

SOMMAIRE

I) Introduction	2
II) Matériels & Méthodes	4
Design de l'étude	
Participants	
Critères d'inclusion	
Critères d'exclusion	
Procédures	
Avantages et risques attendus	
Evaluations à M0 et M1 ou M2	
Programme de rééducation	
Analyses statistiques	
III) Résultats	10
Caractéristiques cliniques des patients	
Concernant la VO ₂ max et la MAP aux épreuves d'effort	
Concernant les tests de marche (6MWT et le 10MWT)	
Concernant la force musculaire des membres inférieurs en isocinétisme	
Concernant les scores neurologiques (score FSHD, CSS) et les échelles fonctionnelles (MFM-32, score de Brooke, grade de Vignos, échelle FAC-modifiée)	
Concernant l'autonomie (MIF) et l'évaluation diététique (poids, IMC)	
Concernant la douleur (EVN)	
Concernant la fatigue (FSS, EVN)	
Concernant le sommeil (PSQI, ISI)	
Concernant les évaluations psychologiques (BDI, EVN)	
Concernant la qualité de vie évaluée par les 2 domaines de la SF-36	
IV) Discussion	18
V) Conclusion	25
VI) Références	26

INTRODUCTION

La dystrophie facio-scapulo-humérale (FSHD) est une forme de dystrophie musculaire héréditaire parmi les plus fréquentes chez l'adulte, son incidence est estimée à 0.3/10000 personnes/année et sa prévalence de 3.2 à 12/100000 habitants [1-3].

Dans la FSHD1 (forme majoritaire), le dommage est dû à une contraction pathogène des répétitions D4Z4 dans la région chromosomique 4q35[4]. Il existe une corrélation inverse entre le nombre de délétions et la sévérité clinique ainsi qu'entre l'âge d'apparition de la maladie et sa gravité [5].

Cliniquement la FSHD se manifeste par une faiblesse musculaire progressive asymétrique affectant principalement les muscles du visage, des épaules, des bras mais aussi à un stade ultérieur les muscles du dos, de la ceinture pelvienne, des membres inférieurs et s'accompagne parfois d'atteintes extra musculaires (rétine, cochlée, respiratoire, cardiaque...). Douleurs, fatigue, chutes, troubles du sommeil... sont souvent associés, entraînant une diminution des activités et des restrictions de participation ayant des répercussions physiques, mentales et sociales [6-15].

La FSHD est une maladie incurable, il n'existe actuellement aucun traitement pharmacologique [16].

La rééducation aérobie et surtout mixte (aérobie et en force modérée) a montré son efficacité, sa sécurité dans les maladies neuromusculaires (MNM) en particulier la FSHD, avec une diminution de la fatigue, de la douleur, du déconditionnement cardio respiratoire et métabolique, l'augmentation des capacités aérobies, force musculaire, l'activité physique (activités de la vie quotidienne, marche...), qualité de vie, santé mentale... [21-26].

Néanmoins, peu de patients FSHD (FSHDs) ont une activité physique régulière. Beaucoup ont un emploi, des hobbies, une vie familiale et/ou amoureuse... [48,49]. Ils ont peu de temps à consacrer à une activité physique et ont de nombreux et fréquents obstacles à cette réalisation (douleur, fatigue, manque d'énergie...). Peu de patients trouvent des salles de sports avec un accès adapté (escaliers...) à leur handicap et bien souvent les coachs sportifs ne connaissant pas cette maladie ne peuvent proposer des exercices adaptés (trop difficiles, ennuyeux...). Par ailleurs, 33 % des patients atteints de MNM ont des doutes sur leur santé en matière d'exercice et ne se sentent pas soutenus par leur entourage pour la pratique du sport [57].

Parmi les FSHDs faisant de la rééducation, peu la trouverait efficace, notamment sur la douleur (50% d'inefficacité) [8].

Dans ce contexte, il semble donc nécessaire de mettre en place un programme de rééducation (PR) personnalisé, combiné à une prise en charge multidisciplinaire des conséquences de cette maladie, afin d'obtenir une meilleure observance et de meilleurs résultats.

L'objectif principal de cette étude, était de montrer qu'une prise en charge multidisciplinaire incluant un PR personnalisé, supervisé par des professionnels de la santé, était sans risque, bien tolérée, appréciée par les FSHDs et qu'elle pourrait améliorer les patients dans leur globalité, comme cela peut être représenté par les différentes dimensions de la CIF (déficiences, restriction d'activité et de participation, facteurs environnementaux...) [34].

Pour cela, nous avons étudié l'effet et la sécurité de cette prise en charge, sur les capacités aérobies, la marche, la force, la puissance, la fatigabilité musculaire, les capacités motrices fonctionnelles, la qualité du sommeil, l'humeur, la fatigue, la douleur, la nutrition, la qualité de vie et l'autonomie à l'aide d'outils fiables et validés.

MATÉRIELS & MÉTHODES

Design de l'étude :

Il s'agissait d'une étude préliminaire, monocentrique, rétrospective et observationnelle qui évaluait l'efficacité d'une prise en charge multidisciplinaire de FSHDs et qui incluait :

20 séances de rééducation, un entretien psychologique et motivationnel, un entretien diététique avec un bilan nutritionnel

Participants :

Les résultats des FSHDs de tout profil génotypique et phénotypique, suivis au centre de référence des maladies neuromusculaires et de la SLA de Marseille (au CHU Timone Adultes) pendant la période du 10/09/2018 au 04/03/2019 ont été analysés. Le diagnostic de la maladie a été confirmé à partir du fichier informatique de la banque de données du centre de référence (diagnostic génétique).

Critères d'inclusion :

Diagnostic moléculaire de la FSHD, âge ≥ 18 ans, présence d'au moins une déficience musculaire aux membres inférieurs, capacité de marche de 10 mètres ou plus sans aide humaine, patient ayant bénéficié du programme de soins en centre de rééducation fonctionnelle

Critères d'exclusion :

Les patients qui n'avaient pas réalisé les quatre modalités majeures du PR (ergothérapie, cycloergomètre, isocinétisme, balnéothérapie).

Procédures :

Tous les patients ont été évalués par un cardiologue avant le début de leur PR.

Toutes les séances de rééducation ont été effectués dans le même centre de rééducation fonctionnelle

Avantages et risques attendus :

Cette prise en charge avait pour objectifs d'augmenter les capacités aérobies, ralentir l'involution graisseuse musculaire, améliorer l'endurance et la force musculaire, ralentir le

déficit moteur, d'améliorer les capacités fonctionnelles (marche...), l'autonomie, la participation (activité professionnelle, passe-temps...), la qualité de vie, apporter un bénéfice psychologique.

Évaluations à M0 et M1 ou M2 :

Les patients ont été évalués sur l'ensemble des paramètres étudiés, la semaine qui précédait le PR et 1 semaine après la fin du PR.

Paramètres évalués :

Epreuve d'effort (Gold Standard de l'évaluation aérobie) :

Évaluations de la VO₂max, MAP (Maximal Aerobic Power), SV1 (1er seuil ventilatoire) par détermination aérobie indirecte par le calcul du quotient respiratoire (car aucun profil lactique déterminé pour ce profil de patient) et de la Fc maximale (Fc max) atteinte. Évaluation aérobie standardisée sur cycloergomètre. Les patients ont commencé les épreuves d'effort à une charge comprise entre 10 et 40 Watt et ont augmenté tous les 1min la charge de 10 à 20 Watt selon le sexe et l'âge.

Les tests de marche (test de marche de 6 min = 6MWT et le test de marche de 10 mètres = 10MWT :

pour le 6MWT, les données recueillies étaient la distance parcourue, la saturation (SaO₂%), la Fc au repos, puis, à l'effort à 1,2,3,4,5 et 6min, puis, à 5 et 15min de récupération. Le nombre d'arrêts et leurs causes ont été notifiés [35].

Pour le 10MWT, le patient devait marcher à une vitesse confortable sur une distance de 10 mètres, le temps était enregistré par un chronomètre.

Évaluations en isocinétisme de la force musculaire des deux membres inférieurs :

en isocinétisme (mode concentrique), sur les fléchisseurs/extenseurs du genou avec la réalisation de 10 répétitions à 180°/s (puissance/explosivité), de 5 répétitions à 120°/s (puissance/force), de 3 répétitions à 60°/s (force maximale). Pour éviter toute variabilité dans les mesures, l'installation du patient sur la machine d'isocinétisme a été réalisée par le même kinésithérapeute à chaque évaluation, qui avait enregistré avant la 1^{ère} évaluation les paramètres d'installation spécifiques au patient [29].

Echelles motrices fonctionnelles (MFM-32, échelle de Brooke, échelle de Vignos, FAC modifiée) :

la MFM-32 (Motor Function Measure) est une échelle quantitative, fiable et validée dans les MNM, réalisable quelle que soit la gravité de la maladie. Elle permet l'évaluation de la posture et des mouvements du corps entier et est divisée en 3 domaines (D1 : station debout et transferts, D2 : pour la motricité axiale et proximale, D3 : pour la motricité distale) [36].

Score de Brooke (évaluation fonctionnelle des membres supérieurs) se compose de six événements (chacun constituant un grade). 6ème grade = ne peut lever les mains à la bouche et n'a aucune fonction utile des mains, au 1er grade, = possibilité à partir de la position des bras le long du corps de faire une abduction des membres supérieurs pour que les mains se rejoignent au-dessus de la tête à la verticale [37].

Le grade de Vignos (évaluation fonctionnelle des membres inférieurs) est une analyse des capacités de marche sur 10 niveaux. 1^{er} grade = le patient marche et monte les escaliers sans aide, au 10e grade = le patient est confiné au lit [38].

La FAC-Modifiée est composée de 9 classes, classe 0 = le patient ne peut pas marcher ou a besoin de l'aide de plus d'une personne, à la classe 8 = le patient est indépendant et peut marcher seul sur une surface plane et monter seul les escaliers sans l'aide d'une rampe ou d'une canne avec le passage normal des marches [39].

Scores neurologique (score FSHD, CSS) :

le score FSHD évalue la sévérité de la déficience musculaire dans 6 régions du corps (visage, membres supérieurs, ceinture scapulaire, ceinture pelvienne, muscles abdominaux, jambes). Chaque région du corps a un score allant de 0 à 15, les scores les plus élevés indiquant une faiblesse musculaire plus sévère [40].

CSS (Clinical Severity Score), est une échelle de gravité clinique divisée en 10 degrés allant de 0,5 point = faiblesse faciale, à 5 points = en fauteuil roulant. Un score $\text{CSS} \leq 2$ était attribué aux patients avec une faiblesse des muscles du visage et des épaules, un score $\text{CSS} > 2$ était attribué aux patients présentant aussi une faiblesse des muscles pelviens et des membres inférieurs [41].

Évaluations du sommeil (PSQI, ISI) :

PSQI (Pittsburgh Sleep Quality Index), est un auto questionnaire qui évaluait la qualité du sommeil et les troubles du sommeil, comprenant 19 questions réparties en 7 composantes : qualité subjective du sommeil, latence du sommeil, durée du sommeil, efficacité habituelle du sommeil, troubles du sommeil, utilisation de somnifères et présence de troubles durant la journée. Un score PSQI global > 5 indiquait une mauvaise qualité de sommeil [42].

ISI (Insomnia Severity Index) est un auto-questionnaire comprenant 7 items. Le score total varie de 0 à 28 points, répartis-en 4 catégories (de 0 à 7 points = aucune insomnie, de 8 à 14 points = insomnie légère = sub-clinique, de 15 à 21 points = insomnie clinique modérée, de 22 à 28 points = insomnie clinique grave) [43].

Évaluations psychologiques (entretien motivationnel, BDI-II, EVN fatigue mentale) :

L'entretien motivationnel initial a permis de recueillir les attentes du patient, mais aussi ses craintes. L'entretien motivationnel final a permis de faire le point sur les bénéfices obtenus.

BDI-II (Beck Depression Index version n°II), est un auto-questionnaire basé sur l'état psychologique des dernières semaines voir des derniers mois, évaluant les domaines cognitif et affectif, les symptômes somatiques et végétatifs. Il comprend 21 items. Un score total \leq à 13 points = pas de dépression, un score total \geq 14 points = dépression (de 14 à 19 points = dépression légère, 20 à 28 points = dépression modérée, 29 à 63 points = dépression sévère) [44].

EVN fatigue mentale (cotée de 0 à 10 points) qui était réalisée au début et à la fin de chaque séance de rééducation

Evaluations de la fatigue physique (FSS, EVN fatigue physique) :

FSS (Fatigue Severity Scale), est un auto questionnaire du niveau de fatigue, comprenant 9 questions mesurant la gravité de la fatigue. Le score maximal étant de 63 points. Un score total $<$ 36 = pas de fatigue chronique, un score total \geq 36 = fatigue chronique [45].

EVN fatigue physique (cotée de 0 à 10 points) qui était réalisée au début et à la fin de chaque séance de rééducation

Évaluation de la douleur :

grâce à une EVN cotée de 0 à 10 points qui était réalisée au début et à la fin de chaque séance de rééducation. La localisation de la douleur était aussi notifiée

Évaluation de l'autonomie (MIF) :

grâce à la MIF (Mesure de l'Indépendance Fonctionnelle) par interrogatoire [46]. C'est une échelle d'autonomie divisée en 6 domaines avec un score global maximal de 126 points.

Évaluation de la qualité de vie (SF-36) :

grâce à la SF-36 (Short Form 36 Health Survey) qui est un questionnaire abrégé sur la santé mentale et physique comprenant 11 questions liées au domaine de la santé physique et mentale ayant des répercussions sur le travail, les passe-temps, la famille/les amis et la vie sociale. Chaque domaine est divisé en 4 catégories avec un score compris entre 0 et 100% La moyenne des différentes catégories dans chaque domaine (domaine physique et domaine mental) donnant deux scores globaux compris entre 0 et 100% [47].

Bilan nutritionnel (bilan alimentaire, IMC) :

l'évaluation diététique initiale faisait l'inventaire du bilan alimentaire actuel (utilisation d'un calendrier alimentaire de l'ensemble des apports alimentaires de la semaine précédant le début du PR) mais aussi, de l'évolution du poids depuis les 5 dernières années. A l'issue de l'évaluation diététique initiale effectuée par la diététicienne, des conseils diététiques étaient dispensés par celle-ci. Lors de l'évaluation diététique finale, la diététicienne faisait l'inventaire du plan nutritionnel suivi pendant l'étude (comparaison/évolution) et donnait si nécessaire, des consignes de réajustements diététiques.

L'IMC (indice de masse corporelle) des patients a également été recueilli.

Ont également été recueillis :

le sexe, l'âge, antécédents médicaux, l'âge d'apparition de la maladie, l'âge du diagnostic, génotype, nombre de délétions, latéralité, force musculaire des membres inférieurs au testing musculaire (échelle MRC), profession, niveau d'activité, hobbies, présence d'un appareillage ou d'aides techniques, le type et la fréquence de la rééducation habituelle des patients et tous leurs traitements.

Programme de rééducation :

Dans cette étude, les patients ont réalisé un PR mixte (aérobie en cycloergomètre et en force modérée en isocinétisme aux membres inférieurs) associé à une thérapie conventionnelle (musculation et entretien articulaire en ergothérapie et balnéothérapie) des membres supérieurs.

La fréquence de rééducation était de 3 séances par semaine en alternance avec 2 séances par semaine pendant 8 semaines (2 mois de formation) ou de 5 séances par semaine pendant 4 semaines (1 mois de formation). Quelle que soit la modalité de rééducation, tous les patients avaient effectué 20 séances de rééducation. Pour chaque séance de rééducation, les patients ont suivi le même programme à chaque fois (même ordre, même période).

La rééducation aérobie :

elle consistait en 30 minutes de vélo (5 minutes d'échauffement et 25 minutes de pédalage à intensité constante) sur un cycloergomètre (type C-max Multi form). L'intensité constante a été déterminée par l'épreuve d'effort initiale, correspondant à la fréquence cardiaque (Fc) enregistrée au premier seuil ventilatoire (SV1). Les patients devaient pédaler entre la Fc à SV1 et la même Fc moins 5%.

La rééducation en isocinétisme :

elle a été réalisée grâce à une machine d'isocinétisme (type Con-Trex). Lors de la première évaluation (M0), la force maximale concentrique (1-RM) des fléchisseurs / extenseurs de genoux aux 3 vitesses (60°/s, 120°/s, 180°/s) a été déterminée des deux côtés. Avec ces données, le patient effectuait des séances comprenant 8 répétitions à 180°/s + 6 répétitions à 120°/s + 4 répétitions à 60°/s + 6 répétitions à 120°/s + 8 répétitions à 180°/s à :

40% de 1-RM la première semaine (1 mois de formation) ou les deux premières semaines (2 mois de formation) avec une augmentation du niveau de résistance de 10% de la 1-RM par semaine (1 mois de formation) ou toutes les deux semaines (2 mois de formation).

La rééducation conventionnelle :

elle comprenait une heure de musculation et d'entretien articulaire des membres supérieurs en ergothérapie, supervisé par un ergothérapeute et des exercices similaires durant une heure de balnéothérapie.

Analyses statistiques :

Pour la comparaison des valeurs moyennes avant et après, un test de Student apparié avec Bootstrap a été utilisé.

Pour les analyses de concordance, il a été utilisé le test de Kappa.

Pour les analyses de contingence, a été utilisé un test du Chi2 ou un test exact de Fisher.

Pour les analyses de corrélation, un test de Spearman a été utilisé.

Pour toutes les analyses statistiques, le risque α a été fixé à 5% ($p \leq 0,05$).

RÉSULTATS

Caractéristiques cliniques des patients (cf Table 1) :

Les patients qui faisaient de la rééducation avant ce PR, faisaient de l'entretien articulaire, renforcement musculaire, physiothérapie et de la balnéothérapie

Parmi les patients qui faisaient du sport ou avaient des hobbies, certains pratiquaient la marche, la natation, le yoga, l'écriture, le dessin...

Parmi les patients qui prenaient des antalgiques, 90% d'entre eux prenaient du Paracétamol et 20% des AINS.

Parmi les patients qui portaient un appareillage ou utilisaient une aide technique, aucun des patients ne portait ses chaussures orthopédiques, néanmoins le patient ayant une canne anglaise l'utilisait quotidiennement

Concernant la VO₂max (ml/kg/min) et la MAP (Watt) aux épreuves d'effort entre T0 et T1 (cf Fig 1) :

La VO₂max a augmenté significativement (S) en moyenne de 2,125 (0,75-3,62) ml/kg/min ($p = 0,022$). La MAP a augmenté S en moyenne de 8,750 (3,75-15) Watt ($p = 0,044$).

1 patient qui était dans la catégorie de VO₂max « < Très Faible » (VO₂max < 19.5 ml/kg/min) à T0, était passé dans la catégorie « Très Faible » (VO₂max 19.5-23 ml/kg/min) à T1 ($\kappa = 0.7$, $p < 0.001 = S$)

1 patient qui était dans la catégorie de VO₂max « Très Faible » (VO₂max 20.1-25.8 ml/kg/min) à T0, était passé dans la catégorie « Faible » (VO₂max 26.8-29.4 ml/kg/min) à T1 ($\kappa = 0.7$, $p < 0.001 = S$)

Concernant les tests de marche (6MWT et le 10MWT) entre T0 et T1 (cf Fig 2) :

La distance de marche a augmenté S en moyenne de 92 mètres (51.54-135.3) ($p = 0.016$).

La vitesse de marche confortable a augmenté S en moyenne de 0.28 (0.16-0.4) mètres/s ($p = 0.002$)

Concernant la force musculaire des membres inférieurs en isocinétisme (180°/s, 120°/s, 60°/s) entre T0 et T1 (cf Table 2) :

La force d'extension et de flexion des genoux avait augmenté S en moyenne à vitesses rapides (180°/s, 120°/s).

La force d'extension et de flexion des genoux avait augmenté non S en moyenne à vitesse lente (60°/s)

Concernant les scores neurologiques (score FSHD, CSS) et les échelles fonctionnelles (MFM-32, score de Brooke, grade de Vignos, échelle FAC-modifiée) entre T0 et T1 :

En moyenne, pas de changements significatifs des scores neurologiques entre T0 et T1 ($p = NS$).

En moyenne, pas de changements significatifs dans les 3 dimensions (D1, D2, D3) et du score global de la MFM-32 ($p = 0,479$, $p = 0,417$, $p = 0,192$, $p = 0,389$ respectivement).

En moyenne, pas de changements significatifs du grade de Vignos ($p = 0,096$), du score de Brooke et de la FAC-modifiée ($p = NS$)

Concernant l'autonomie (MIF) et l'évaluation diététique (poids, IMC) entre T0 et T1 :

Variations NS des moyennes du score global et des différentes composantes de la MIF ($p = NS$) et des moyennes de poids et d'IMC, avec une perte moyenne de 1,59 (-0,10- -3,84) Kg ($p = 0,259$) et 0,63 (-0,007- -1,46) Kg/m² ($p = 0,228$).

Tableau 1: Caractéristiques cliniques des patients

	Homme	Femme	Moyenne	IC de 95%	Oui %	Non %	45min -1h30 %	3h-4h %	Chaussures Orthopédiques	Canne anglaise	Si Douleur %	Plusieurs fois/sem	Quotidien %	1 mois %	2 mois %
Sexe	7	3													
Âge			50,7	29-78											
Âge de début			27,5	14-43											
Âge de diagnostic			33,6	14-61											
Poids (Kg)			64,79	57,49-72,89											
IMC (Kg/m²)			23,81	21,16-27,03											
Profession			40	60											
Rééducation préalable			70	30	62,5	37,5									
Sports			30	70											
Hobbies			60	40											
Appareillage			30	70			2	1							
Antalgiques			60	40											
Thyromérateurs			30	70											
Compliance Rééducation														99	
Modalité Rééducation														60	40

Figure 1: VO₂max (ml/kg/min) et MAP (Watt) aux épreuves d'effort entre T0 et T1

	T0	T1	T1-T0	T1-T0 (%)	p
VO₂max (ml/kg/min)	20 (17,5-23)	22,13 (18,69-26,13)	2,125 (0,75-3,625)	11	0,022
MAP (Watt)	75 (60-95)	83,75 (65-110)	8,75 (3,75-15)	12	0,044

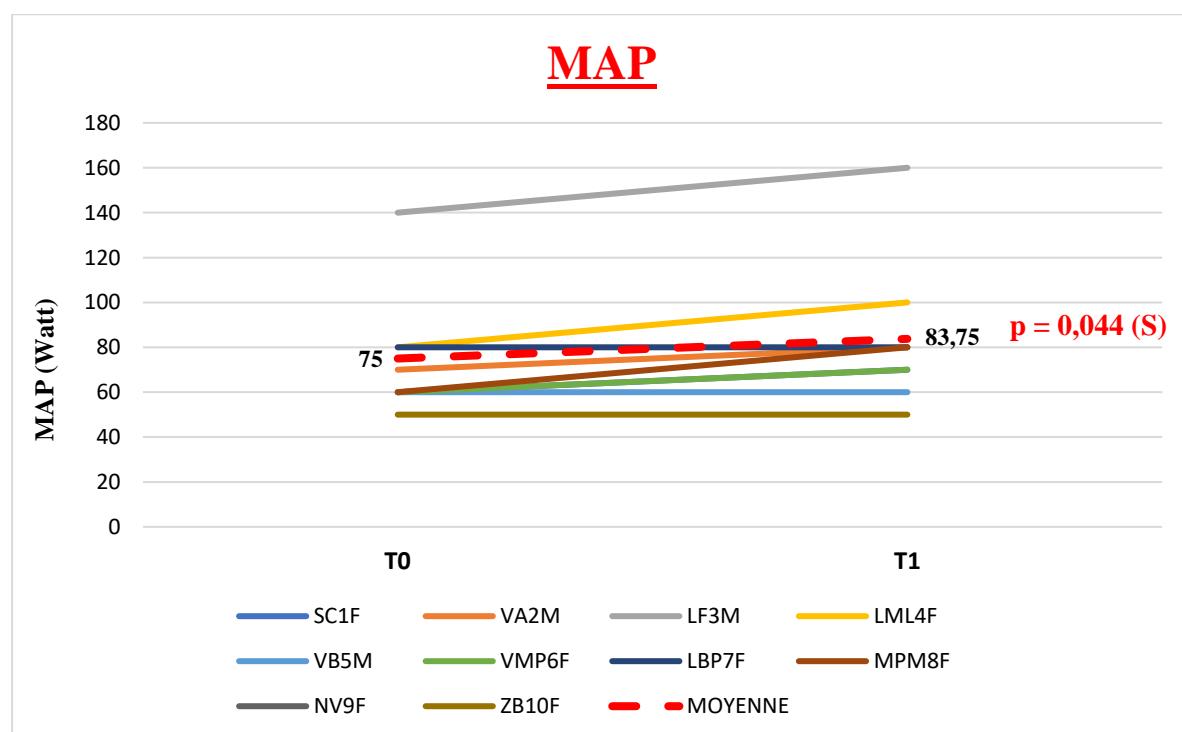
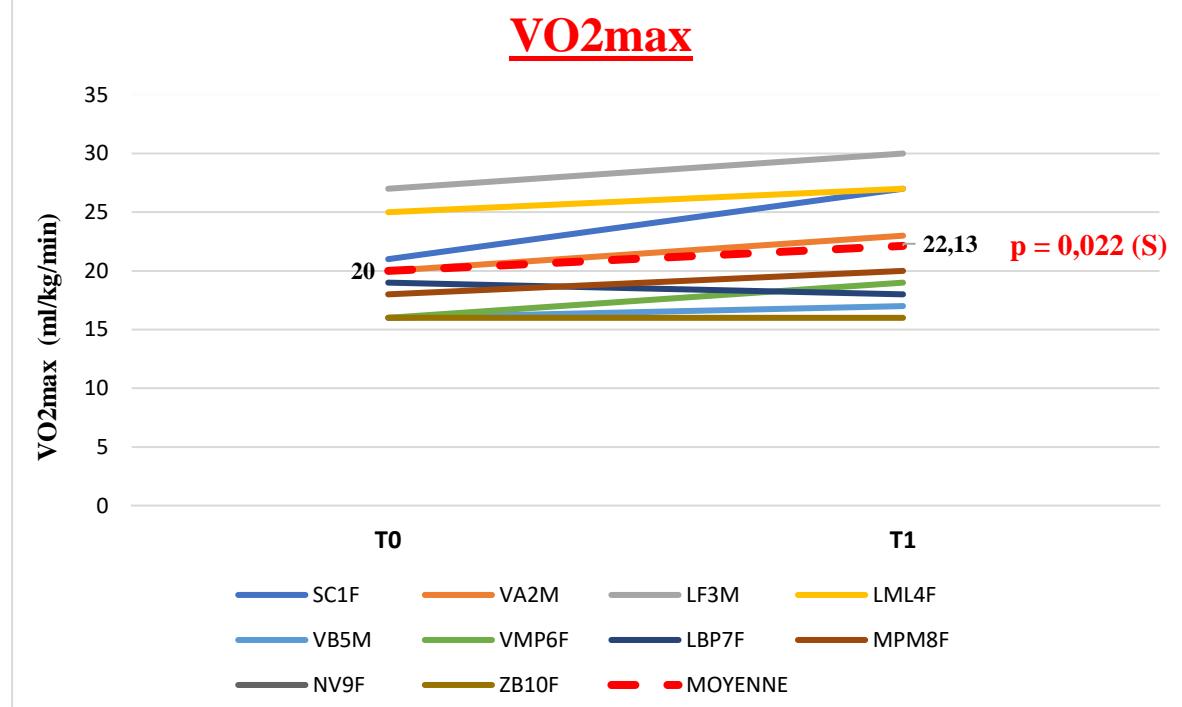


Figure 2: distance de marche au 6MWT(m) et vitesse de marche au 10MWT(m/s) entre T0 et T1

	T0	T1	T1-T0	T1-T0 (%)	p
Distance marche (6MWT)	355.38 (297.7-412.5)	447.4 (391.96-495.23)	92 (51.54-135.3)	26	0.016
Vitesse marche (10MWT)	1.18 (1.04-1.33)	1.46 (1.27-1.61)	0.28 (0.16-0.4)	24	0.002

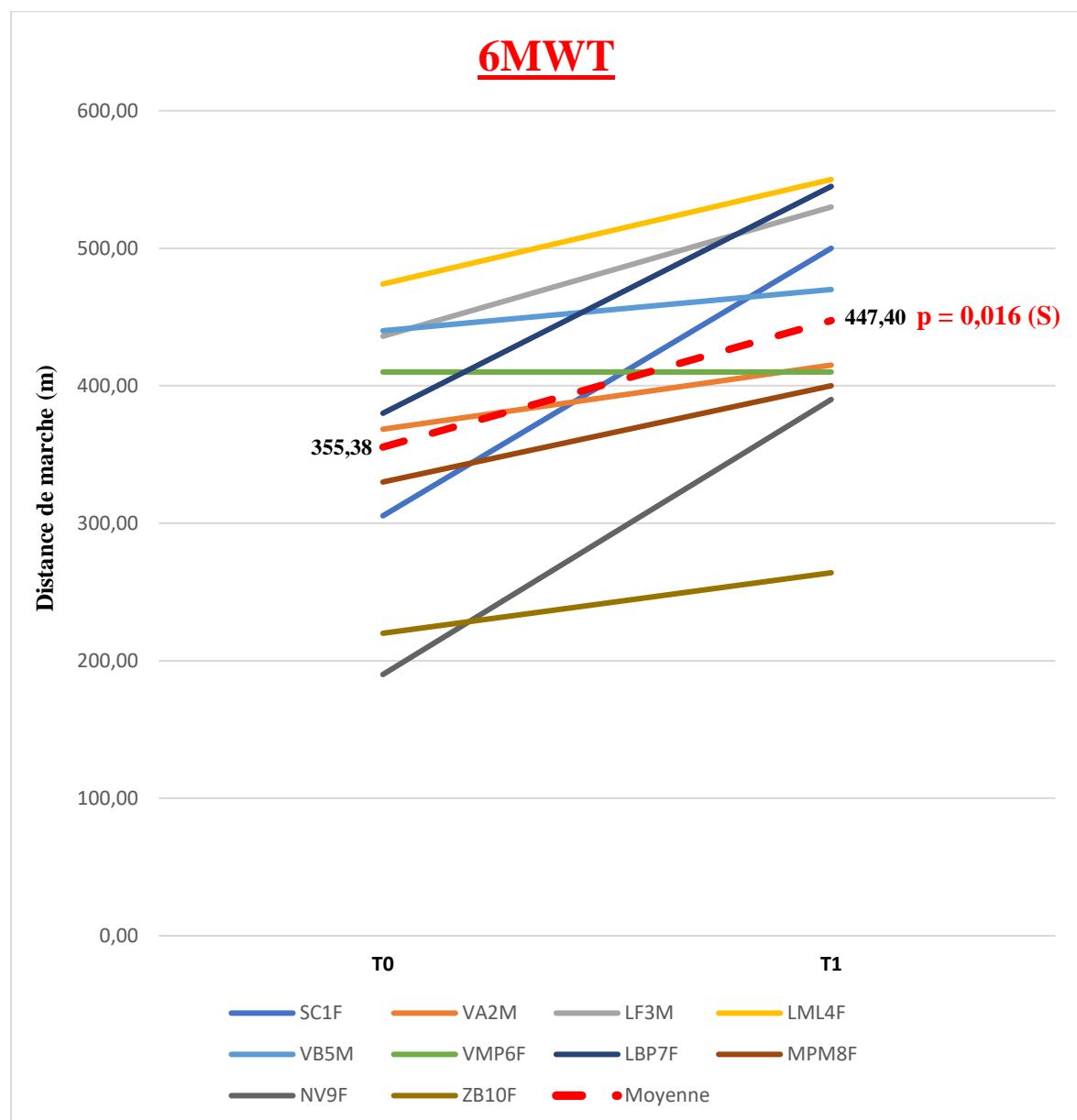


Table 2: Force musculaire des membres inférieurs en isocinétisme (180°/s, 120°/s, 60°/s) entre T0 et T1

	T0	T1	T1-T0	T1-T0 (%)	p
Extension 180°/s	0.621 (0.430-0.812)	0.738 (0.455-1.021)	0.117 (0.025-0.209)	19	0.013
Extension 120°/s	0.749 (0.486-1.012)	0.887 (0.546-1.228)	0.138 (0.06-0.216)	18	0.001
Extension 60°/s	0.938 (0.618-1.259)	0.969 (0.512-1.427)	0.031 (-0.106-0.168)	3	0.656
Flexion 180°/s	0.413 (0.306-0.521)	0.661 (0.402-0.919)	0.247 (0.096-0.398)	60	0.001
Flexion 120°/s	0.518 (0.376-0.660)	0.716 (0.431-0.999)	0.197 (0.055-0.339)	38	0.007
Flexion 60°/s	0.657 (0.454-0.859)	0.747 (0.419-1.074)	0.09 (-0.035-0.215)	14	0.158

Concernant la douleur (EVN) entre T0 et T1 (cf Fig 3) :

L'EVN douleur a diminué en moyenne de 2,5 (-0,25 à -4,75) points, soit 25 % ($p = 0,09$).

Concernant la fatigue (FSS, EVN) entre T0 et T1 (cf Fig 3):

La FSS a diminué en moyenne de 10,75 points (-3,07- -19,18), soit 17,06 % ($p = 0,06$).

EVN fatigue physique a diminué S en moyenne de 3,87 (-2,19- -5,5) points, soit 38,7 % ($p = 0,016$)

Concernant le sommeil (PSQI, ISI) entre T0 et T1 (cf Fig 3) :

Le score global PSQI a diminué S de 2 points en moyenne (-0,81- -3,12), ou S de 9,52 % (-3,86 -14,88) en moyenne ($p = 0,04$). Parmi les 7 composantes du PSQI, seule la composante

"Efficacité Habituelle du Sommeil" a diminué S en moyenne de -1,19 (-0,59- -2,97) % ($p = 0,045$).

Le score ISI a diminué S en moyenne de - 4,8 (-1,9- -7,6) points, ou en moyenne S de 17,14 (-6,78- -27,14) % ($p = 0,022$).

Concernant les évaluations psychologiques (BDI, EVN) entre T0 et T1 (cf Fig 3) :

Le score BDI a diminué S en moyenne de 2,7 points (-0,75 à -4,9 points), ou S en moyenne de 12,86% ($p = 0,042$).

EVN fatigue psychologique a diminué NS en moyenne de 2,125 (-0,06 à -4,75) points, ou NS en moyenne de 21,25 % ($p = 0,156$).

Concernant la qualité de vie évaluée par les 2 domaines de la SF-36 entre T0 et T1 (cf Fig 3) :

Le score physique globale de la SF-36 a augmenté S en moyenne de 17,09 (8,37-25,81) % ($p = 0,04$).

Parmi les 4 composantes du domaine physique, seule la composante "Douleurs Corporelles" a augmenté S en moyenne de 26,87 (14,85-42,96) % ($p = 0,028$).

Parmi les 4 composantes du domaine mental, seule la composante "Fonctionnement Social" a augmenté S en moyenne de 7,81 % (3,12-14,06) % ($p = 0,038$).

Il existait à T0 une corrélation S négative entre le score de Douleur (ENV) et le "Score Physique Global" de la SF-36 ($\rho = - 0.706 [-0.116 ; -0.926]$)

Fig 3: Evaluations de la douleur (EVN %), Fatigue (FSS %, EVN %), Sommeil (PSQI %, ISI %), Humeur (BDI %, EVN), Qualité de vie (SF-36 %)

	T0	T1	T1-T0	p
Douleur (%)	27.5 (10-50)	2.5 (0-7.5)	-25 (-2.5- -47.5)	0.09
FSS (%)	48.81 (37.90-62)	31.75 (24.51-38.89)	-17.06 (-4.87- -30.45)	0.06
Fatigue Physique (%)	45 (24.4-61.2)	6.2 (0-15)	-38.7 (-21.9- -55)	0.016
PSQI score global (%)	29.76 (19.96-41.35)	20.23 (7.74-35.71)	-9.52 (-3.86- -14.88)	0.04
ISI (%)	29.64 (13.40-47.31)	12.5 (3.05-23.38)	-17.14 (-6.78- -27.14)	0.022
BDI (%)	29.52 (16.45-44.28)	16.67 (6.67-26.19)	-12.86 (-3.58- -23.3)	0.042
Fatigue Psychique (%)	26.25 (7.5-48.75)	5 (0-11.16)	-21.25 (-6- -47.5)	0.156
SF-36 (%) Score Physique Global	49.22 (42.90-54.29)	66.31 (60.43-72.86)	17.09 (8.37- 25.81)	0.04
SF-36 (%) Score Mental Global	74.61 (66.48-82.89)	81.03 (67.36-93.36)	6.42 (-3.7-15.05)	0.242

DISCUSSION

Comme il a été recommandé dans les précédentes études, le PR d'une myopathie (en particulier pour les dystrophies) doit être personnalisé, guidé, adapté, diversifié, de niveau faible à modéré, avec si possible un jour de repos tous les deux jours avec des évaluations et une supervision systématique (journal d'entraînement, échelle de douleur, de fatigue...) [25-26].

Le cycloergomètre est un outil fiable et validé pour l'évaluation et l'entraînement aérobie [27].

La rééducation musculaire excentrique ou isométrique n'est pas recommandée dans les dystrophies musculaires comme la FSHD car serait source de lésions musculaires.

Un travail concentrique en force modérée permettrait un gain de force mais sans gain fonctionnel s'il est effectué seul [18-20].

L'isocinétisme est le gold standard pour l'évaluation de la force M et permet d'obtenir une rééducation en force dans les MNM [28-31].

La balnéothérapie a montré des effets antalgiques et relaxants dans plusieurs maladies, [32,33].

Comme il est mentionné dans l'introduction, il n'existe pas de traitement curatif, mais l'activité physique est recommandée, mais rarement pratiquée en raison de nombreux obstacles (douleur, fatigue...) à sa pratique.

Considérant ces différents éléments, il semblait alors nécessaire d'évaluer les bénéfices de ce PR supervisé

Il s'agissait d'une étude qui évaluait la sécurité et l'efficacité d'un PR personnalisé et combiné (aérobie, force, ergothérapie, balnéothérapie) dans le cadre d'une prise en charge multidisciplinaire de FSHDs en centre de rééducation fonctionnel.

Ce PR a été sans risque, bien toléré et apprécié par FSHDs. En effet le taux d'adhésion au PR était excellent (99 %). Un seul patient n'avait pas eu 2 séances à cause d'une pharyngite.

Ce PR a amélioré les FSHDs sur de nombreux paramètres :

Lorsqu'on compare les VO₂max de notre échantillon avec les valeurs de la population générale adulte saine (American College Of Sports Medicine ACSM 2014), 2 patients avaient changé de catégorie par l'augmentation de leurs VO₂max à l'épreuve d'effort ($\kappa = 0.7$, $p < 0.001 = S$). Les améliorations des paramètres aérobies (VO₂max et MAP) étaient en moyenne de 11 % ($p = 0,022$) et 12 % ($p = 0,044$) respectivement. Résultats similaires, voire légèrement

inférieurs à ceux des études précédentes (10% et 18% [22], 16% et 17% [17], 19% et 27% [23]). Néanmoins, ce PR était plus court (1 ou 2 mois) que les études précédentes (3 à 6 mois) [22,23] et n'incluait pas de séances d'entraînement de type High Interval Training contrairement à d'autres études [17,23]. High Interval Training étant un mode d'entraînement connu pour augmenter les paramètres aérobies (VO₂max), de manière plus importante qu'un entraînement type Moderate Training, type d'entraînement effectué dans cette étude [17,50]. Parmi les causes d'arrêt des patients aux épreuves d'effort, la première cause était d'origine musculaire, rarement cardiaque mais jamais respiratoire. Cela semblait indiquer que la limitation des performances aérobies (VO₂max) des FSHDs était souvent liée à un dysfonctionnement musculaire. Ceci est corroboré par les études de Turki en 2012 [51] et de N.Olivier en 2015 [52] qui ont montré que les FSHDs ont un défaut de fonctionnement mitochondriale au niveau musculaire et un défaut dans la délivrance et/ou de l'utilisation de l'oxygène musculaire, ce qui pourrait expliquer en partie les mauvaises performances aérobies des FSHDs. De plus, des études [52,53], ont montré que les FSHDs ont une diminution de leur métabolisme aérobie (glycolyse, glycogénolyse, lipolyse, métabolisme des acides aminés...), qui sont les voies énergétiques impliquées dans les activités en endurance. Il y aurait aussi une augmentation de la glycolyse anaérobie, productrice de lactates, qui peut entraîner une acidose métabolique et, par conséquent, une fatigabilité musculaire précoce, entraînant une cessation précoce de l'effort. Il est à noter qu'à T1, les épreuves d'effort des patients ont été amélioré principalement dans la composante musculaire, ce qui pourrait refléter une amélioration de cette fonction musculaire grâce au PR, en particulier dans les fonctions métaboliques et mitochondrielles. De plus, le déconditionnement cardio-vasculaire augmenterait la dette musculaire en oxygène, renforçant l'intérêt d'un entraînement aérobie pour ces patients.

La distance de marche au 6MWT a augmenté en moyenne de 26% (92 m), ($p = 0.016$). Valeur supérieure à celle des études précédentes (+14% [23], 32 m et 34 m [17,22]) et valeur cliniquement significative chez les FSHDs, car $> 34,3$ m (Einchinger 2017 [35]).

Amélioration aussi de la vitesse de marche de 0,25 m/s (26%) ($p = 0,016$), chiffre plus élevé que les 7 % d'une étude précédente [22]. Ces résultats pourraient s'expliquer par le fait, que l'activité de marche est une activité d'endurance mais aussi une activité nécessitant de la force au niveau des muscles antigravitaire en particulier les quadriceps, qui contrairement à d'autres études bénéficiaient dans ce PR d'un entraînement spécifique en force, en isocinétisme [19,35].

En moyenne, la force musculaire des fléchisseurs/extenseurs du genou en isocinétisme (vitesse concentrique 60°/s) des patients, était inférieure à celle de la population adulte générale inactive saine, avec une force musculaire dans les quadriceps < 1,5 Nm/kg et aux ischio-jambiers < 1,10 Nm/kg, confirmant la faiblesse musculaire de cette population [31] Les résultats en isocinétisme ont montré une augmentation de la puissance/explosivité des fléchisseurs/extenseurs du genou, à des vitesses de 180° et 120°/s (surtout les ischio-jambiers). Changement non significatif de l'extension/flexion des genoux à vitesse lente (60°/s). Ceci s'explique en partie par le fait que cette rééducation en isocinétisme était en comportait un nombre limité de répétitions à vitesse lente, vitesse favorisant mieux un gain de force comparativement aux vitesses plus rapides. Cette étude semble confirmer que l'isocinétisme est un outil sensible et reproductible pour l'évaluation de la force des patients atteints de MNM et il a montré sa bonne tolérance et son efficacité pour une rééducation en force chez les FSHDs [29]. Cependant, l'isocinétisme a de nombreuses limites : son coût est élevé, elle nécessite un personnel qualifié pour l'utiliser et elle ne serait pas efficace pour évaluer la fatigabilité musculaire, ce qui est un paramètre intéressant à évaluer dans cette population [29]. De plus, pour les FSHDs, le "mode concentrique normal" n'est pas toujours approprié, si la force musculaire est réduite contre la gravité (MRC < 3). Il est possible dans ce contexte d'utiliser le mode passif avec compensation de gravité (mode CPM), mais le gain de force serait moindre [29].

Les scores cliniques (score FSHD et CSS) et fonctionnels (MFM-32, score Vignos, score Brooke, score Brooke, FAC-Modifié) ne se sont pas améliorés significativement. Ces résultats ne sont pas étonnantes car la FSHD étant une maladie d'évolution progressive. Ce PR ne cherchait pas une régression de la maladie mais simplement à ralentir son évolution. La stabilité de ces scores semble néanmoins montrer la sécurité de ce PR concernant ces fonctions. Le résultat de la MFM-32 du patient le plus déficitaire semble même suggérer que ce type de PR pourrait améliorer fonctions motrices chez ce type de patient. En effet, ce patient avait amélioré son score global de la MFM-32 de 15%, améliorations significatives sur les composantes D1 = +18% et D2 = +17% de la MFM-32, correspondant aux évaluations de la position debout et des transferts (D1) et des habiletés motrices axiale et proximale (D2). La composante D3 qui évalue les habiletés motrices distales n'a pas été améliorée de façon significative. Résultats montrant que ce PR pourrait améliorer les fonctions évaluées par les composantes D1 et D2 de la MFM-32. Ces résultats pourraient être expliqués pour la composante D2 par le fait que l'ergothérapie et la balnéothérapie effectuées par les patients incluaient des exercices proximaux des membres supérieurs et pour la composante D1 par un entraînement en force des membres inférieurs en

isocinétisme. Chez les patients les plus déficitaires, des petits changements cliniques peuvent avoir un gros impact fonctionnel.

L'étude a montré une réduction de la douleur de 25% (- 2,5 points à l'EVN), résultat à la limite de la significativité ($p = 0,09$), due à un manque probable de puissance et sachant qu'à T0, seuls 40% des patients étaient douloureux. Tous les patients qui avaient des douleurs à T0 (un patient avec EVN = 8, un patient avec EVN = 6 et deux patients avec EVN= 4), n'avaient plus de douleur à T1. Tous les patients sans douleur à T0 (6 patients) n'ont développé aucune douleur, sauf un patient qui avait des myalgies des trapèzes (EVN = 2) à T1. C'était un patient présentant des douleurs paroxystiques, qui n'a eu aucune douleur pendant la majorité du PR. Il est à noter que les patients avaient reçu l'instruction avant le début du PR de ne pas modifier leurs traitements (antalgiques...) pour ne pas influencer les résultats. Avec 60 % de patients douloureux, cet échantillon était représentatif des échantillons des précédentes études (54 % [22], 76 % [12], 88,6 % dont 30,4 % de douleur chronique sévère [8]). Dans notre étude, la douleur des P se situait aux cervicales (33 %), trapèzes (66 %), épaules (50 %), bras (50 %), hanches (17 %) mollets (17 %). Résultats similaires à des études antérieures [12,11]. 60% des patients prenaient (plus ou moins régulièrement) des antalgiques pour réduire leurs douleurs. Ce chiffre est inférieur à celui d'une étude précédente dans laquelle 92,2 % des patients prenaient des antalgiques pour réduire leurs douleurs [8]. Les patients prenaient des antalgiques simples comme le paracétamol dans 90 % des cas et des AINS dans 20 % des cas. Pourcentages différents d'une étude précédente où les AINS et les opioïdes étaient les plus couramment utilisés et les antalgiques simples n'arrivaient qu'en troisième position [8]. Dans la même étude, 46,2 % des FSHDs faisaient de la kinésithérapie pour réduire leurs douleurs et 4,4 % se sentaient bien améliorés, 38,8 % modérément, 50 % n'avaient aucun effet et 6,9 % trouvaient que leurs douleurs étaient aggravées. Dans notre étude, 90 % des FSHDs n'avaient pas de douleurs à T1, ce qui démontre qu'un PR personnalisé, supervisé par des professionnels de la santé, peut être bien tolérée et pourrait permettre une diminution des antalgiques chez certains patients, réduisant ainsi les effets indésirables et les coûts de santé publique associés à leurs consommations. Il est difficile de trouver laquelle des 4 modalités de rééducation a eu le plus d'impact sur la douleur, mais il est possible de dire que leurs associations n'est pas délétère. On sait que la réduction de la douleur améliore la qualité de vie des patients atteints FHSDs [8,15]. Ceci est corroboré par les résultats de la SF-36, qui ont montré une amélioration significative du score physique global à T1 ($p = 0,04$), notamment grâce à l'amélioration significative de la

composante "Douleurs Corporelles" ($p = 0,028$) et par la corrélation négative significative entre le score de "Douleur" et le "Score physique global" de la SF-36 ($\rho = -0,706[-0,116 ; -0926]$).

La fatigue physique est souvent présente dans la FSHD (61% des FSHDs en Hollande [9]). Notre étude a montré une diminution de 17,06 % sur l'échelle de fatigue FSS ($p = 0,06$). Ce résultat est à la limite de la significativité probablement lié à un manque de puissance, mais, résultat meilleur que dans des études précédentes (-9,1% avec l'entraînement aérobique (AET) et -13,3% avec la thérapie cognitive comportementale (TCC) à 12 semaines [24] et -10,1% à 12 semaines [23]). De plus, avec une diminution moyenne de l'EVN de la fatigue de 38,7% ($p = 0,016$), ce résultat renforce le fait que ce PR est bien toléré et diminuerait la fatigue physique, ce qui, comme indiqué dans une étude précédente, pourrait être un facteur améliorant la qualité de vie et les capacités fonctionnelles [9]. On aurait pu penser qu'il était contre-intuitif de demander aux personnes fatiguées de faire de l'exercice, mais ces résultats montrent le contraire. L'activité physique contrôlée semble redonner de l'énergie à ces P.

À T0, 40 % des patients avaient une mauvaise qualité de sommeil (score PSQI > 5) et 50 % souffraient d'insomnie (score ISI > 7, avec 30 % d'insomnie légère et 20 % d'insomnie modérée) indiquant une prévalence élevée des troubles du sommeil dans notre échantillon, comme dans les études précédentes ([54], [50 %, 55],[39 %, 66]). À T1, 20 % des patients avaient des troubles du sommeil (20 % patients avec un score PSQI > 5 et 20 % avec un score ISI > 7), avec une diminution moyenne des scores de 9,52 % ($p = 0,04$) pour le PSQI et 17,14 % ($p = 0,022$) pour le score ISI. Ces résultats montrent la bonne tolérance et l'impact positif de cette prise en charge sur le sommeil, facteur important pour ces patients, qui sont le plus souvent actifs (travail, loisirs...) et nécessitent donc d'avoir un bon sommeil et consomment souvent des somnifères avec les risques et coûts associés à leurs consommations. Des études antérieures [54,56] ont montré que les troubles respiratoires du sommeil sont la cause la plus fréquente des troubles du sommeil chez les patients atteints de FSHD. Les troubles respiratoires du sommeil sont souvent asymptomatiques, d'où l'importance d'utiliser des méthodes fiables comme la polysomnographie pour les détecter [56]. La polysomnographie est la référence en matière de recherche étiologique sur les troubles du sommeil à la différence des scores utilisés (PSQI et ISI) dans cette étude qui n'ont pas permis d'identifier une étiologie mais seulement d'indiquer s'il y avait ou non un trouble du sommeil.

30 % des patients prenaient avant le début du PR un thymorégulateur et avaient reçu la consigne de ne pas modifier la fréquence de prise ainsi que la posologie. En ce qui concerne le score de

dépression BDI, un seul patient présentait une dépression légère à T0 (score BDI = 18), les autres patients n'avaient pas de dépression clinique active ($BDI \leq 13$). Néanmoins, tous les patients ont connu une baisse de leurs scores BDI entre T0 et T1 avec une baisse moyenne de 12,86% ($p = 0,042$). A T1, aucun patient ne souffrait de dépression active. Résultats en faveur d'un impact positif de ce PR sur les patients avec thymie basse. Ce PR, pourrait donc réduire l'utilisation des traitements thymorégulateurs et pourrait réduire le développement de troubles de l'humeur. Parmi les patients de cette étude, 2 patients étaient bipolaires (stabilisés depuis plus d'un an) avant le début du PR et n'ont présenté aucune décompensation maniaque pendant leurs séjours.

Cette prise en charge a aussi amélioré la qualité de vie des patients comme l'indique l'amélioration des composantes physiques et mentales de la SF-36, alors qu'un autre PR n'avait pas été en mesure de le faire [23]. En effet, dans notre étude, le Score Physique Global avait augmenté en moyenne de 17,09% ($p = 0,04$) entre T0 et T1 en particulier, grâce à une amélioration de 26,87% ($p = 0,028$) de la composante « Douleurs Corporelles ». En ce qui concerne le score mental, l'amélioration concernait principalement la composante « Fonctionnement Social » (+ 7,81 %, $p = 0,038$), l'augmentation du score mental global, elle, n'était pas significative (+ 6,42 %, $p = 0,242$). Ces résultats semblent démontrer que des soins supervisés et personnalisés peuvent avoir un impact positif sur la qualité de vie, particulièrement sur les composantes de la douleur et du fonctionnement social. En effet, en réalisant leurs PR en centre de rééducation fonctionnel, les patients ont pu partager avec d'autres patients ou avec les instructeurs, leur vision de la maladie, leurs capacités, se sentir écoutés et soutenus, rompre avec leur isolement.

Dans notre étude, 40% de patients travaillaient avant le début du PR, 30% des patients avaient une activité sportive et 60% avaient des hobbies. Ces résultats sont en partie comparables à ceux d'études antérieures dans lesquelles 51 % à 56 % des FSHD travaillaient, 30 % faisaient du sport et 94 % avaient des hobbies [48,49]. Ce PR n'a pas amélioré l'autonomie des patients, en partie parce qu'il s'agissait d'une population qui disposait déjà d'un haut niveau d'autonomie (score MIF global = 120/126, proche de la normale), d'où un effet seuil. Malgré leur degré élevé d'autonomie, il est dit dans la littérature que les FSHDs ont des restrictions dans leurs vies quotidiennes (63 à 78% au travail, 86% dans le sport, 80% pour les loisirs, 93% pour les tâches ménagères, 71% sur leurs capacités à maintenir une relation amoureuse) et les 3 activités les plus importantes pour eux sont : utiliser un clavier informatique (66% des cas), utiliser une fourchette et un couteau (52% des cas) et attacher une fermeture éclair d'une veste (45% des

cas). Les activités pour lesquelles ils ont le plus de difficultés sont : boutonner une chemise (56% des cas), déboucher une bouteille (47% des cas), attacher la fermeture éclair d'une veste (44% des cas) [48,49]. Ces difficultés signalées par les FSHDs dans les études précédentes portent principalement sur les activités de préhension (motricité distale) évaluées par la composante D3 de la MFM-32. Il serait sûrement nécessaire d'accès plus les exercices en ergothérapie, sur des exercices travaillant la motricité fine distale, en particulier les 3 activités mentionnées ci-dessus. En effet, l'ergothérapie effectuée par les patients, comprenait principalement des exercices travaillant la motricité proximale et la préhension grossière distale.

Notre étude a montré une stabilité du poids et de l'IMC qui était en moyenne de 23,81 kg/m² avant le début du programme. En ne perdant pas ou en ne prenant pas de poids, cela semble indiquer que les patients respectaient bien les règles d'hygiène alimentaire et qu'ils ne perdaient pas de masse maigre (muscle) ou ne prenaient pas de poids (grasse).

Limites méthodologiques :

Les résultats de notre étude doivent être interprétés avec prudence en raison de leurs faiblesses méthodologique.

Il s'agissait d'une étude rétrospective, avec un petit nombre de patients (n=10) entraînant un manque de puissance. De plus, l'échantillon était monocentrique, ce qui n'était pas très représentatif de la population générale des FSHDs.

CONCLUSION

Cette étude a montré qu'une prise en charge multidisciplinaire en centre de Médecine Physique et de Réadaptation incluant un programme de rééducation combiné et des conseils hygiéno diététiques, améliorerait les paramètres aérobies, la marche, la force musculaire, le sommeil, l'humeur et diminuerait la fatigue, la douleur, favorisant ainsi la qualité de vie et l'adhésion des FSHDs à la rééducation

Il serait intéressant de mener de manière prospective le même type d'étude en cross over afin d'avoir une plus grande rigueur méthodologique

REFERENCES

1. Deenen JC, Arnts H, van der Maarel SM, et al. Population based incidence and prevalence of facioscapulohumeral dystrophy. *Neurology* 2014;83:1056–1059.
2. Theadom A, Rodrigues M, Roxburgh R, Balalla S, Higgins C, Bhattacharjee R, et al. Prevalence of muscular dystrophies: a systematic literature review. *Neuroepidemiology*. 2014; 43: 259±268. <https://doi.org/10.1159/000369343> PMID: 25532075
3. Jean K. Mah, Lawrence Korngut, Kirsten M. Fiest, Jonathan Dykeman, Lundy J. Day, Tamara Pringsheim, Nathalie Jette. A Systematic Review and Meta-analysis on the Epidemiology of the Muscular Dystrophies *Can J Neurol Sci.* 2016; 43: 163-177 doi:10.1017/cjn.2015.311
4. Wijmenga C, Frants RR, Hewitt JE, van Deutekom JC, van Geel M, Wright TJ et al. Molecular genetics of facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord.* 1993; 3: 487±491. PMID: 8186699
5. Tawil R, Forrester J, Griggs RC, et al. Evidence for anticipation and association of deletion size with severity in facioscapulohumeral muscular dystrophy. The FSH-DY Group. *Ann Neurol* 1996;39:744-8.
6. Mul K, Lassche S, Voermans NC, Padberg GW, Horlings CG, van Engelen BG. What's in a name? The clinical features of facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Pract Neurol* 2016;16:201–207.
7. Jacques MF, Stockley RC, Bostock EI, Smith J, DeGoede CG, Morse CI (2019) Frequency of reported pain in adult males with muscular dystrophy. *PLoS ONE* 14(2): e0212437. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0212437>

8. German Moris et al, Chronic pain has a strong impact on quality of life in facioscapulohumeral muscular dystrophy, Muscle & Nerve 2017, DOI 10.1002/mus.25991
9. Kalkman JS, Schillings ML, van der Werf SP, et al. Experienced fatigue in facioscapulohumeral dystrophy, myotonic dystrophy, and HMSN-I. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2005;76:1406–1409.
10. Horlings CG, Munneke M, Bickerstaffe A, et al. Epidemiology and pathophysiology of falls in facioscapulohumeral disease. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2009;80: 1357–1363
11. M. Wohlgemuth, C.G.C. Horlings, E.L. van der Kooi, H.J. Gilhuis, J.C.M. Hendriks, S.M. van der Maarel, B.G.M. van Engelen, Y.F. Heijdra, G.W. Padberg, Respiratory function in facioscapulohumeral muscular dystrophy 1, Neuromuscular Disorders (2017) <http://dx.doi.org/doi:10.1016/j.nmd.2017.03.008>.
12. Giacomo Della Marca, MD, PhD et al, Pain and the Alpha-Sleep Anomaly: A Mechanism of Sleep Disruption in Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy Pain Medicine 2013; 14: 487–497
13. Katie L.Lutz et al, Clinical and genetic features of hearing loss in facioscapulohumeral muscular dystrophy, 2013, American Academy of Neurology
14. Van Dijk GP, van der Kooi E, Behin A, et al. High prevalence of incomplete right bundle branch block in facioscapulohumeral muscular dystrophy without cardiac symptoms. Funct Neurol 2014;29:159–65
15. Luca Padua,MD,PhD et al, Quality of life and pain in patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy, Muscle & Nerve 2009, DOI 10.1002/mus.21308

16. Carlee R. Giesige et al, AAV-mediated follistatin gene therapy improves functional outcomes in the TIC-DUX4 mouse model of FSHD, 2018, JCI Insight
17. Grete Andersen, Karen Heje, Astrid Emile Buch, John Vissing. High-intensity interval training in facioscapulohumeral muscular dystrophy type 1: a randomized clinical trial. *J Neurol* May 2017 doi :10.1007/s00415-017-8497-9
18. Voet NB, van der Kooi EL, Riphagen II, et al. Strength training and aerobic exercise training for muscle disease. *Cochrane Database Syst Rev* 2013;7:CD003907.
19. Colson SS, Benchortane M, Tanant V, et al. Neuromuscular electrical stimulation training: a safe and effective treatment for facioscapulohumeral muscular dystrophy patients. *Arch Phys Med Rehabil* 2010;91:697–702.
20. Van der Kooi EL, O.J.M. Vogels, R.J.G.P. van Asseldonk, et al. Strength training and albuterol in facioscapulohumeral muscular dystrophy, *Neurology*,2004;63:702-708, DOI 10.1212/01.WNL.0000134660.30793.1F
21. Olsen DB, Ørnsgreen MC, Vissing J (2005) Aerobic training improves exercise performance in facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neurology* 64:1064–1066.
22. Andersen G, Prahm KP, Dahlqvist JR et al (2015) Aerobic training and postexercise protein in facioscapulohumeral muscular dystrophy: RCT study. *Neurology* 85:396–403. doi:10.1212/WNL.0000000000001808
23. Bankole L-C, Millet GY, Temesi J et al (2016) Safety and efficacy of a 6-month home-based exercise program in patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy: a randomized controlled trial. *Medicine (Baltimore)* 95:e4497. doi:10.1097/MD.0000000000004497
24. Voet N, Bleijenberg G, Hendriks J et al (2014) Both aerobic exercise and cognitive-behavioral therapy reduce chronic fatigue in FSHD: an RCT. *Neurology* 83:1914–1922.doi:10.1212/WNL.0000000000001008

25. L.C. Bankole, L. Feasson, Travail musculaire actif et réentraînement à l'effort dans les myopathies, 2011, Journal de réadaptation médicale
26. L. Feasson et al, Therapie par l'exercice et myopathies, 2009, Revue Neurologique, doi:10.1016/j.neurol.2009.07.006
27. Christopher I. Morse, PhD, Emma L. Bostock, PhD et al. The cardiorespiratory response and physiological determinants of the assisted 6-minute handbike cycle test in adult males with muscular dystrophy. Muscle & Nerve 2018
28. Edouard P, Degache F. Guide d'isokinétique : L'évaluation isokinétique des concepts aux conditions sportives et pathologiques. Elsevier Masson 2016. 19-47 p.
29. El Mhandi L, Bethoux F: Isokinetic testing in patients with neuromuscular diseases: A focused review. Am J Phys Med Rehabil 2013; 92:163Y178.
30. Tiffreau V, Ledoux I, Eymard B, et al: Isokinetic muscle testing for weak patients suffering from neuromuscular disorders: A reliability study. Neuromuscul Disord, 2007;17:524Y31
31. Thomas Harbo et al:Maximal isokinetic and isometric muscle strength of major muscle groups related to age, body mass, height, and sex in 178 healthy subjects Eur J Appl Physiol (2012) 112:267–275 DOI 10.1007/s00421-011-1975-3
32. Shuji Matsumoto (Review) Evaluation of the Role of Balneotherapy in Rehabilitation Medicine J Nippon Med Sch, 2018 ; 85 (4)
33. Bidonde J, Busch AJ, Webber SC, Schachter CL, Danyliw A, Overend TJ, Richards RS, Rader T. Aquatic exercise training for fibromyalgia. Cochrane Database of Systematic Reviews 2014, Issue 10. Art. No.: CD011336. DOI: 10.1002/14651858.CD011336.

34. International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF) – World Health Organization
35. Katy Eichinger, PT, DPT et al : Validity of the Six Minute Walk Test in Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy Muscle Nerve. 2017 March ; 55(3): 333–337. doi:10.1002/mus.25251
36. Benaim C. et al: Validity of the motor function measurement scale when routinely used in the follow-up of adults outpatients in a neuromuscular center, 2009, Journal Neurology, doi:10.1016/j.neurol.2009.05.005
37. Brooke M.H., Fenichel G.M., Griggs R.C., Mendell J.R., Moxley R., Miller J.P., Province M.A.Clinical investigation in Duchenne dystrophy: 2. Determination of the "power" of therapeutic trials based on the natural history.Muscle Nerve 1983, 6(2): 91-103
38. Vignos P.J. Jr, Spencer G.E. Jr, Archibald K.C.Management of progressive muscular dystrophy in childhood.JAMA 1963, 184: 89-96
39. Viosca E, Martínez JL, Almagro PL, Gracia A, González C. Proposal and validation of a new functional ambulation classification scale for clinical use. Arch Phys Med Rehabil 2005;86:1234–8.
40. Lamperti C, Fabbri G, Vercelli L, D'Amico R, Frusciante R, Bonifazi E, et al. A standardized clinical evaluation of patients affected by facioscapulohumeral muscular dystrophy: the FSHD clinical score. Muscle Nerve 2010;42(2):213–217.
41. Ricci E, Galluzzi G, Deidda G, Cacurri S, Colantoni L, Merico B, Piazzo N, Servidei S, Vigneti E, Pasceri V, et al. Progress in the molecular diagnosis of facioscapulohumeral muscular dystrophy and correlation between the number of KpnI repeats at the 4q35 locus and clinical phenotype. Ann Neurol 1999; 45(6): 751-757.

42. Buysse DJ, Reynolds CF, 3rd, Monk TH, Berman SR, Kupfer DJ. The Pittsburgh Sleep Quality Index: A new instrument for psychiatric practice and research. *Psychiatry Res* 1989;28:193–213
43. Morin CM, Belleville G, Bélanger L, Ivers H. The Insomnia Severity Index: psychometric indicators to detect insomnia cases and evaluate treatment response. *Sleep*. 2011 May 1;34(5):601-8.
44. Beck AT et al, Comparison of Beck Depression Inventories -IA and -II in psychiatric outpatients J Pers Assess. 1996 Dec;67(3):588-97
DOI:10.1207/s15327752jpa6703_13
45. Krupp LB, LaRocca NG, Muir-Nash J, et al. The fatigue severity scale. Application to patients with multiple sclerosis and systemic lupus erythematosus. *Arch Neurol* 1989;46:1121–3.7
46. Keith RA, Granger CV, Hamilton BB, Sherwin FS. The functional independence measure: a new tool for rehabilitation. *Adv Clin Rehabil*. 1987
47. Ware JE, Jr., Sherbourne CD. The MOS 36 ItemShort Form Health Survey (SF 36). 1. Conceptual framework and item selection. *Medical Care* 1992; 30:473-483
48. Arjen Bergsma et al. Different profiles of upper limb function in four types of neuromuscular disorders *Neuromuscular Disorders* 27 (2017).
<https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.09.003>
49. Arjen Bergsma et al. Upper limb function and activity in people with facioscapulohumeral muscular dystrophy: a web based survey. *Disability and Rehabilitation* (2016). <https://doi.org/10.3109/09638288.2016.1140834>
50. Jan Helgerud et al. Aerobic High-Intensity Intervals Improve VO₂max More Than Moderate Training *Medicine & Science In Sports & Exercise* (2007)
doi:10.1249/mss.0b013e3180304570

51. Turki A, Hayot M, Carnac G, et al. Functional muscle impairment in facioscapulohumeral muscular dystrophy is correlated with oxidative stress and mitochondrial dysfunction. *Free Radic Biol Med* 2012;53:1068–79.
52. N. Olivier et al Evaluation of muscle oxygenation by near infrared spectroscopy in patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy *Neuromuscular Disorders* 26 (2016) 47–55 <http://dx.doi.org/10.1016/j.nmd.2015.10.004>
53. Niraj Kumar Srivastava et al. Perturbation of muscle metabolism in patients with muscular dystrophy in early or acute phase of disease: In vitro, high resolution NMR spectroscopy based analysis *Clinica Chimica Acta* 478 (2018) 171–181
<https://doi.org/10.1016/j.cca.2017.12.036>
54. Joerg-Patrick Stubgen, MD, and Cedric Schultz, MSc. Lung And Respiratory Muscle Function In Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy *Muscle Nerve* (2009).
DOI 10.1002/mus.21261
55. Della Marca G, Frusciante R, Vollono C, et al. Sleep quality in Facioscapulohumeral muscular dystrophy. *J Neurol Sci* 2007;263:49–53.
56. Giacomo Della Marca et al. Sleep disordered breathing in facioscapulohumeral muscular dystrophy *Journal of the Neurological Sciences* (2009)
doi:10.1016/j.jns.2009.05.014
57. M. Philips et al. An exploratory study of physical activity and perceived barriers to exercise in ambulant people with neuromuscular disease compared with unaffected controls, *Clinical Rehabilitation* 2009; 23: 746–755

SERMENT D'HIPPOCRATE

Au moment d'être admis(e) à exercer la médecine, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité.

Mon premier souci sera de rétablir, de préserver ou de promouvoir la santé dans tous ses éléments, physiques et mentaux, individuels et sociaux.

Je respecterai toutes les personnes, leur autonomie et leur volonté, sans aucune discrimination selon leur état ou leurs convictions. J'interviendrai pour les protéger si elles sont affaiblies, vulnérables ou menacées dans leur intégrité ou leur dignité. Même sous la contrainte, je ne ferai pas usage de mes connaissances contre les lois de l'humanité.

J'informerais les patients des décisions envisagées, de leurs raisons et de leurs conséquences.

Je ne tromperai jamais leur confiance et n'exploiterai pas le pouvoir hérité des circonstances pour forcer les consciences.

Je donnerai mes soins à l'indigent et à quiconque me les demandera. Je ne me laisserai pas influencer par la soif du gain ou la recherche de la gloire.

Admis(e) dans l'intimité des personnes, je tairai les secrets qui me seront confiés. Reçu(e) à l'intérieur des maisons, je respecterai les secrets des foyers et ma conduite ne servira pas à corrompre les moeurs.

Je ferai tout pour soulager les souffrances. Je ne prolongerai pas abusivement les agonies. Je ne provoquerai jamais la mort délibérément.

Je préserverai l'indépendance nécessaire à l'accomplissement de ma mission. Je n'entreprendrai rien qui dépasse mes compétences. Je les entretiendrai et les perfectionnerai pour assurer au mieux les services qui me seront demandés.

J'apporterai mon aide à mes confrères ainsi qu'à leurs familles dans l'adversité.

Que les hommes et mes confrères m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses ; que je sois déshonoré(e) et méprisé(e) si j'y manque.



Résumé

Introduction

L'activité physique est recommandée chez les patients ayant une dystrophie facio scapulo humérale (FSHD) mais est peu réalisée en pratique.

L'objectif de cette étude, était de montrer qu'une prise en charge multidisciplinaire incluant une rééducation combinée, associée à des règles hygiéno diététiques, pourrait améliorer les patients FSHD dans leur vie quotidienne

Matériels & Méthodes

Analyse rétrospective de patients FSHD, suivis au centre de référence des maladies neuromusculaires de Marseille ayant effectué une rééducation aérobie et en force en isocinétisme des fléchisseurs/extenseurs de genou, associée à de l'ergothérapie et de la balnéothérapie centrées sur les membres supérieurs ayant bénéficié de conseils hygiéno diététiques.

Evaluations des patients à M0 et M1 ou M2 : paramètres aérobies (VO2max, MAP), la marche (6MWT, 10MWT), la force musculaire des membres inférieurs en isocinétisme, scores neurologiques (FSHD, CSS), d'échelles fonctionnelles (MFM-32, Brooke, Vignos, FAC-modified), la douleur (EN), la fatigue (FSS, EN), du sommeil (PSQI, ISI), l'humeur (BDI, EN), la qualité de vie (SF-36), l'autonomie (MIF), la diététique (IMC).

Résultats

Echantillon de 10 patients analysés montrant une amélioration significative : la VO2max (11%, p = 0.022), la MAP (12%, p = 0.044), le 6MWT (26%, p = 0.016), le 10MWT (24%, p = 0.002), l'extension de genou à 180°/s (19%, p = 0.013) et à 120°/s (18%, p = 0.001), la flexion de genou à 180°/s (60%, p = 0.001) et à 120°/s (38%, p = 0.007), la fatigue (38.7 %, p = 0.016), du sommeil (9.52 à 17.14 %, p = 0.04 et 0.022), l'humeur (12,86%, p = 0.042), de la composante physique SF-36 (17.09%, p = 0.04)

Conclusion

Cette étude a montré qu'une prise en charge multidisciplinaire (rééducation combinée + conseils hygiéno diététiques), pourrait améliorer les patients FSHD dans leur vie quotidienne ainsi que leur adhésion à la rééducation

Mots clés : Dystrophie facio scapulo humérale / Rééducation / Aérobie / Marche / Force / Douleur / Qualité de vie / Fatigue