

# Dystrophie facio- scapulo-humérale (FSH)

La FSH (dystrophie facio-scapulo-humérale) est une maladie génétique qui touche les muscles. Elle provoque une faiblesse progressive, surtout au niveau du visage, des épaules et des bras. Elle peut également affecter les muscles abdominaux et les membres inférieurs (avec un steppage) au fil du temps. La maladie évolue lentement et différemment selon les personnes.

Dans certains cas, la FSH peut aussi entraîner :

- \_ Une baisse de l'audition (surtout dans les cas sévères d'apparition précoce),
- \_ Des troubles de la vision (liés à la rétine),

**Ce document est confidentiel et soumis au secret médical.**

*Nul ne peut en exiger la communication sans autorisation du titulaire ou de son représentant légal.*

## Recommandations en cas d'urgence

### 1. Encombrement bronchique

- \_ **Prévoyez une aide à la toux** : *Hyperinsuflation, AMBU, humidification, percussionnaire, cough assist.*
- \_ **Kinésithérapie respiratoire jusqu'à deux fois par jour.**

### 2. Insuffisance respiratoire

- \_ **Utiliser facilement la ventilation non invasive en cas d'hypoventilation alvéolaire en l'absence de troubles de déglutition.**
- \_ **Se méfier de l'oxygène à haut débit chez un malade non ventilé (risque d'hypercapnie).**
- \_ **En cas de suspicion d'infection, traitement précoce par antibiotiques.**
- \_ **Attention aux risques de fausses déglutitions en cas d'infection ou d'insuffisance respiratoire.**

### 3. Problèmes cardiaques

- \_ **La fonction cardiaque n'est généralement pas affectée.** Les symptômes cardiaques potentiels (palpitations, évanouissements, vertiges et essoufflement) nécessitent des examens appropriés. Les problèmes cardiaques fortuits, sans rapport avec la FSH, sont plus probables que les problèmes liés à celle-ci.

### 4. Problèmes hépatiques

- \_ La créatine kinase sérique et les enzymes hépatiques (AST/ALT, mais pas la gamma GT) **peuvent être légèrement élevées en raison de l'atteinte musculaire.** Le contexte clinique détermine si un examen plus approfondi du dysfonctionnement hépatique apparent est indiqué.

### 5. Problèmes cardiaques

- \_ En raison de leur faiblesse et de leur mauvais équilibre, les patients atteints de FSH **courent un risque élevé de chutes fréquentes.**
- \_ Envisagez de **vérifier le taux de vitamine D et la densité osseuse**, en particulier après une chute ou une fracture.
- \_ **Privilégier la chirurgie pour limiter l'immobilisation.**



### Précautions en cas d'anesthésie

- \_ Certains patients peuvent présenter une sensibilité accrue aux sédatifs, aux anesthésiques inhalés et aux bloqueurs neuromusculaires.
- \_ Il est essentiel que l'anesthésiste soit informé du diagnostic de FSH afin de pouvoir prendre les dispositions nécessaires pour la surveillance postopératoire.
- \_ Evaluation respiratoire (atteinte restrictive et existence de pneumopathies d'inhalation). Les patients dont la fonction respiratoire est compromise présentent un risque anesthésique plus élevé.
- \_ L'intubation peut être difficile.
- \_ Les anesthésiques locaux et le protoxyde d'azote sont sans danger, par exemple pour les interventions dentaires mineures.

### Les situations particulières

- \_ **Douleur** : Les douleurs chroniques, probablement d'origine mécanique secondaire plutôt que directement liées à la myopathie, sont très fréquentes chez les patients atteints de FSH. Les douleurs mécaniques au niveau cervical et lombaire sont courantes, en particulier chez les patients qui développent une myopathie axiale et une lordose lombaire (souvent visible sous forme d'abdomen proéminent).
- \_ **Alitement** : maintenir la mobilisation, prévenir la thrombose veineuse.
- \_ **Troubles de déglutition** : avis ORL.
- \_ **Constipation** : La constipation est fréquente chez les patients atteints de FSH dont la mobilité est considérablement réduite, mais une évaluation peut être nécessaire pour exclure d'autres causes.
- \_ **Ophthalmologie** :
  - \_ Une conjonctivite et une ulcération de la cornée peuvent survenir en raison d'un clignement limité et d'une incapacité à fermer correctement les yeux, y compris pendant le sommeil. Les patients doivent envisager d'utiliser des larmes artificielles et de protéger leurs yeux pendant leur sommeil.
  - \_ La vasculopathie rétinienne, généralement asymptomatique, peut toucher les patients atteints de FSH.
- \_ **ORL** : La perte auditive neurosensorielle à haute fréquence est courante et généralement asymptomatique.



### Recommandations en cas d'hospitalisation

- \_ Adapter l'appel malade aux possibilités motrices du patient.
- \_ Utiliser les appareils de ventilation, orthopédiques (orthèses) et de communication du patient.
- \_ Prise en charge kinésithérapeutique pour mobilisation le plus tôt possible.
- \_ Mise en place d'un matelas alternating selon clinique.
- \_ Prévoir une alimentation adaptée selon l'échelle de standardisation internationale des textures (passage d'office de la diététicienne).
- \_ Surveillance du poids pendant l'hospitalisation.
- \_ **Attention : Une faiblesse musculaire faciale importante peut entraîner une mauvaise interprétation des expressions émotionnelles, en particulier chez les personnes atteintes d'une FSH sévère apparue pendant l'enfance.**

**!!! Il est indispensable de prendre contact avec le médecin assurant la prise en charge habituelle du malade. !!!**