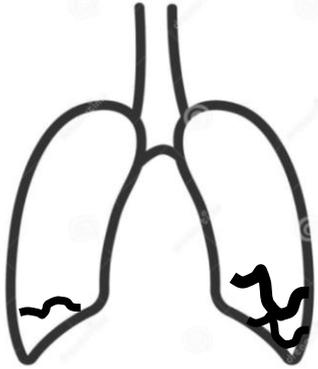


LEILA B...Né le 15/06/1968 connue pour Myopathie congénitale .

Suivie a ma consultation depuis le 17/01 /04 pour encombrement bronchique a répétition avec des épisodes d'asphyxie nocturne(étouffement ;difficultés cracher, bradypnéé et cyanose).



RX Thorax: Atélectasie en bandes aux 2 bases

Myopathie congénitale, sa sœur Naziha est atteinte. Myopathie Tunisienne connue pour son caractère lentement progressive.

EFR: Restriction avec: CVF 0.76(23%).VEMS 0.70(24%).Tiffneaux 0.91

Gaz de sang(17/01/04):

Po 2 56.PCo2 54.PH 7.44

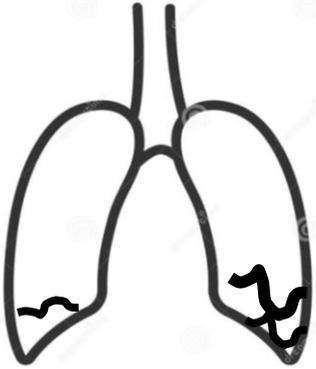
P Insp Max -25

Signe clinique d'hypoventilation alvéolaire

Céphalée matinale, somnolence...

LEILA B...Né le 15/06/1968 connue pour Myopathie congénitale .

Suivie a ma consultation depuis le 17/01 /04 pour encombrement bronchique a répétition avec des épisodes d'asphyxie nocturne(étouffement ;difficultés cracher, bradypnéé et cyanose).



RX Thorax: Atélectasie en bandes aux 2 bases

Myopathie congénitale, sa sœur Naziha est atteinte. Myopathie Tunisienne connue pour son caractère lentement progressive.

EFR: Restriction avec: CVF 0.76(23%).VEMS 0.70(24%).Tiffneaux 0.91

Gaz de sang(17/01/04):

Po 2 56.PCo2 54.PH 7.44

P Insp Max -35

Signe clinique d'hypoventilation alvéolaire

Céphalée matinale, somnolence...

Une assistance respiratoire a Domicile a été proposé

- ✓ Une oxygénothérapie de longue durée.
- ✓ Une VNI(ventilation non invasive)avec masque nasale en monde VAT

Patiente transformée sous 4 a 6 heure de VNI.

- ✓ Amélioration des Gaz de sang(17/06/04): po2 93.pco2 48->plus d'extracteur .
- ✓ Amélioration des Signes cliniques s d'hypoventilation alvéolaire.
- ✓ Quelque ennui liée a la ventilation(Ulcération épine nasale; ballonnement...)
- ✓ Se plaint de difficulté a cracher (Kiné et Technique de Airstaking

A partir d'Aout 06 :Grande dépression (->Deroaxt)

A partir de Janvier 07: Cardiomyopathie (Iasilix.I opril.aldacatone)

Dernière consultation le 15/01/08

- ✓ De plus en plus dépendante de la machine.
- ✓ Oppression Boule a la gorge
- ✓ Progression de son déficit musculaire

→DECEDE QUELQUE MOIS PLUS TARD

Myopathie tunisienne

(gamma sacroglycanopathie)

Forme de Duchenne touchant le 2 sexes

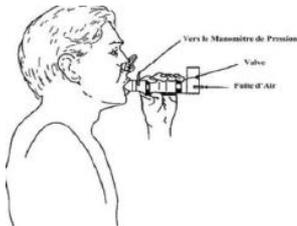
Am J Respir Crit Care Med. 2004 Aug 15;170(4):456-65.

Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy: ATS consensus statement.

Finder JD¹, Birnkrant D, Carl J, Farber HJ, Gozal D, Iannaccone ST, Kovesi T, Kravitz RM, Panitch H, Schramm C, Schroth M, Sharma G, Sievers L, Silvestri JM, Sterni L; American Thoracic Society.

Modalités de surveillance respiratoire

Surveillance de la force des muscles respiratoires

<i>Spirométrie</i>	La capacité vitale
	CV positions couchée(25%)
	La CPT sans coopération
	VR augmentation précoce
Pression Inspiratoire Maximale (PiMax, ou MIP) nl 30 cmH2O	
<i>Sniff Nasal Inspiratory Pressure : SNIP test</i>	
<i>Débits de toux /Peak flow mètre. 180 L/min</i>	
<i>Electromyographie phrénique</i>	
<i>Mesure de l'endurance et la fatigue musculaire</i>	

Surveillance de la ventilation alvéolaire

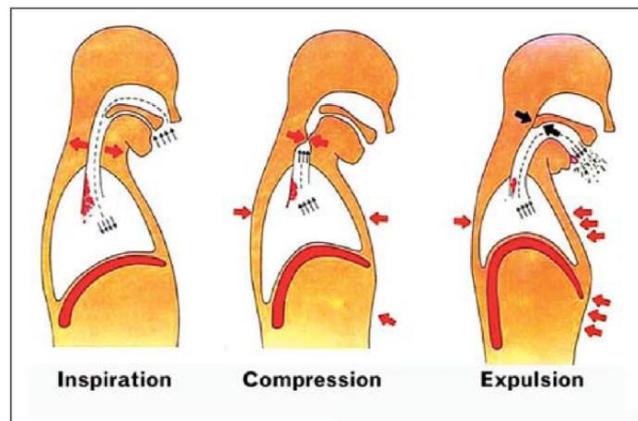
Surveillance clinique,

PO2 et de la PCO2 diurne et nocturne par oxymétrie ou capnographie

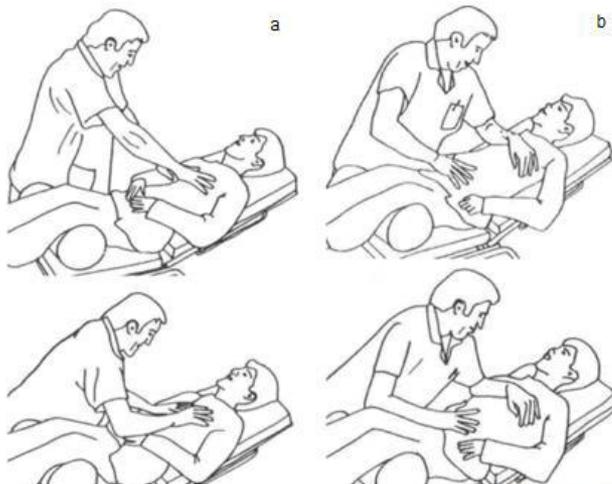
Polysomnographie (PSG)

Désencombrement

Les moyens d'aide à la toux



Aide manuelle au drainage bronchique, kinésithérapie respiratoire



Techniques d'accélération du flux expiratoire avec compressions manuelles abdominothoraciques ou thoraciques, avec aide à l'expulsion glottique

Hyperinsufflation suivie d'une aide manuelle

Ballon insufflateur

Air stacking
(empilement d'air)

Relaxateurs de pression

*Le principe de ce type d'appareil est d'insuffler de façon intermittente un volume gazeux sous pression.

* A un certain de pression positive-> arrête de l'insufflation -> déclenchement de l'expiration

Recommandations de mise en place de la VNI chez les patients neuromusculaires 1, 2,34):

- des signes d'hypoventilation alvéolaire : réveils nocturnes fréquents, sueurs nocturnes, céphalées matinales, fatigue, somnolence diurne, difficultés de concentration notamment à l'école ; les patients avec une CVF inférieure à 30% sont à très haut risque de ces symptômes
- une CVF à 30% selon l'ATS pour la VNI et 40% pour la mise en place des aides à la toux (2), B.Estournet et al rapportaient une valeur de CVF seuil de 50% (3) ;
- une SpO2 inférieure à 95% et/ou un pCO2 supérieure à 45 mmHg au réveil
- un Index d'apnée/hypopnée (IAH) > 10/heure sur une polysomnographie ou 4 épisodes ou plus par heure de désaturations avec une SpO2 inférieure à 92% ou chutant de plus de 4% par heure de sommeil
- Chez l'enfant des critères supplémentaires sont décrits ; comme l'absence de prise de poids, des difficultés d'alimentation en dehors de problèmes de déglutition, ou des infections respiratoires à répétition (67).

1- Finder.JD, ATS consensus statement. Am J Respir Crit Care Med. 2004 Aug 15;170(4):456-65.

2- Estournet-Mathiaud.B. Arch Pediatr. 2009 Jun;16(6):755-7. doi: 10.1016/S0929-693X(09)74139-9.

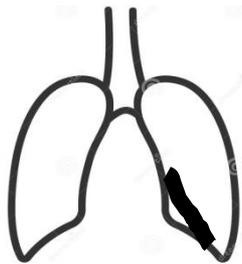
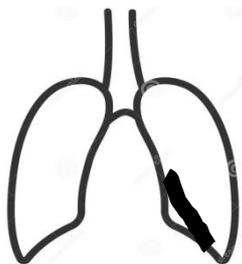
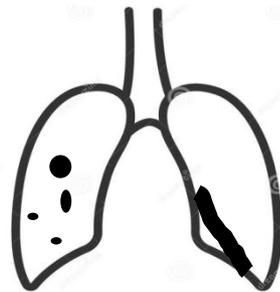
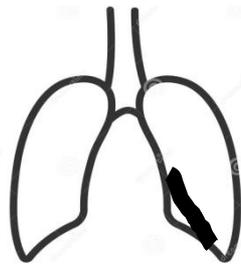
3- Birnkrant.DJ, Pediatr Pulmonol. 2010 Aug;45(8):739-48. doi: 10.1002/ppul.21254.

4- Bushby.K, Lancet Neurol. 2010 Feb;9(2):177-89. doi: 10.1016/S1474-4422(09)70272-8. Epub 2009 Nov 27.

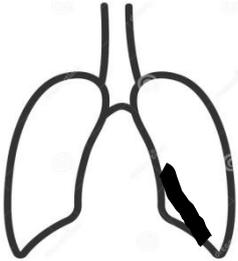
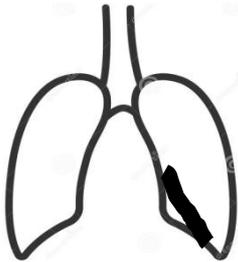
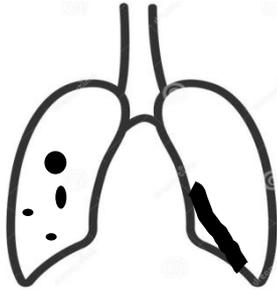
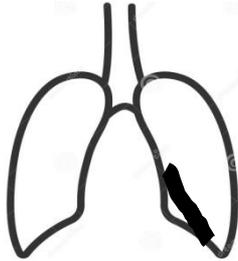
Prise en charge par la CNAM
ou
Le parcours du combattant



SAMAR Né le 15/08/1996 a été suivie à ma consultation depuis le 14/04/2005

22/01/05	12/04/05	20/04/05	17/10/05
			
<p>Foyer rétractile lobaire inférieure gauche persistant sous antibiotiques.</p>	<p>Stabilité radiologique ->DDB</p>	<p>TUBERCULOSE -> QUADRITHERAPIE PENDANT 6MOIS</p>	<p>Persistance du foyer lobaire inférieure gauche. Le scanner du 3/06/6 confirme la DDB. Lobectomie inférieure gauche effectuée le 7/07/06. Suite opératoire simple.</p>

SAMAR Né le 15/08/1996 a été suivie à ma consultation depuis le 14/04/2005

22/01/05	12/04/05	20/04/05	17/10/05
			
Foyer rétractile lobaire inférieure gauche persistant sous antibiotiques.	Stabilité radiologique ->DDB	TUBERCULOSE -> QUADRITHÉRAPIE PENDANT 6MOIS	Persistance du foyer lobaire inférieur gauche. Le scanner du 3/06/6 confirme la DDB. Lobectomie inférieure gauche effectuée le 7/07/06 . Suite opératoire simple.

Garde une TOUX grasse, encombrement continue, difficulté à cracher ; dyspnée faiblit musculaire. Les EFR montrent un trouble ventilatoire restrictif sévère persistant discordant avec les données de l'exercice pulmonaire.

LE 17/11/06: CVF : 2,06 (23 %). VEMS:1,78(27 %) VEMS / CVF 91 %

LE10/08/07: CVF : 2,14(30 %) VEMS: 1,85 35 % VEMS / CVF: 91 %

CONSULTATION du 17/10/2007 Je l'ai adressée à un Neurologue pour suspicion de **Myopathie**.

Monte et descend difficilement de la table d'examen ; elle tire par ses mains sur ses cuisses pour se lever.

Début de scoliose .Doute sur ptosis

Le Diagnostic tombe :Myasthénie congénitale

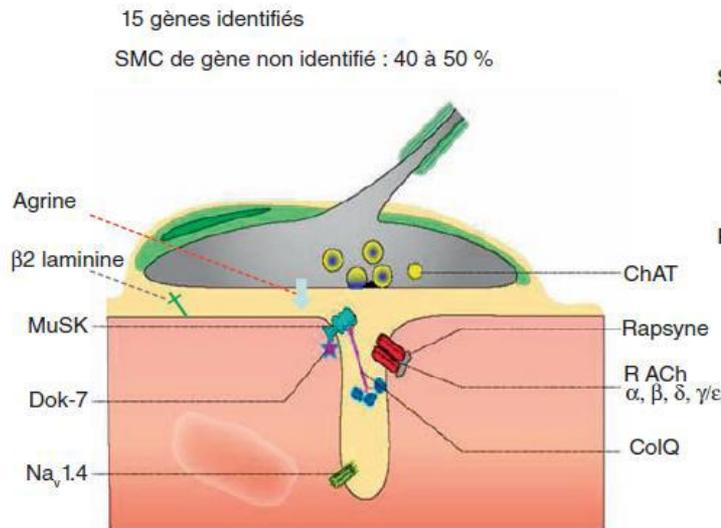
Exploré a Sfax (EMG.Biopsie musculaire.Enzymes.Ophtalmo)

Sous 3cp de Mestinon depuis le 7/11/08

04/02/2010	Amélioration sous 3cp de mestinon.2ans et demi sans traitement respiratoire. Elle consulte pour exacerbation avec desaturation a 92%..Amélioration qui persiste 20 mois
30/5/11 5/10/11 29/11/11	Exacerbation trimestrielle. Toux productive et dyspnée .Saturation 92% . a L'état stable et descend a 89% lors des exacerbations. Des épisodes de palpitation .Précordialgie douleur thoracique. Distension thoracique a la radio.ECG: Onde P pulmonaire. ->Sertide ,spiriva et aerol
04/02/2012 25/02/2012	Elle ne va plus a l'école .Céphalée .Refuse de prendre son mestinon. Dépressive
10/01/2013 06/02/2013 01/05/2013	Elle garde le lit. Encombrement. Sat 98%. Toux productive . Mauvaise haleine. Douleur abdominale. T°38->37 . Sat: 93 %->98. RC: 140 /min->107
24/02/2014	Encombrement dyspnée. RX THORAX FACE:infiltrat a apicobasale droit. BK: 3 BK NEGATIF
08/07/2014	Encombrement dyspnée ,Fièvre, diarrhée.GDS :Po2: 44;Pco2:50.PH 7.35.HCO3- 27 Adressée en réanimation pour VNI →décès aux bout de quelques jours

La myasthénie congénitale

Maladies génétiques dues à des anomalies des protéines de la jonction neuromusculaire Leur prévalence est estimée à 1/250000 en Europe et 300 cas ont été décrits à ce jour en France .Trois types de SMC sont décrites (Pré synaptique, Synaptique et Post synaptique)



Présynaptiques 5%

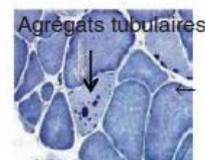
Choline-acétyl6transférase ← *CHAT*
Pauvreté en vésicules synaptiques gène ?
Lambert-Eaton -like gène ?

Synaptiques 10 %

Collagène Q ← *COLQ*
beta2 laminine ← *LAMB2*
Agrine ← *AGRN*

Postsynaptiques 85 %

Anomalies cinétiques RACH : canal lent/rapide ← $\left\{ \begin{array}{l} \text{CHRNA1} \\ \text{CHRNB1} \\ \text{CHRND} \\ \text{CHRNE} \end{array} \right.$
Perte en RACH sous unité $\alpha, \beta, \delta, \epsilon$
Rapsyne ← *RAPSN*
Down-stream kinase 7, Dok-7 ← *DOK7*
Muscle specific kinase, MuSK ← *MUSK*
Canal sodium ← *SCN4A*
Déficit en Plectine ← *PLECTIN*

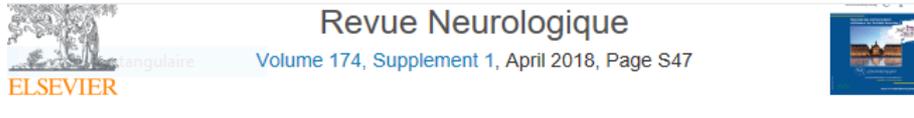


SMC avec agrégats tubulaire

Glutamine-fructose-6-phosphate ← *GFPT1*,
transaminase 1
UDP-N- acetylglucosamine ← *DPAGT1*
transferase

L'atteinte respiratoire aux cours de la myasthénie peut être due à une crise myasthénique, à une crise cholinergique, ou plus rarement à une maladie associée (DDB, Infectieuse, Asthme)

L'atteinte respiratoire aux cours de la myasthénie peut être due à une crise myasthénique, à une crise cholinergique, ou plus rarement à une maladie associée (DDB, Infectieuse, Asthme)



Q25

Myasthénie et dilatation de bronches : défi diagnostique et thérapeutique

Sarra Chouaib , El Hachmia Ait Ben Haddou, Ali Benomar, Mohamed Yahyaoui, Regragui Wafaa

[Show more](#)

Les anti-cholinesthérasiques aggravent l'obstruction et les sécrétions bronchiques

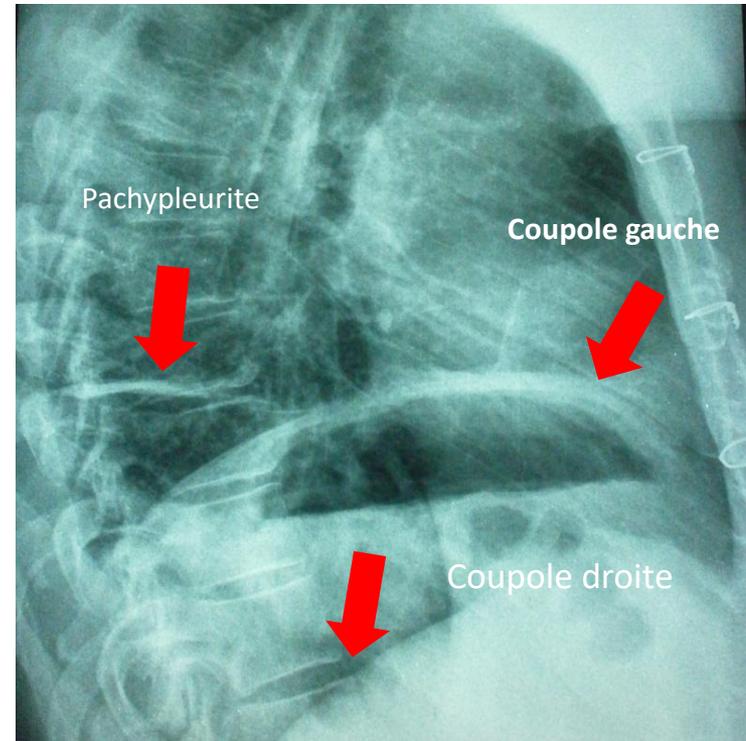
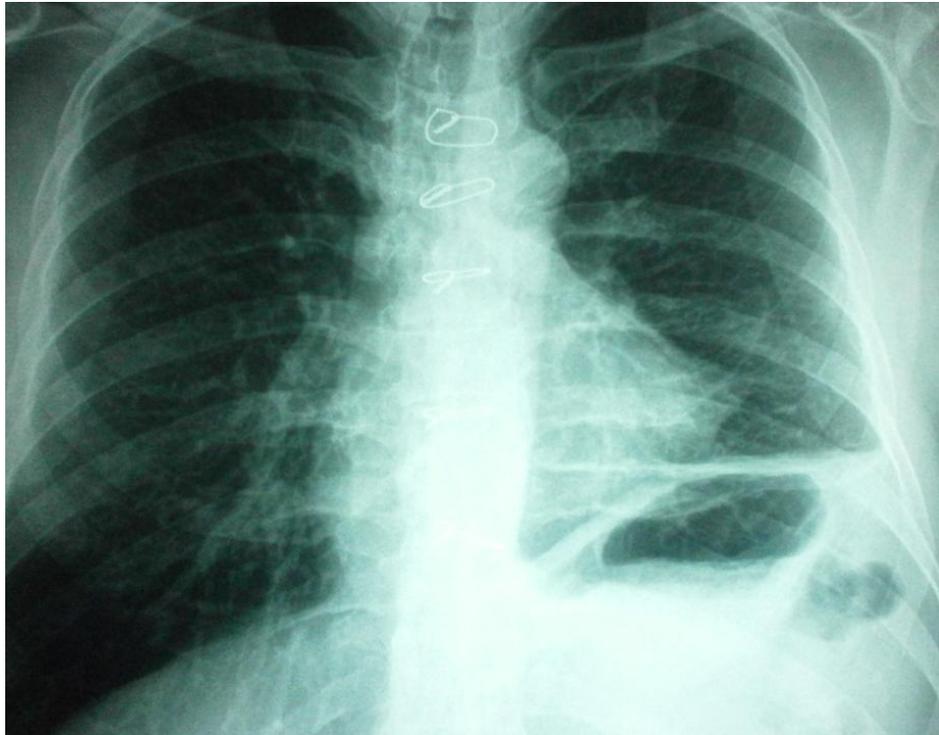
[Int J Tuberc Lung Dis.](#) 2013 Jan;17(1):79-84. doi: 10.5588/ijtld.12.0260.

Tuberculosis in myasthenia gravis.

[Ou SM¹](#), [Liu CJ](#), [Chang YS](#), [Hu YW](#), [Chao PW](#), [Chen TJ](#), [Tzeng CH](#), [Wang SJ](#).

Enquête nationale menée entre 2000 et 2006 a porté sur 2317 patients myasthéniques de Taiwan. Le risque ratio de tuberculose = 1,96, intervalle de confiance à 95% [IC] 1,22-3,16, $p = 0,005$

OMRANE M..Né le 30/11/1961 m' consulté le 17/12/2013 pour point de coté gauche et dyspnée

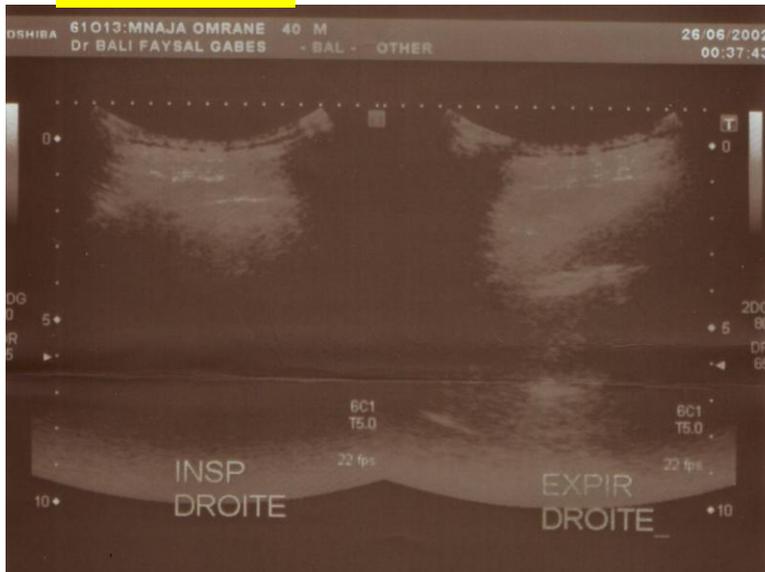


Patient présentant une myasthénie révélée par un ptosis associé à un thymome.
Stérnotomie médiane. La capsule est manifestement dépassée et la tumeur s'étend aux
niveaux de la fenêtre aortico-pulmonaire. Le phrénique gauche envahi a été sacrifié

ULTRASONOGRAPHIE THORACIQUE :

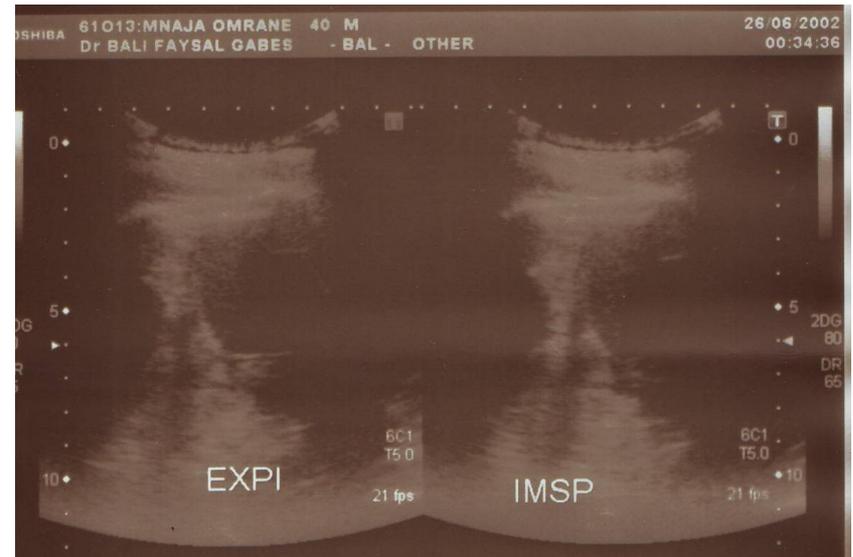
A.I.M.S(Amplitude course diaphragmatique a une sec. d'inspiration. profonde(Eq de V.I.M.S).
Pour une valeur normale Moy 62mm +/- 9,8mm(Equivaux a un VEMS 3,7L+/-0,8)

A DROITE:



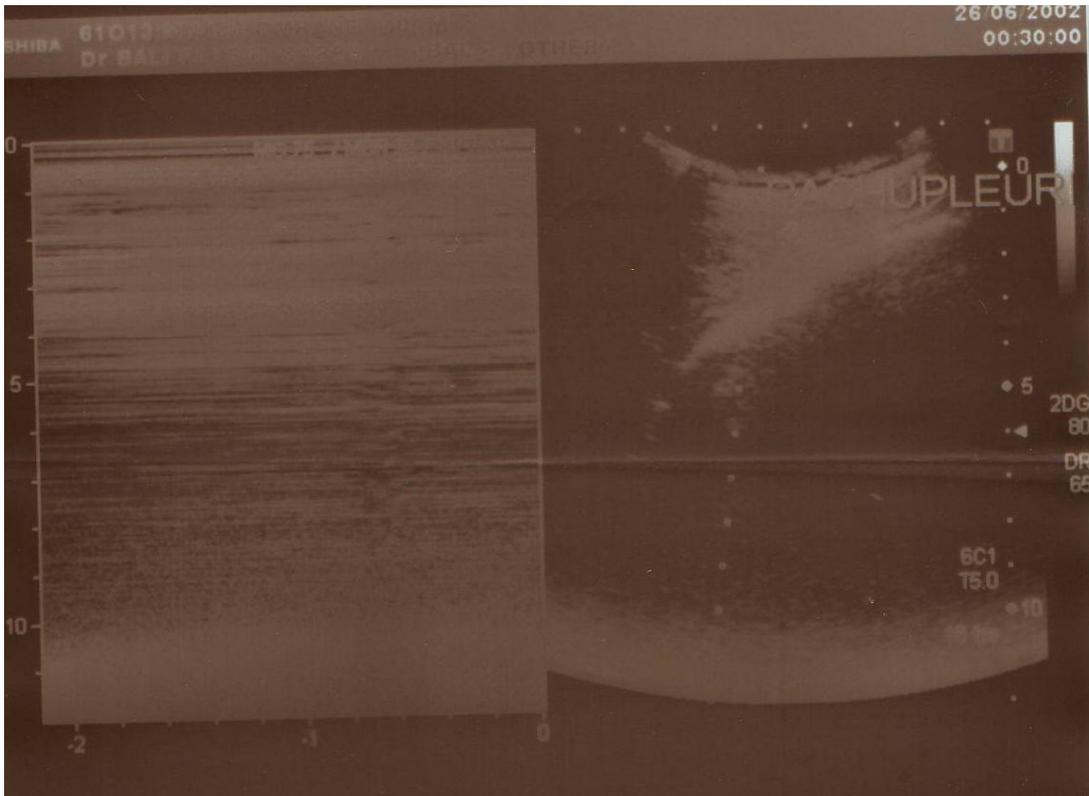
Cul de sac costeau diaphragmatique droit libre-
Coupole située aux 9^{ème} espace intercostale
L'amplitude de la course diaphragmatique a une sec d'inspiration profonde(en passant de l'inspiration a l'expiration)=40mm

A GAUCHE:



Le diaphragme est haut située (7^{ème} EIC)
Il existe une Pachypleurite symphysante .
En respiration force le course diaphragmatique est nulle(Diaphragme immobile)

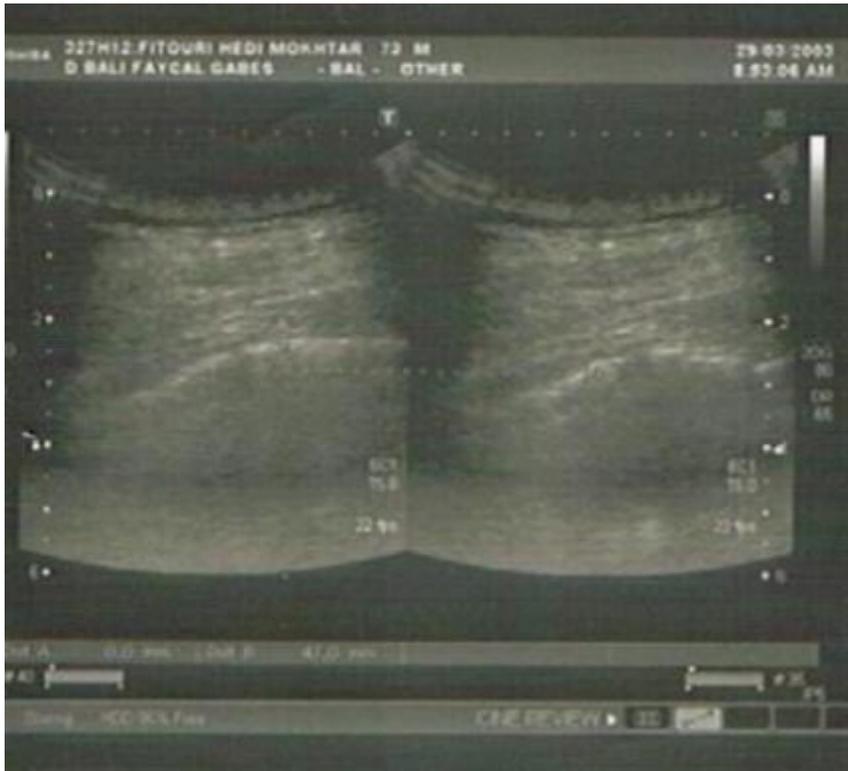
ULTRASONOGRAPHIE THORACIQUE GAUCHE



Il existe une Pachypleurite symphysante sans épanchement attestée par l'absence du signe de la sinusoides en TM

Ultrasound evaluation of diaphragm function in mechanically ventilated patients: comparison to phrenic stimulation and prognostic implications.

Dubé BP^{1,2}, Dres M^{1,3}, Mayaux J³, Demiri S³, Similowski T^{1,3}, Demoule A^{1,3}.



C'est l'épaisseur du diaphragme (et non la course diaphragmatique) qui est fortement corrélé à la force du diaphragme et prédictateur de la durée de la ventilation et du décès à l'hôpital.

Asthma

& the Over 65s

Capture Forme libre

An information paper for health professionals



©2013

Table 3. Considerations when choosing inhaler devices for older patients

Problem	Solution
Reduced maximal inspiratory flow	Consider pMDI alone or with spacer. Avoid dry-powder inhalers.
Reduced manual dexterity	Consider pMDI with spacer or dry-powder inhaler. Avoid pMDI without spacer.
Inability to coordinate actuation and inhaling	Consider pMDI with spacer or dry-powder inhaler. Avoid pMDI without spacer.
Inability to form effective seal with lips around mouthpiece	Use spacer plus face mask.
Osteoarthritis of hands	Consider a <i>Haleraid</i> with a pMDI.

pMDI: pressurised metered-dose inhaler

multiples affections neuromusculaires favorisent l'inocclusion labiale. L'atteinte du nerf VII (Sangle labio-jugale) et du nerf V (muscles masticateurs) sont les plus fréquentes(1).



(1) Lézy J P, Princ G. Paris : Masson ; 1997. Pathologie maxillo-faciale et stomatologie

Parkinson et séquelles d'accident vasculaire cérébral avec atteinte des muscles labio-glosso-pharyngés et troubles salivaires (1) (2)

Capture rectangulaire



- Atonie musculaire faciale ; posture mandibulaire pathologique.
- Altération de la fonction orale tel que la succion et la sensibilité orale
- Sialorrhée compromet la fermeture complète des lèvres.. (Stase souvent diurne discordant avec ;xérostomie nocturne, consistance salivaire est modifiée)..



1) Giess R, *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2000 ; 69 : 121-3.

2) Friedman A, *Parkinsonism and Related Disorders* 2001 ; 7 : 329-32