933
CMT	17.000 ± 2.94
Friedreich	16.5 ± 2.12
Hydrocéphalie	5.25 ± 4.5
Hypoplasie osseuse	14.000
Lobstein	10.000 ± 6.24
Myopathie	9.25 ± 4.59
Ostéopétrose	3.000
Spina bifida	7.66 ± 5.27
Strumpell lorain	7.66 ± 5.27
Syndrome polymalformatif	10.66 ± 7.09

Pour le sous-groupe 3, on considère :

- un bon score : plus de 15 points
- un score moyen : entre 10 et 15 points
- un mauvais score : moins de 10 points

Dans ce sous-groupe, les myopathies, arthrogryposes, et hydrocéphalies ont un mauvais score.

Les autres maladies neuromusculaires ont un score relativement bon.

### VI.2.4 Sous- groupe 4 : locomotion

Comprend 2 items : marche, escalier, le maximum est de 14 points.

**Tableau n° 28 : Application de sous-groupe 4 du MIF aux handicaps congénitaux**

<b>Pathologie</b>	<b>Moyenne du score (déviatiion standard)</b>
Achondroplasie	8.000 ± 1.414
Arthrogrypose	2.000 ± 0.816
ASP	5.667 ± 2.517
CMT	9.500 ± 2.646
Friedreich	9.000
Hydrocéphalie	2.750 ± 1.708
Hypoplasie osseuse	9.000
Lobstein	6.000 ± 2.000
Myopathie	4.583 ± 2.376
Ostéopétrose	3.000 ± 1.00
Spina bifida	3.000 ± 2.28
Strumpell lorain	4.000
Syndrome polymalformatif	6.667 ± 4.041

Pour le sous-groupe 4, on considère :

- un bon score : plus de 10 points
- un score moyen : entre 7 et 10 points
- un mauvais score : moins de 7 points

Ce sous-groupe se caractérise par de mauvais scores, de point de vue fonctionnelle ; en raison des troubles orthopédiques, localisés aux membres inférieurs

L'arthrogrypose et l'hydrocéphalie ont un score mauvais. Les maladies neuromusculaires ont un score moyen

Ces résultats soulignent l'évolution de la dégénérescence plus ou moins rapide de la fibre musculaire, ce qui obligatoirement se traduit par un impact fonctionnel aux membres inférieurs.

### VI.2.5 Sous- groupe 5 : expression

2 items, avec un maximum de 14 points : compréhension, l'expression

**Tableau n° 29 : Application de sous-groupe 5 du MIF aux handicaps congénitaux**

<b>Pathologie</b>	<b>Moyenne du score (déviatiion standard)</b>
Achondroplasié	14.000
Arthrogrypose	9.000 ± 2.582
ASP	11.333 ± 1.155
CMT	12.00 ± 2.82
Friedreich	8.50 ± 6.36
Hydrocéphalie	7.000 ± 2.94
Hypoplasie osseuse	10.00
Lobstein	12.66 ± 1.15
Myopathie	12.29 ± 1.85
Ostéopétrose	6.33 ± 1.52
Spina bifida	8.16 ± 3.25
Strumpell lorain	14.000
Syndrome polymalformatif	8.000 ± 5.29

On considère :

- un bon score : plus de 10 points
- un score moyen : entre 7 et 10 points
- un mauvais score : moins de 7 points

L'évaluation du sous groupe de l'expression est bonne en cas de handicap moteur congénital.

On note un score moyen pour les ostéopétroses.

L'expression, la mimique, quelle que soit la nature du handicap congénital régulent la vie relationnelle. Elles sont moins atteintes.

### VI.2.6 Sous- groupe 6 : conscience du monde extérieur

3 items : 21 points : interaction sociales, résolution de problèmes, mémoire, avec un maximum de 21 points.

**Tableau n° 30 : Application de sous-groupe 6 du MIF aux handicaps congénitaux**

Pathologie	Moyenne du score (déviati on standard)
Achondroplasi e	17.000
Arthrogrypose	11.00 ± 4.24
ASP	16.33 ± 2.51
CMT	18.75 ± 1.70
Friedreich	10.50 ± 9.19
Hydrocéphalie	10.50± 4.79
Hypoplasie osseuse	17.000
Lobstein	17.66 ± 3.51
Myopathie	17.20 ± 2.51
Ostéopétrose	7.33 ± 1.52
Spina bifida	10.16 ± 4.35
Strumpell lorain	17.000
Syndrome polymalformatif	12.000 ± 7.93

On considère :

- un bon score : plus de 15 points
- un score moyen : entre 10 et 15 points
- un mauvais score : moins de 10 points

L'hydrocéphalie, ostéopétrose, syndrome polymalformatif et spina bifida ont un score moyen.

Les autres pathologies ont un bon score.

## VI.2.7 Analyses fonctionnelles des maladies neuromusculaires par le recours aux sous- groupes du MIF

**Tableau n° 31 : Application des sous-groupes du MIF aux maladies neuromusculaires**

<b>Sous-groupes</b>	<b>Moyenne</b>	<b>Extrêmes</b>
Sous-groupe 1	27,3 ± 10,2	6 – 42
Sous-groupe 2	5,9 ± 1,6	1 – 7
Sous-groupe 3	10,6 ± 5,1	1 – 20
Sous-groupe 4	5,5 ± 2,9	1 – 12
Sous-groupe 5	11,9 ± 2,3	4 – 14
Sous-groupe 6	16,9 ± 3,3	4 – 21

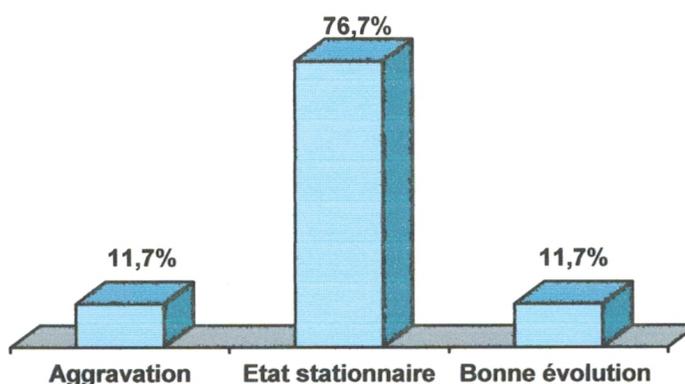
## VII. EVOLUTION DU HANDICAP

Nous avons jugé l'évolution en fonction de :

- l'état orthopédique des membres
- l'état fonctionnelle des membres inférieurs et supérieurs
- l'état général : cardio-respiratoire et neurologique
- l'état psychologique
- l'âge de découverte du sujet
- des soins qui y ont été prodigués

### VII.1. Evolution à 03 mois

Figure n°60 : Evolution à 03 mois

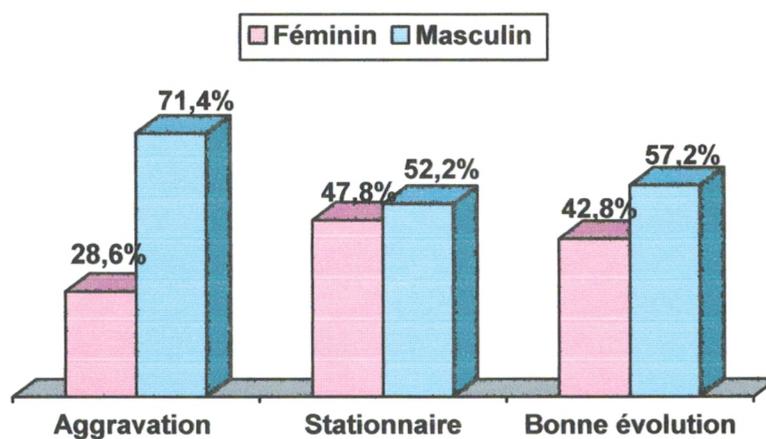


#### - A trois mois

Elle est favorable dans 11,7% notamment pour les cas d'arthrogrypose et de spina bifida. Elle reste stationnaire dans 3/4 des cas, notamment chez ceux présentant des maladies neuromusculaires et défavorables dans 11,7% chez des cas d'ostéopétrose.

- A trois mois en fonction du sexe

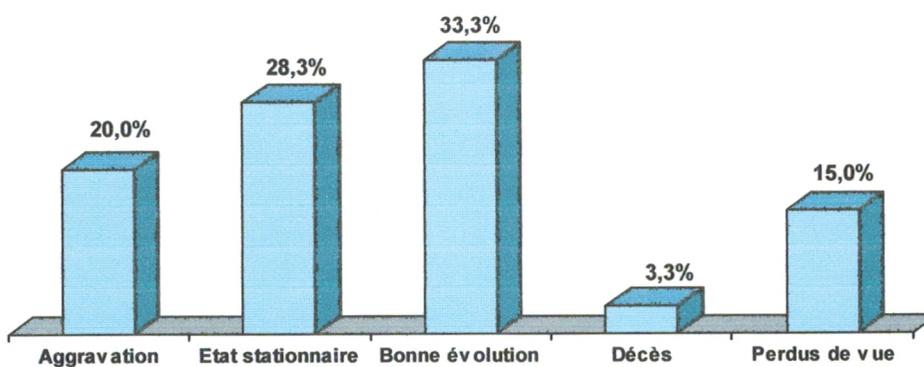
Figure n°61 : Evolution à 03 mois en fonction du sexe



Nous avons noté une aggravation surtout chez les garçons.

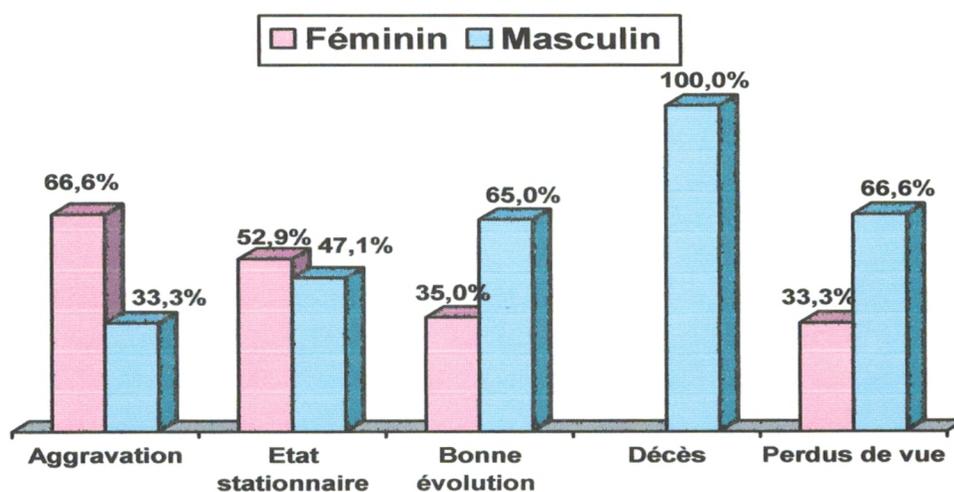
VII.2. Evolution à 06 mois

Figure n°62 : Evolution à 06 mois



**L'évolution à 6 mois est :**

- favorable dans 1/3 des cas : achondroplasies  
arthrogryposes.
- stationnaire : myopathies
- aggravée : maladie de Charcot Marie Tooth,  
1 cas de myopathie  
1 cas de spina bifida.
- terminale série : 2 décès  
1 cas d'ostéopétrose  
1 cas de syndrome poly malformatif).

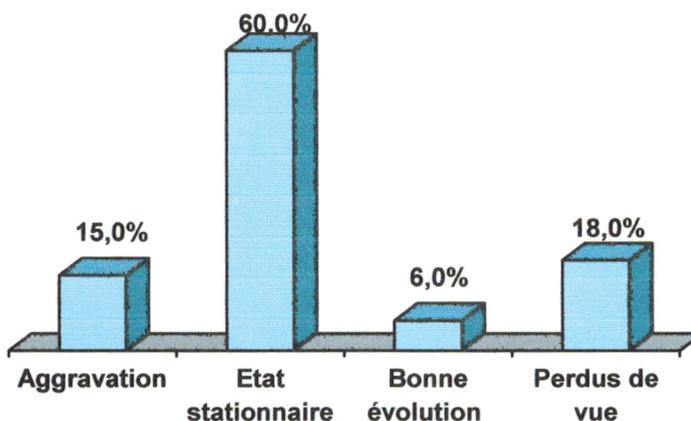
**- A six mois en fonction du sexe****Figure n°63 : Evolution à 06 mois en fonction du sexe**

A six mois, l'évolution s'aggrave surtout chez les filles du point de vue fonctionnel.

Mais les décès ne concernent que les garçons.

### VII.3. Evolution à une année

Figure n°64 : Evolution à une année



A 1 an, L'évolution est :

- favorable dans 6% des cas : arthrogryposes,  
amyotrophie spinale progressive,  
maladie de Charcot Marie Tooth  
1 / 3 des myopathies.
- stationnaire dans 60% des cas : maladie de Friedrich,  
hydrocéphalie,  
spina bifida  
1 / 3 des myopathies
- défavorable dans 15% des cas : myopathies restantes  
spina bifida restants.

Dans 18% des cas, nous ne connaissons pas leur évolution ultérieure car ils ne sont plus manifestés.

## VIII. INTERRUPTION THERAPEUTIQUE DE GROSSESSE

**Tableau n° 32 : Indications d'interruption thérapeutique de grossesse**

<b>Année \ Type</b>	<b>Hydrocéphalie</b>	<b>Anencéphalie</b>	<b>Prise médicamenteuse</b>
<b>2005</b>	2	3	0
<b>2006</b>	6	10	2
<b>Total</b>	8	13	2

L'interruption thérapeutique de grossesse a été justifiée au vu du diagnostic échographique, fait généralement au deuxième trimestre de la grossesse, et qui révélait :

- soit une hydrocéphalie
- soit une anencéphalie

Et qui suspectait un risque tératogène par l'ARAVA (Léflunomide)

## IX ANALYSE MULTIVARIEE

### Régression logistique

#### IX .1. Variable dépendante : maladie neuromusculaire

Facteurs de risque : - Consanguinité

- Sexe

- Age

- Age à l'accouchement :

- Accouchement (1) < 20 ans

- Accouchement (2) > 35ans

- Maladie chroniques

- Maladie infectieuses

**Tableau n° 33 : Modèle 1 de l'analyse multivariée**

Facteurs de risque	OR	IC (OR)	p
Consanguinité	1,21	0,34 - 4,2	0,75
Sexe	0,8	0,24 – 2,66	0,72
Age à l'accouchement < 20 ans Vs 20-35 ans (référence)	0,54	0,12 – 2,31	0,41
Age à l'accouchement > 35 ans	0,42	0,01 – 0,85	0,60
Maladie chronique	1,81	0,22 – 19,6	0,57
Maladie infectieuse	0,87	0,13 – 5,71	0,88

Nous avons réalisé une analyse par régression logistique, en étudiant la relation entre les maladies neuromusculaires (variable dépendante), et les facteurs de risque (variables indépendantes) notamment la notion de consanguinité, le sexe, l'âge de la mère à l'accouchement en prenant comme référence l'âge compris entre 20 et 34 ans, la notion de maladie chronique et de maladie infectieuse dans les antécédents.

*Il en ressort qu'aucune variable n'est associée significativement au risque de maladie neuromusculaire.*

Par la suite, lors de la procédure descendante pas à pas, nous avons éliminé toutes les variables qui peuvent l'être : Il en ressort qu'aucune variable n'est associée significativement à la maladie neuromusculaire.

**Tableau n° 34 : Modèle 2 de l'analyse multivariée**

<b>Facteurs de risque</b>	<b>OR</b>	<b>IC (OR)</b>	<b>p</b>
<b>Consanguinité</b>	0,57	0,19 – 1,73	0,32
<b>Age à l'accouchement &lt; 20 ans Vs 20-35 ans (référence)</b>	1,28	0,37 – 4,37	0,69
<b>Age à l'accouchement &gt; 35 ans</b>	0,78	0,04 – 15,2	0,87

Dans ce modèle, nous avons voulu particulièrement analysé les liens entre les maladies neuromusculaires et deux facteurs de risque principaux : la consanguinité et l'âge de la mère à l'accouchement.

Les résultats ne montrent pas d'associations significatives.

***N.B. : la myopathie n'est pas associée au sexe et à la notion de consanguinité en régression logistique.***

## IX.2. Variable dépendante : maladies orphelines

Tableau n° 35 : Modèle 3 de l'analyse multivariée

Facteurs de risque	OR	IC (OR)	p
Consanguinité	0,62	0,14 – 2,73	0,53
Sexe	0,32	0,07 – 1,45	0,14
Age à l'accouchement < 20 ans Vs 20-35 ans (référence)	4,54	0,43 – 47,6	0,20
Age à l'accouchement > 35 ans	15,5	0,38 – 6,24	0,14
Maladie chronique	0,39	0,04 – 3,40	0,4
Maladie infectieuse	1,28	0,09 – 16,6	0,89

De la même manière que pour les maladies neuromusculaires, nous avons analysé les liens entre maladies orphelines et différents facteurs de risque étudiés : Il n'en ressort pas d'associations significatives.

Et cela malgré une forte proportion des cas ayant une notion de consanguinité chez les sujets présentant un handicap moteur congénital, l'association n'est pas statistiquement non significative.

*L'explication serait que l'effectif des sujets étudiés est réduit, et qu'il en est de même pour la puissance de l'étude.*

## DISCUSSION

### I. Méthodologie

Nous avons recouru, sur le plan méthodologique, à l'étude descriptive transversale de type exploratoire et à l'étude prospective pour connaître les handicaps moteurs d'origine congénitale de la région de Tlemcen.

Nous avons retenu le premier schéma en raison de ses avantages pratiques, en particulier un délai de réalisation plus court, un coût moindre et un nombre de sujets nécessaires plus limité.

Ceci nous a permis de décrire les handicaps moteurs congénitaux et de cerner la relation entre consanguinité et apparition de certaines pathologies invalidantes :

- maladies neuromusculaires
- maladies orphelines,

Ceci correspond à notre problématique, à savoir la caractérisation des handicaps moteurs congénitaux, la description des facteurs de risque dont la notion de consanguinité, l'évaluation du handicap et sa prise en charge au niveau de notre service.

Nous ne pouvons cependant considérer l'échantillon comme représentatif du fait que ces patients n'ont pas été tirés au sort. Ils répondaient à un critère d'accessibilité, car ces derniers représentent les cas ayant fait l'objet de suivi et de prise en charge au niveau de notre service.

Aussi, l'échantillon de notre étude est-il relativement réduit, s'expliquant par la rareté des pathologies orphelines et neuromusculaires.

L'effectif correspond bien au nombre de sujets nécessaires calculés préalablement à notre étude, en prenant en considération une prévalence du handicap moteur congénital global, se situant dans une fourchette de 1 à 3 ‰ avec une précision de l'ordre de 3 %.

## II. Synthèse des résultats

L'étude a concerné 60 sujets présentant un handicap moteur congénital, recrutés pendant la période 2005- 2006. La moyenne d'âge de la population est de  $11,5 \pm 10,5$  ans avec des extrêmes allant de 33 j à 40 ans.

La fréquence par sexe est de 45% pour les filles et 55% pour les garçons, soit un sexe ratio de 1,22.

Ces handicaps sont répartis à raison de :

- 40% pour les myopathies,
- 10% pour les spina bifida,
- 6,7% respectivement pour les hydrocéphalies, arthrogryposes, maladies de Charcot Marie Tooth, syndromes polymalformatifs,
- 5% respectivement pour les syndromes de Lobstein, ostéopétroses, amyotrophies spinales progressives,
- 3,3% respectivement pour les achondroplasies, maladie de Friedrich
- 1,6% pour la paraplégie spasmodique de Strumpell Lorain.

Les antécédents familiaux de handicaps moteurs congénitaux sont retrouvés dans plus de la moitié des cas.

### II.1. Facteurs de risque

*L'étude des facteurs de risque a permis de retrouver la notion de consanguinité dans 61,7% des cas. Parmi ceux-ci, 73% présentent une consanguinité du premier degré et 24,3% une consanguinité du 2ème degré.*

Nous avons relevé que la moyenne d'âge de la mère au moment de l'accouchement, se situe en dessous de 20 ans et au dessus de 35 ans, âges à risque dans respectivement 3,3% et 32,3% des cas.

La moyenne d'âge à l'accouchement est de 31 ans.

Parmi les autres facteurs de risque :

- la consommation médicamenteuse est notée dans 9% des cas
- les antécédents de maladies infectieuses sont relatés dans 10% des cas dont une est liée à la toxoplasmose
- les maladies chroniques sont présentes dans 10% des cas.

## **II.2. Typologie des maladies handicapantes**

Ce travail a répertorié :

### **II.2.1. Maladies neuromusculaires**

33 maladies neuromusculaires, soit 55% de l'effectif. Ces affections sont sensiblement plus fréquentes chez les filles (59,3%) que chez garçons (51,5%), mais sans différence statistique notable.

Dans cette catégorie de handicap, la notion de consanguinité apparaît dans 2/3 des cas. L'âge de l'accouchement se situe entre 20 et 34 ans dans presque 3/4 des cas.

### **II.2.2. Maladies orphelines**

12 maladies orphelines, soit 20 % de la population d'étude. Elles sont rencontrées de façon significativement plus fréquente chez les garçons que chez les filles : 27,3% versus 11,1%.

Leur moyenne d'âge est de  $6,3 \pm 10,1$  ans.

*De même que pour les maladies neuromusculaires, la notion de consanguinité est relatée dans 2/3 des cas.*

L'âge de l'accouchement reste dans les mêmes fourchettes que pour celui des maladies neuromusculaires, soit  $30,4 \pm 7,3$  ans.

### II.2.3. Malformations congénitales

14 malformations congénitales ont été décrites, soit 23,3% de l'échantillon global.

Leur moyenne d'âge est de  $3 \pm 3,7$  ans. Par rapport aux maladies neuromusculaires et orphelines, la notion de consanguinité apparaît dans la moitié des cas.

L'âge de la mère au moment de l'accouchement se situe au-delà de 35 ans dans 42,9% des cas, soit une moyenne un peu plus élevée par rapport aux autres cas de handicaps représentés par les maladies neuromusculaires et orphelines où la moyenne d'âge est de  $33,4 \pm 7,2$  ans.

### III. Modalités diagnostiques

Ce sont les spina bifida et les hydrocéphalies qui sont généralement diagnostiqués à l'échographie en période prénatale, à partir de la 26<sup>ème</sup> semaine d'aménorrhée, à l'inverse des arthrogryposes et des syndromes polymalformatifs dont le diagnostic se fait en périnatal.

Le seul outil dont on dispose actuellement à notre niveau est l'échographie, ce qui explique que certains cas passent inaperçus.

A l'inverse, l'amniocentèse et les prélèvements de sang fœtal ne sont pas pratiqués, faute de plateau technique et de savoir faire.

En période post natale, ce sont les myopathies qui sont les plus souvent reconnues. Les parents constatent un retard fonctionnel dans le développement.

Nous effectuons alors un bilan comportant des examens biologiques, en particulier celui des dosages des enzymes. Ces dosages enzymatiques ont été réalisés dans plus de la moitié des cas.

Les explorations fonctionnelles ont été demandées dans 86,7% des cas.

En tête de liste, l'électromyographie est la plus pratiquée. Elle a concerné 34 sujets, en vue de confirmer l'atteinte neuromusculaire.

Dans presque 2/3 des cas, la dystrophie musculaire progressive a été retrouvée.

En deuxième position, l'électrocardiogramme est demandé comme complément d'investigations des maladies neuromusculaires et des maladies congénitales.

Les troubles du rythme sont retrouvés dans 8,8 % des cas

Les signes électriques de communication inter ventriculaire sont retrouvés dans 4,4%.

Les explorations fonctionnelles respiratoires ont été prescrites dans 28 atteintes neuromusculaires ; elles visent à rechercher les troubles ventilatoires en rapport avec une éventuelle paralysie respiratoire. Des déficits ventilatoires restrictifs ont été objectivés dans 46,4% des cas.

L'électroencéphalogramme a été réalisé chez 14 sujets, notamment ceux présentant une malformation congénitale :

- hydrocéphalie,
- spina bifida,
- syndrome polymalformatif,
- La souffrance cérébrale est objectivée dans 72,4% des cas.

Les examens radiologiques ont été faits chez 55 sujets à la recherche de troubles orthopédiques :

- scoliose 29%
- luxations congénitales de hanches 21,8%.

Ces deux tableaux signent les pathologies orthopédiques les plus fréquentes.

Les examens tomodensitométriques ont été proposés à 23 sujets (41,8 %) pour hydrocéphalie, spina bifida et syndrome polymalformatif,

L'hydrocéphalie a été confirmée chez 10 sujets et objectivait :

- l'atrophie corticale chez 2 sujets (8,7%)
- l'atrophie cérébelleuse chez un sujet (4,3%),
- la craniosténose chez 2 sujets (8,7%).

L'imagerie par résonance magnétique n'a été indiquée que chez 3 patients pour des raisons d'accessibilité à cette investigation coûteuse. Elle a confirmé les résultats des examens tomodensitométriques.

#### IV. Répartition des pathologies handicapantes

- Les lésions orthopédiques représentent 93,3% des invalidités dues aux handicaps congénitaux.

Les lésions rachidiennes représentent le 1/3 d'entre elles.

Les scolioses d'origine malformative ou paralytique, constituent la déformation la plus fréquente du rachis.

Les lésions des membres inférieurs sont notées dans 94,6% des cas. Elles se traduisent par des pieds bots, des flessums des genoux et des flessums des hanches.

Les lésions des membres supérieurs sont constatées dans 37,5 % des cas, représentées essentiellement par les mains bottes et les raideurs articulaires.

Les lésions du bassin sont retrouvées sous la forme principalement d'une luxation congénitale de hanche.

- Les lésions viscérales surviennent généralement comme complications des handicaps. Elles peuvent être associées aux lésions précédentes. Elles sont observées dans plus d'un tiers des cas, sous la forme de troubles digestifs, respiratoires et cardiaques.

- Les lésions neurologiques sont réparties en lésions :

- . cérébrales dans 1/4 des cas,
- . médullaires dans 35,5 % des cas
- . vésico-sphinctériennes dans 38,3% des cas.

- Les lésions musculaires sont présentes dans presque tous les cas. Elles sont dues au syndrome myogène, au déficit musculaire, aux rétractions séquellaires et aux brièvetés musculaires des arthrogryposes.

- Les lésions sensorielles sont diagnostiquées dans 15% des cas.

Les troubles psychiatriques se partagent entre syndrome dépressif, principalement chez les myopathes et troubles anxieux réactionnels dans 40% des cas.

## V. Commentaires des tableaux cliniques

Les tableaux cliniques les plus souvent observés sont ceux :

- d'une tétraparésie proximale,
- d'une paraplégie périphérique
- d'une paraplégie associée à d'autres syndromes tels que le syndrome cérébelleux, cordonal postérieur, pyramidal.

Secondairement, on observe des raideurs articulaires multiples chez les arthrogryposes et les déformations orthopédiques secondaires à la maladie de Lobstein.

## VI. Impact social et familial du handicap

### VI.1 Impact sur la scolarité

55% des cas de l'effectif étudié ont bénéficié d'une scolarité dans des écoles ordinaires du primaire et du secondaire.

43% de ces enfants ont des difficultés scolaires en raison de :

- troubles de la déambulation.
- troubles de la préhension.
- troubles psycho-intellectuels.

Les 45% d'enfants non scolarisés sont soit :

- des enfants avec un handicap lourd
- ou avec des troubles psychomoteurs avec un quotient intellectuel très bas.
- des enfants habitant dans des zones rurales, et/ou les parents n'ont pas jugé utile de les scolariser.

Parmi les sujets qui présentent un handicap moteur congénital de plus de 15 ans, 78,9% ont bénéficié d'une scolarité.

Au moment de l'enquête, 72,7% (16/22) des enfants handicapés entre 4 et 15 ans, étaient scolarisés.

Les difficultés scolaires prédominent chez les filles et les sujets habitant hors commune de Tlemcen. Les myopathies sont les pathologies qui présentent le plus de difficultés scolaires.

## **VI.2 Impact professionnel**

Les sujets adultes de l'échantillon sont minoritaires. La plupart d'entre eux n'exercent pas d'activités professionnelles. Cependant, deux myopathes occupent un poste de technicien informatique et d'enseignant coranique.

## **VII. Prise en charge**

### **VII.1 Prise en charge sociale**

La prise en charge sociale concerne 65 % des sujets recrutés

Ces malades sont affiliés à la caisse de sécurité sociale ; ils profitent des soins de base, des investigations cliniques et paracliniques, de l'appareillage, et des médicaments.

Il leur est attribué la carte pour handicap à 100% et une rente mensuelle de 3 000 DA.

Les autres personnes sont en cours de régularisation de leur situation, pour leur prise en charge.

### **VII.2 Prise en charge médicale**

Avant d'initier ce travail, les parents assuraient seuls la prise en charge médicale de leurs malades.

Après recrutement de ces derniers dans l'échantillon de notre étude, un programme thérapeutique a été instauré pour eux. Il a été basé sur les informations recueillies après évaluation selon la mesure de l'indépendance fonctionnelle.

Les modalités thérapeutiques comprennent :

- les prescriptions adaptées à la lésion,
- les modalités de rééducation fonctionnelle en fonction du stade de la pathologie,

- l'appareillage consistait en un petit appareillage et un grand appareillage
- la chirurgie du rachis : spina bifida et une scoliose malformative opérée à l'étranger.
- la chirurgie des troubles orthopédiques du pied de type tendineuse et osseuse.
- un soutien psychologique hebdomadaire, assuré par une psychologue en présence de la mère.

## VIII. Evaluation

Nous avons privilégié l'évaluation du handicap congénital en utilisant la MIF.

Il s'agit d'un outil validé, ce qui nous permet par la suite de comparer nos résultats à ceux de la littérature.

C'est un outil d'usage facile, reproductible, avec une version pédiatrique (MIF MOMES).

L'analyse du score du MIF a permis de relever un pourcentage de 53,6% de malades dépendants pour les gestes de la vie quotidienne, dont un tiers présente un handicap sévère (MIF < 40 pour deux myopathes grabataires), et 46,3% des cas avec une autonomie satisfaisante.

### VIII.1 Evaluation par type de handicap

La moyenne du MIF, chez les sujets ayant des maladies neuromusculaires, est relativement satisfaisante soit  $79,8 \pm 22,2$ . Nous constatons cependant que 18,2 % des sujets atteints de maladies neuromusculaires, ont un score relativement faible, inférieur à 60.

Pour les maladies orphelines, le score moyen du MIF est de  $60,7 \pm 31,2$ . Il est meilleur dans les achondroplasies et la maladie de Lobstein ; il est plus faible dans les ostéopétroses et les arthrogryposes.

Le score du MIF des malformations congénitales est plus faible par rapport à celui des maladies neuromusculaires et orphelines, avec une moyenne de  $51,5 \pm 28,7$ .

Les spina bifida, hydrocéphalies et les syndromes polymalformatifs ont les scores les plus faibles.

## IX. Evolution

Nous avons suivi, à titre prospectif les handicaps moteurs congénitaux durant une année. Nous avons jugé cette évolution à 3 mois, 6 mois et un an.

Les critères de jugement sont basés sur les bilans : articulaire, orthopédique, musculaire, neurologique, fonctionnels (évaluation périodique de la mesure de l'indépendance fonctionnelle).

### - A trois mois

L'évolution est favorable dans 11,7% des cas notamment chez les arthrogryposes et les spina bifida.

Elle reste stationnaire dans les trois quarts des cas, chez ceux présentant des maladies neuromusculaires, et défavorables dans 11,7% dans les ostéopétroses.

### - A six mois :

L'évolution est favorable dans 1/3 des cas chez ceux présentant une achondroplasie ou une arthrogrypose.

Elle est stationnaire pour les myopathies.

Elle est défavorable chez les maladies de Charcot Marie Tooth, un cas de myopathie et un cas de spina bifida.

Dans notre série, on déplore deux décès : une ostéopétrose et un syndrome polymalformatif.

### - A un an :

L'évolution à un an est favorable dans 6% des cas : arthrogryposes, certaines amyotrophies spinales progressives, certaines maladies de Charcot Marie Tooth et un tiers des myopathies.

Elle est stationnaire dans 60% des cas : les maladies de Friedreich, les hydrocéphalies, les spina bifida et un tiers de myopathies.

Elle est défavorable dans 15% des cas myopathies et spina bifida restants.

*Dans 18% des cas, nous n'avons pas pu suivre leur évolution ; il s'agit d'individus perdus de vue.*

*Au cours de notre travail, nous avons noté que 23 interruptions thérapeutiques de grossesses ont été pratiquées au niveau du service de gynécologie-obstétrique du CHU Tlemcen. L'anencéphalie était l'indication la plus fréquente.*

De l'analyse par régression logistique, de la relation entre les maladies neuromusculaires et les facteurs de risque (consanguinité, sexe, âge de la mère à l'accouchement en prenant comme référence l'âge compris entre 20 et 34 ans, notion de maladies chroniques et de maladies infectieuses dans les antécédents), il ressort qu'aucune variable n'est associée significativement au risque de maladie neuromusculaire.

Par la suite, lors de la procédure descendante pas à pas, nous avons éliminé toutes les variables qui peuvent l'être. Il en ressort la même tendance observée dans le modèle complet.

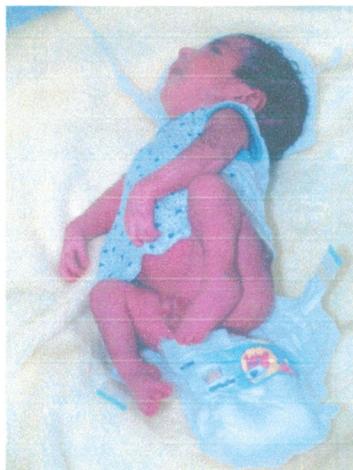
Malgré la forte proportion des cas ayant une notion de consanguinité chez les sujets présentant un handicap moteur congénital, l'association reste statistiquement non significative ; ceci peut être expliqué par l'effectif réduit et donc la puissance de l'étude réduite.

## Observations cliniques

A titre d'exemple, nous avons voulu décrire l'évolution qui était favorable de 02 cas d'arthrogrypose correctement suivis :

**1<sup>er</sup> cas** : Nouveau-né de sexe masculin, suivi au service depuis l'âge de 30 jours,

- sans notion d'antécédent pathologique,
- grossesse déroulée normalement
- accouchement normal
- issu d'un mariage non consanguin
- tableau clinique : raideurs articulaires multiples avec pieds bots et mains bottes.
- Prise en charge : kinésithérapie orthopédique quotidienne
  - appareillage : attelle Denis Brown, attelle plâtrée  
plâtre circulaire
  - Chirurgie : allongement des tendons d'Achille à 15 mois
- Evolution : bonne récupération au niveau des pieds et des mains  
Surtout une récupération fonctionnelle de la position assise.



**A l'admission**



**A 09 mois d'évolution**



**A 12 mois d'évolution**



**A 12 mois d'évolution**

**2<sup>ème</sup> cas :** Nouveau-né de sexe masculin, suivi au service depuis l'âge de 23 jours pour une arthrose grave

- antécédents : pas de notion de consanguinité,
- notion d'oligoamnios au 08<sup>ème</sup> mois
- accouchement eutocique d'un prématuré de 08 mois
- tableau clinique : raideurs articulaires multiples
  - pieds bots irréductibles
  - genu valgum instable à gauche
  - luxation congénitale de hanche à droite
  - mains bottes, irréductibles
  - raideurs des 02 coudes
  - scoliose dorso-lombaire
- examens complémentaires : légère atrophie corticale
- prise en charge : kinésithérapie orthopédique quotidienne alternée de postures
  - Appareillage :
  - Chirurgie à 12 mois (allongement du tendon d'Achille suivi d'un plâtre circulaire)
- évolution : bonne sur le plan orthopédique, retard sur le plan psychomoteur.



**A l'admission**

à

**A l'admission**



**A 03 mois d'évolution**



**A 03 mois d'évolution**



**A 12 mois d'évolution**

- tertiaire : la rééducation apparaît le parent pauvre dans la prise en charge efficiente  
les structures et personnels sont notoirement insuffisants.

2/ à aider à changer les regards, et les attitudes, sur les handicapés

3/ à faciliter l'accès aux soins généraux et spécialisés, à la rééducation réadaptation,

4/ à améliorer l'accès à l'éducation et l'intégration professionnelle.

Les handicaps induits par la consanguinité sont lourds. La gestion de ces handicaps requiert disponibilité, moyens, accompagnement.

Il s'agit, de handicaps :

– Evolutifs par eux-mêmes, et aggravés par la croissance.

– ils sont lourds et invalidants avec retentissement psychologique, économique que les parents ne peuvent seuls assumer, d'où l'intérêt de développer des structures adaptées, respectant les liens enfants – parents.

Le reclassement et la réadaptation sont occultés dans la majorité des cas. Personnes handicapées ont les mêmes droits que les autres ; a encore du chemin à faire.

***Malgré l'évolution de la société vers la modernité, la consanguinité demeure une pratique banalisée, malgré les risques qu'elle peut entraîner.***

***D'après notre étude, elle est un facteur de risque prédictif. C'est pourquoi la prévention primaire est fondamentale, elle doit commencer, à l'école et pas tardivement au moment de la demande au mariage.***

***Il s'agit d'un processus mental qui demandera du temps pour être intégré, et a condition que les acteurs sociaux, s'impliquent pour essayer de réduire cette pratique***

## BIBLIOGRAPHIE

- [1] **al-Gazali LI, Bener A, Abdulrazzaq YM, Micallef R, al-Khayat AI, Gaber T.**  
Consanguineous marriages in the United Arab Emirates. *J Biosoc Sci.* 1997 Oct;29(4):491-7.  
PMID: 9881148 [PubMed - indexed for MEDLINE]
- [2] **Al-Qudah AA, Tarawneh M.**  
Congenital muscular dystrophy in Jordanian children. *J Child Neurol.* 1998 Aug; 13(8):383-6. Genetic disorders among Palestinian Arabs. 4: Genetic clinics in the community.
- [3] **Alvin. P.**  
Classification internationale du fonctionnement de handicap et de la santé. Bibliothèque de l'OMS 2001, L'annonce du handicap a l'adolescence Espace éthique, janvier 2005.
- [4] **Ambade VN, Malani AP, Kukde HG, Meshram RN.**  
A rare case of head injury associated with Albers Schonberg disease. *J Forensic Leg Med.* 2007 Feb;14(2):92-5. PMID: 17654773 [PubMed - indexed for MEDLINE]
- [5] **Association des paralysés de France.**  
Polyhandicap Déficiences motrices et handicaps, Aspects sociaux, psychologiques, médicaux, techniques et législatifs, troubles associés., 1996, 505 p., p. 200-212)
- [6] Association of parental consanguinity with congenital malformations among Arab newborns in Jerusalem. *Clin Genet.* 2004 Jul;66(1):63-6.  
PMID: 15200510 [PubMed - indexed for MEDLINE]
- [7] **Aymé S.**  
Affections d'origine anténatale GTNDO, Janvier 2003. Observations complémentaires du Pr. Fekete (SFP), avril 2003. (Healthy people 2010: chap 16 Maternal, Infant, and Child Health)
- [8] **Barbari A, Stephan A, Masri M, Karam A, Aoun S, El Nahas J, Bou Khalil J.**  
Consanguinity-associated kidney diseases in Lebanon: an epidemiological study. *Mol Immunol.* 2003 Jul;39(17-18):1109-14. PMID: 12835087 [PubMed - indexed for MEDLINE]
- [9] **Ben Arab S, Masmoudi S, Beltaief N, Hachicha S, Ayadi H.**  
Consanguinity and endogamy in Northern Tunisia and its impact on non-syndromic deafness. *Genet Epidemiol.* 2004 Jul;27(1):74-9. PMID: 15185405 [PubMed - indexed for MEDLINE]
- [10] **Ben M'rad L., N. Chalbi**  
Le choix matrimonial en Tunisie est-il transmissible? *Antropo*, 2004, 7, 31-37.  
[www.didac.ehu.es/antropo](http://www.didac.ehu.es/antropo)
- [11] **Benallegue A., Kedji F.**  
Consanguinité et santé publique, étude algérienne, *Arch. Fr. Pédiat.*, 1984, 41,435-440.
- [12] **Benhassine, et Tazir, M.**  
Diagnostic génétique de l'amyotrophie spinale en Algérie par exploration moléculaire du gène SMN. Congrès de neurologie 2005
- [13] **Berthier M., Oriot D.**  
Épidémiologie du handicap chez l'enfant. *Arch Pédiatr* 2001 ; 8 : 334-5

- [14] **Bittles AH.**  
Endogamy, consanguinity and community disease profiles. *Community Genet.* 2005;8(1):17-20. Review. PMID: 15767749 [PubMed - indexed for MEDLINE]
- [15] **Brice A.**  
La maladie de Strumpell- Lorrain ou paraplégie spastique familiale. *Encyclopédie Orphanet*, février 2002.
- [16] **Chaabouni H.**  
Prévenir les maladies congénitales et héréditaires 2002.
- [17] **Charpentier P.**  
La Classification Internationale des Handicaps et la Rééducation. Juin 95 Dijon
- [18] Classification internationale du fonctionnement de handicap et de la santé.  
Bibliothèque de l'OMS 2001,
- [19] **Conférence de consensus ;**  
Modalités, indications, limites de la rééducation dans les Pathologies neuromusculaires non acquises ; 26- 27 septembre 2001- Centre de Conférences – Génocentre – Évry
- [20] **Dalla Piazza S. et Dan B.**  
Handicaps et déficiences de l'enfant, Bruxelles : De Boeck université ; 2001. 504 pages.  
ISBN : 2-8041-3739-2
- [21] **Dallaire L, Huret JL .**  
Conseil Génétique. Atlas Genet Cytogenet Oncol Haematol. September 2002.  
<http://AtlasGeneticsOncology.org/Educ/ConseilGenet30054FS.html>
- [22] **Dallaire L, Huret JL .**  
Conseil Génétique. Atlas Genet Cytogenet Oncol Haematol. September 2002 .  
URL : <http://AtlasGeneticsOncology.org/Educ/ConseilGenet30054FS.html>
- [23] **De Deburghgraeve V., Belliard S.**  
Myopathies 14 octobre 1999
- [24] **Del Fattore A, Cappariello A, Teti A.**  
Genetics, pathogenesis and complications of osteopetrosis. *Bone.* 2007 Aug 30; PMID: 17936098 Pub Med.
- [25] **Delcey M.**  
Déficiences motrices et situations de handicaps APF 2002. Introduction aux causes de déficiences motrices ; Classements et définitions.
- [26] **Delcey M.**  
Génétiques et handicaps : les bases ; Association des paralysés de France (APF)
- [27] **Delcey M.**  
Introductions aux causes d'handicap moteur. APF 1996.
- [28] **Dicquemare Ph.**  
Enquête nationale sur le handicap 2004 Maroc,  
Synthèse des résultats
- [29] **Donbak L.**  
Consanguinity in Kahramanmaras city, Turkey, and its medical impact. *Saudi Med J.* 2004 Dec; 25(12):1991-4. PMID: 15711682 [PubMed- indexed for MEDLINE]

- [30] **Embersin C. Grémy I.**  
Les sources statistiques sur le handicap de l'enfant et la périnatalité l'INSEE auprès de la population générale accueillie en institution et celle vivant à domicile en 1998 et 1999
- [31] Enquête nationale sur le handicap au Maroc,  
avril 2005 Dossier de synthèse
- [32] **Expertise collective INSERM.**  
Déficiences ou handicaps d'origine périnatale. Dépistage et prise en charge. Rapport 4 juin 2004
- [33] **Fendri K, Kefi M, Hentati F, Amouri R.**  
Genetic heterogeneity within a consanguineous family involving the LGMD 2D and the LGMD 2C genes.  
Neuromuscul Disord. 2006 May;16(5):316-20. Epub 2006 Apr 17.  
PMID: 16616845 [PubMed - indexed for MEDLINE]
- [34] **Filipe G.**  
Arthrogryposes, *Encycl. Méd. Chir. (Elsevier, Paris) Appareil locomoteur, 15-201-A-10.* 1998. 7p.)
- [35] **Forestier, F. & Schorderet, D.**  
Diagnostics prénatals et biologie moléculaire. Editions. médicales internationales(1997).
- [36] **Foumia B.**  
Représentation sociale du mariage endogame et de ses conséquences biologiques sur la santé des descendants. OMS Service social, volume 50, 2003
- [37] **Gautheron .V**  
Spina bifida, Déficiences motrices et situations de handicaps" - ed. APF – 2002
- [38] **Gautheron V.**  
Le spina bifida APF 1996, 505 p., p. 226-229)
- [39] **Gautheron V., Carrelet P., Calmels P.**  
Myopathies et maladies neuromusculaires : de la rééducation à la qualité de vie Anmsr N° 61 - 4ème trimestre 2001
- [40] Génétique et handicaps, science d'aujourd'hui, espoir de demain. Actes du colloque APF-Formation/AFM, 31 janvier-2 février 1994, Palais de l'Unesco, Paris. Disponible auprès d'APF-Formation, 19 bd Auguste Blanqui, 75013 Paris.
- [41] **Germanier Y., Carrel J.P.**  
Ostéopétrose ou maladie des os de marbre. Vol. 12, N° 3 page 135 -2006.
- [42] **Gilardeau Ch.**  
La dystrophie musculaire de Duchenne / Becker. AFM, In : Déficiences motrices et situations de handicaps, aspects sociaux, psychologiques, techniques, sociaux et législatifs, Ed. APF 2002., 5 pages ,p. 263-267. Lien interne moteur line.
- [43] **Grammont P.**  
La maladie de Strumpell-Lorrain. Déficiences motrices et situations de handicaps ed APF 2002
- [44] **Gul SS, Raza SJ, Alam M, Issani Z.**  
Clinical profile of osteopetrosis in children in Karachi. J Coll Physicians Surg Pak. 2007 Mar; 17(3):154-7. PMID: 17374301. [PubMed - indexed for MEDLINE]

- [45] **Hakim A.**  
Comments on "Consanguineous Marriages in Pakistan". *Pak Dev Rev.* 1994 Winter;33(4 Pt 2):675-6.
- [46] **Hamonet C.**  
Handicap : le Concept, Sous-direction des personnes handicapées. Annonce du handicap: Avril 2003
- [47] Handicap, revue de sciences humaines et sociales n° 103 - Juillet/Septembre 2004 : Classification québécoise du handicap (PPH) : - Service d'accompagnement (Genève) : étude de satisfaction des parents - Droits des personnes handicapées
- [48] **Hesbeen, W.**  
« Spécificité des soins infirmiers de réadaptation – Conception et gestion en centre hospitalier. », Thèse de doctorat en santé publique, Bruxelles, 1990, p. 17.
- [49] **Horton WA, Hall JG, Hecht JT.**  
Achondroplasia. *Lancet.* 2007 Jul 14;370(9582):162-72. Review.
- [50] **Jaber L, Halpern GJ, Shohat M.**  
The impact of consanguinity worldwide. *Community Genet.* 1998;1(1):12-7. PMID: 15178982 [PubMed]
- [51] **Jennes A., Colin C.**  
Déficiences motrices et handicaps : Structures specialises Caractéristiques générales et prise en charge spina bifida SESSD/APF .2002-2003
- [52] **Johnson WG.**  
Friedreich ataxia. *Clin Neurosci.* 1995;3(1):33-8. Review. PMID: 7614092 [PubMed - indexed for MEDLINE]
- [53] **Journel H.**  
Spina bifida. Encyclopédie orphanet. septembre 1998.
- [54] **Julian C., Philip N., Sheiner C., Aurran Y., Chabal F., Maron A., Gombert A., Aymé S.**  
Impact of prenatal diagnosis by ultrasound on the prevalence of congenital anomalies at birth. *J. Epid Comm. Health,* 1994, 48 : 290-296.
- [55] **Kalter K., Holmes LB.**  
Malformations due to presumed spontaneous mutations in newborn infants, *N. Eng. J. Med.* 1984, 320 : 19-23.
- [56] **Kourta D.**  
Les mariages interfamiliaux sont très fréquents en Algérie. Les ravages de la consanguinité. *Quotidien El-Watan* édition du 19 septembre 2007
- [57] **Kuntzer T.**  
Épidémiologie des maladies neuromusculaires chez l'adulte ; *Revue médicale de la Suisse romande,* 2000, vol.120, n 9, pp 725-731
- [58] **Kurczynski Thaddeus W.**  
Congenital malformations, In Behrman's neonatal, perinatal medicine. The c.v ; mosby companyvol . 1983,1035-1063.
- [59] La consanguinité,  
Le magazine de la santé au quotidien. France 5. 12 Avril 2003
- [60] La notion de handicap.  
*Annales de réadaptation et de médecine physique* 46 (2003) 521–524.

- [61] **Lacroix A.**  
Amniocentèse Mars 2005,  
[http://www.univ-lille3.fr/ureca/ureca/documents/annonce\\_Hand.pdf](http://www.univ-lille3.fr/ureca/ureca/documents/annonce_Hand.pdf).
- [62] **Lahouel K. F.**  
Réadaptation de la femme dans l'ouest algérien- Thèse DESM 2002.
- [63] **Lamdouar Bouazzaoui N.**  
Consanguinity and public health in Morocco; Bull Acad Natl Med. 1994 Jun;178(6):1013-25; discussion 1025-7. French. PMID: 7994577 [PubMed - indexed for MEDLINE]
- [64] **Le Guern E, Dubourg O.**  
La maladie de Charcot Marie Tooth. Encyclopédie orphanet .décembre 1999.
- [65] **Le Jeune Indépendant**  
2 janvier 2006. L'Algérie compte plus de 35 000 myopathes
- [66] **Le Marec B.**  
Le conseil génétique 18 février 2000
- [67] **Les cahiers d'orphanet-**  
Prevalence des maladies rares : une enquête bibliographique, janvier 2007.
- [68] **Lucile G.J.**  
Le polyhandicap. Association des paralysés de France, 1996, 505 p., p. 200-212)
- [69] **M. Berthier, Oriot D.**  
Épidémiologie du handicap chez l'enfant, Centre hospitalier, service de Pédiatrie, Poitiers, France. (Reçu le 17 novembre 2000 ; accepté le 20 novembre 2000)
- [70] **Martin E, Shapiro JR.**  
Osteogenesis imperfecta:epidemiology and pathophysiology. Curr Osteoporos Rep. 2007 Sep;5(3):91-7. PMID: 17925189 [PubMed - in process]
- [71] **Meyer BF.**  
Strategies for the prevention of hereditary diseases in a highly consanguineous population. Ann Hum Biol. 2005 Mar-Apr;32(2):174-9. Review.
- [72] **Minaire P.**  
« Le handicap. Définition et application en rééducation et réadaptation » in J. Réadaptation Médicale, 1986, 6, n°6, p. 202.
- [73] **OMS, Comité d'experts de la prévention des incapacités des handicapés,**  
« Prévention des incapacités et réadaptation des handicapés » : - rapport technique n°668 – Genève, 1981, p. 44.
- [74] **OMS Organisation Mondiale de la santé, conseil exécutif,**  
Cent seizième session 21 avril 2005 Lutte contre les maladies génétiques.
- [75] **Pélissier J., Pellas F.et Benaïm C.**  
Principales échelles d'évaluation en Médecine Physique et Réadaptation sur le site de COFEMER : Collège français des enseignants universitaires de médecine physique et de réadaptation. 13 mars 2006
- [76] **Pialoux R., Tsimba V.**  
Evaluation en rééducation fonctionnelle pédiatrique ANMSR 1997.

- [77] **Postel-Vinay I. A.,Joumel F.**  
Prise en charge socio éducative de l'enfant .Atteint de handicap génétique. II. Aides et structures. Arch Pediatr 1997; 4:1132-1138.
- [78] **Rapport ministère de la santé** France : affections d'origine anténatale,  
www.sante.gouv.fr,25-05-2003
- [79] **Ravaud J.F. Delcey M.**  
Épidémiologie des handicaps moteurs et données sociales de base INSERM, APF 1996, 505 p., p. 12-21)
- [80] **Référentiel National** - Collège des Enseignants de Neurologie –  
Version du 30/08/05. Evaluation clinique et fonctionnelle d'un handicap moteur.  
<http://www.univ-rouen.fr/servlet/com.univ.util>.
- [81] **Rivière H.**  
Les maladies neuromusculaires, une diversité qui se clarifie AFM ;apf 1996, 505 p., p. 258-262
- [82] **Rumeau-Rouquette C, Blondel B, Kaminski M et al.**  
Epidémiologie. Méthodes pratiques. Flammarion Médecines Sciences, 1993, 312 p.
- [83] **Saadat M.**  
Consanguineous marriages in Iranian folktales. Community Genet. 2007;10(1):38-40. PMID: 17167249 [PubMed - indexed for MEDLINE]
- [84] **Salvator L.**  
Le dépistage anténatal des malformations congénitales, Revue hospitals, Numéro 2 volumes 2, Avril mai juin 2004
- [85] **Serghiou MH, Rose MW, Pidcock FS and al.**  
The WeeFIM [R] instrument-A paediatric measure of functional independence to predict longitudinal recovery of paediatric burn patients. Dev Neurorehabil. 2007 Oct 15;;1-12 [Epub ahead of print] PMID: 17943500 [PubMed - as supplied by publisher]
- [86] **Serratrice.G.**  
Le diagnostic clinique dans les maladies neuro-musculaires 1980.
- [87] **Shawky S, Abalkhail B, Soliman N.**  
An epidemiological study of childhood disability in Jeddah, Saudi Arabia. Paediatr Perinat Epidemiol. 2002 Jan;16(1):61-6. PMID: 11856455 [PubMed - indexed for MEDLIN]
- [88] **Shojai R., Boubli L. and d'Ercole C.**  
Les fondements du pronostic en médecine prénatale : exemple de la trisomie 21  
Service de gynécologie-obstétrique, CHU Nord, Marseille, France Received 31 March 2005; accepted 9 May 2005. Available online 7 July 2005
- [89] **Sifi Y., Sifi K., Abadi N., Hamri A.**  
Prise en charge des maladies neuro-musculaires à Constantine, réalités et perspectives  
VIème Journée de Neurogénétique, Biskra, 14 Décembre 2006
- [90] **Stiker H-J.**  
Aspects socio-historiques du handicap moteur, Paris VII-Jussieu. Réf APF 1996, 505 p., p. 22-29)
- [91] **Tazir M.**  
Les formes autosomiques récessives de la maladie de Charcot-MarieTooth. Service de Neurologie, CHU Mustapha. IVème Journée de Neurogénétique, Alger, 12 Décembre 2004

- [92] **Tazir M.**  
Quelle Prise en charge des Maladies Neuro-Musculaires en Algérie VIème Journée de Neurogénétique, Biskra, 14 Décembre 2006.
- [93] **Urtizbera J. A.**  
Les amyotrophies spinales infantiles. Déficiences motrices et situations de handicaps" - ed. APF – 2002
- [94] **Urtizbera J.A.**  
Myopathie, Génétique et Pays Basque. Conférence du 15 avril 2005 à Bayonne
- [95] **Urtizbera J.A.**  
Prise en charge des enfants porteurs de maladies neuromusculaires, Archives pédiatrie
- [96] **Watine Ph.**  
Médecin du travail, Insertion et maintien dans l'emploi des personnes en situation de handicap en France, Service interentreprise de Santé au travail SOMIE- Paris, 64 bis, rue de Vaugirard, 75006 Paris, France. Available online 23 June 2005
- [97] **Zaoui S.**  
Fréquence et structure des mariages consanguins dans la région de Tlemcen, DPSP santé page 289- 295,24 Article 2002
- [98] **Zerhouni C.**  
Thèse DESM octobre 2003. Méthodologie de mise en place du registre des malformations congénitales à Tlemcen
- [99] **Zlotogora J, Barges S, Bisharat B, Shalev SA.**  
Genetic disorders among Palestinian Arabs. 4: Genetic clinics in the community. Am J Med Genet A. 2006 Aug 1;140(15):1644-6. PMID: 16830330 [PubMed - indexed for MEDLINE]

# **ANNEXES**

## SOMMAIRE

<b>INTRODUCTION</b>	<b>1</b>
<b>PREMIERE PARTIE</b>	
<b>APPROCHE ANTHROPOLOGIQUE ET EVOLUTION DE CONCEPT DU HANDICAP</b>	
<b>HISTORIQUE DU HANDICAP</b>	<b>5</b>
<b>I. Généralités</b>	<b>5</b>
<b>II. EVOLUTION DU CONCEPT DU HANDICAP</b>	<b>7</b>
II.1. Evolution des définitions	7
II.2. Conceptualisation du handicap	8
II.3. Classification	10
<b>III. Contributions récentes au concept de handicap</b>	<b>13</b>
III.1. Pour Chamie (1990),	13
III.2. Pour Hammonet [46]	14
<b>HANDICAP MOTEUR D'ORIGINE CONGENITALE</b>	<b>15</b>
<b>I. DEFINITION</b>	<b>15</b>
<b>II. FACTEURS DE RISQUE</b>	<b>17</b>
II.1. Consanguinité	17
II.2. Causes génétiques	21
II.3. Causes liées aux pathologies de la mère	22
II.4. Causes toxiques et thérapeutiques	22
II.5. Autres facteurs de risque	23
<b>III. DONNEES INTERNATIONALES DE PREVALENCES DU HANDICAP</b>	<b>24</b>
<b>DEUXIEME PARTIE</b>	
<b>HANDICAP ET MEDECINE</b>	
<b>I. HEREDITE</b>	<b>27</b>
<b>I.1. Rappels</b>	<b>27</b>
<b>I.2. Transmission de maladie mono génétique</b>	<b>28</b>
<b>I.3. Trois grands types de transmission [40]</b>	<b>29</b>
I.3.1. Transmission autosomique dominante	29
I.3.2. Transmission autosomique récessive	30
I.3.3. Transmission récessive liée à l'X	31
<b>II. MOYENS D'EXPLORATION DU DIAGNOSTIC PRENATAL</b>	<b>32</b>
<b>II.1. Amniocentèse</b>	<b>32</b>
<b>II.2. Biopsie de trophoblaste</b>	<b>34</b>
<b>II.3. Prélèvement de sang foetal</b>	<b>35</b>
<b>TYOLOGIE DES MALADIES HANDICAPANTES</b>	<b>36</b>

<b>I. Maladies génétiques et chromosomiques</b>	<b>36</b>
<b>II. Les malformations congénitales</b>	<b>37</b>
<i>TROISIEME PARTIE</i>	
<b>DESCRIPTION DES PRINCIPALES MALADIES</b>	
<b>I. MALADIES NEUROMUSCULAIRES</b>	<b>39</b>
<b>I.1. Définition et diagnostic</b>	<b>39</b>
<b>I.2. Démarche diagnostique</b>	<b>40</b>
<b>I.3. Eléments cliniques</b>	<b>40</b>
<b>I.4. Examens paracliniques</b>	<b>40</b>
<b>II. Classification</b>	<b>41</b>
II.1. Dystrophies musculaires progressives	42
II.2. Amyotrophie spinale infantile	44
II.3. Maladie de Friedreich	45
II.4. Maladie de Charcot Marie Tooth	46
<b>II. MALADIES ORPHELINES</b>	<b>47</b>
<b>II.1. Définition</b>	<b>47</b>
<b>II.2. Classification</b>	<b>48</b>
II.2.1. L'arthrogrypose multiple congénitale	48
II.2.2. Achondroplasie	48
II.2.3. Ostéopétrose	49
II.2.4. Maladie de Lobstein	49
<b>III. MALFORMATIONS CONGENITALES</b>	<b>50</b>
<b>III.1. Définition</b>	<b>50</b>
<b>III.2. Classification</b>	<b>50</b>
III.2.1. Spina bifida	51
III.2.2. Hydrocéphalie congénitale	51
III.2.3. Syndrome polymalformatif	52
III.2.4. Hypoplasie osseuse, agénésie osseuse congénitale	52
<b>IV. MALADIE DE STRÜMPELL-LORRAIN</b>	<b>53</b>
<b>EVALUATION DU HANDICAP</b>	<b>54</b>
<b>I. Autonomie</b>	<b>54</b>
<b>II. Echelles d'évaluation</b>	<b>56</b>
II.1. MIF : mesure de l'indépendance fonctionnelle	56
II.2. Mesures de l'indépendance fonctionnelle (MIF) (Annexe 3)	57
<b>II.3. Mesure d'indépendance fonctionnelle, version pédiatrique (MIF Mômes)</b>	<b>58</b>

<b>PRISE DU HANDICAP MOTEUR D'ORIGINE CONGENITALE</b>	<b>59</b>
<b>I- Prise en charge du handicap moteur congénital</b>	<b>59</b>
<b>II- Prise en charge des maladies neuromusculaires</b>	<b>62</b>
II.1. Modalités de la rééducation fonctionnelle [19, 95]	62
II.2. Objectifs de la rééducation	63
II.3. Nouveaux traitements des maladies neuromusculaires	63
<b>III- Prévention du handicap génétique</b>	<b>65</b>
III.1. A l'échelle de la population	65
III.2. A l'échelle de la famille ou de l'individu : le conseil génétique est primordial	66
<b>RECOMMANDATIONS</b>	<b>68</b>
<b>I. Conseil génétique</b>	<b>68</b>
<b>II. Annonce du handicap</b>	<b>69</b>
<b>III. Structures spécialisées</b>	<b>70</b>
<b>PARTIE PRATIQUE</b>	
<b>PROBLEMATIQUE</b>	<b>72</b>
<b>PROBLEMATIQUE</b>	<b>73</b>
<b>METHODOLOGIE</b>	<b>76</b>
<b>I. Objectifs</b>	<b>76</b>
<b>II. Recrutement des malades</b>	<b>76</b>
<b>III. Méthodes</b>	<b>78</b>
<b>IV. Traitement statistique</b>	<b>79</b>
<b>RESULTATS</b>	<b>80</b>
<b>I. REPARTITIONS DES PATIENTS</b>	<b>80</b>
<b>II. DESCRIPTION DU HANDICAP</b>	<b>86</b>
<b>III. TYPOLOGIE DES MALADIES HANDICAPANTES</b>	<b>93</b>
III.1. Maladies neuromusculaires	93
- Facteurs de risque des myopathies	98
III.2. Maladies orphelines	101
III.3. Malformations congénitales	104
<b>IV- DATE DE DECOUVERTE ET DU DIAGNOSTIC DU HANDICAP</b>	<b>107</b>
<b>V. ASPECTS SOCIAUX DES HANDICAPS</b>	<b>123</b>
<b>VI. PRISE EN CHARGE</b>	<b>127</b>
<b>VI. EVALUATION FONCTIONNELLE DU HANDICAP</b>	<b>138</b>
<b>VII. EVOLUTION DU HANDICAP</b>	<b>149</b>

---

<b>VIII. INTERRUPTION THERAPEUTIQUE DE GROSSESSE</b>	<b>153</b>
<b>IX ANALYSE MULTIVARIEE</b>	<b>154</b>
<b><i>DISCUSSION</i></b>	<b>157</b>
<b>I. Méthodologie</b>	<b>157</b>
<b>II. Synthèse des résultats</b>	<b>158</b>
<b>III. Modalités diagnostiques</b>	<b>160</b>
<b>IV. Répartition des pathologies handicapantes</b>	<b>162</b>
<b>V. Commentaires des tableaux cliniques</b>	<b>163</b>
<b>VI. Impact social et familial du handicap</b>	<b>163</b>
<b>VII. Prise en charge</b>	<b>164</b>
<b>VIII. Evaluation</b>	<b>165</b>
<b>IX. Evolution</b>	<b>166</b>
<b><i>OBSERVATIONS CLINIQUES</i></b>	<b>168</b>
<b><i>CONCLUSION</i></b>	<b>172</b>
<b><i>BIBLIOGRAPHIE</i></b>	<b>175</b>
<b><i>ANNEXES</i></b>	<b>183</b>