كلية الطب والصيدلة وطب الأسنان
FACULTÉ DE MÉDECINE, DE PHARMACIE ET DE MÉDECINE DENTAIRE
جامعة سيدي محمد بن عبد الله - فاس
UNIVERSITÉ SIDI MOHAMED BEN ABDELLAH DE FES

Retentissement respiratoire des maladies neuromusculaires et leur prise en charge

Mémoire présentée par :

Dr Yousra AFKAR

Née le 01/01/1994

Pour l'obtention du diplôme de spécialité en médecine

Option : PNEUMO-PHTISIOLOGIE

Sous la direction de :

Pr Mounia SERRAJ

Session Juin 2025

Dédicace :

A mes maitres,

Je tiens à vous exprimer ma profonde reconnaissance et ma sincère gratitude. Depuis le début de mon parcours en pneumologie, vous avez été non seulement des maîtres de savoir, mais aussi des guides, des modèles d'excellence, et des sources d'inspiration. Votre expertise, votre pédagogie, ainsi que votre humanité m'ont permis de grandir, d'apprendre et de me développer dans cette discipline si exigeante et fascinante. Grâce à vos enseignements, j'ai acquis des compétences précieuses, mais plus encore, vous m'avez transmis une véritable passion pour la pneumologie. Vous avez su éveiller en moi le désir de toujours approfondir mes connaissances et de ne jamais cesser d'apprendre.

Cette réussite que je vous dédie aujourd'hui est avant tout la vôtre. Vous m'avez aidé à construire les bases solides d'une pratique médicale fondée sur l'empathie, le savoir et l'engagement. Je vous exprime toute ma reconnaissance et vous assure que vos enseignements continueront à guider mes pas tout au long de ma carrière.

Au staff médical du service de pneumologie

Je tiens à exprimer toute ma gratitude et ma reconnaissance à vous, mes confrères, pour l'exemple de dévouement et de compétence que vous représentez. Au cours de ma formation, vous avez été des sources inestimables de savoir, de soutien et de motivation. Votre expertise, votre capacité à transmettre vos connaissances avec passion et votre volonté de collaborer ont profondément enrichi mon parcours professionnel ; vous êtes tous des modèles pour moi, et c'est avec une grande humilité que je me tiens parmi vous, unissant nos forces pour faire face aux défis de la médecine.

A ma famille et mes proches

Je tiens à dédier cette réussite à ceux qui m'ont toujours soutenu, encouragé et aimé inconditionnellement : ma famille et mes proches. Sans vous, rien de tout cela n'aurait été possible.

À mes parents, pour votre amour incommensurable, vos sacrifices et vos conseils toujours précieux. Vous avez été mes premiers mentors, mes premières sources d'inspiration, et sans votre soutien constant, je n'aurais jamais trouvé la force de poursuivre mes rêves.

À mes frères, pour leur soutien sans faille, leurs encouragements, et leur présence réconfortante, que ce soit dans les moments heureux ou les périodes plus difficiles. Vous avez toujours cru en moi, et pour cela, je vous suis éternellement reconnaissant.

À mon mari, ton amour, ta patience et ton soutien inestimables m'ont permis de me concentrer sur mon parcours tout en sachant que tu étais toujours là, prêt à me relever. Tu as été mon ancre, mon partenaire, celui qui m'a encouragée et réconfortée à chaque étape de ce voyage. Sans toi, rien de tout cela n'aurait eu la même signification.

À mes amis proches, pour votre amitié sincère, vos rires et vos précieux moments de partage. Vous avez été là pour célébrer mes succès, mais aussi pour me relever dans les moments de faiblesse. Cette réussite, je vous la dédie à vous tous. Vous êtes ma plus grande source de motivation et de force.

Merci pour votre amour, vos sacrifices, et pour être là, à chaque étape de ma vie.

PLAN

PLAN **3**

Liste des abréviations **7**

INTRODUCTION **9**

RAPPELS ET GENERALITES **12**

I. DEFINITION DES MALADIES NEUROMUSCULAIRES : **13**

II. RAPPELS PHYSIOLOGIQUES DE LA VENTILATION : **15**

III. LES MECANISMES DE LA DEFAILLANCE RESPIRATOIRE DES PATIENTS NEUROMUSCULAIRES **19**

1. Respiration paradoxale *20*

2. Hypoventilation *21*

3. Le sommeil *26*

4. Dysfonctionnement de la toux *28*

5. Les troubles de la déglutition *30*

6. Phonation *30*

IV. EVALUATION DE RETENTISSEMENT RESPIRATOIRE DES MNM : **31**

1. Evaluation clinique : *31*

2. Méthodes d'exploration paracliniques *33*

3. Epreuves fonctionnelles respiratoires *34*

4. La gazométrie artérielle : *40*

5. Oxymétrie nocturne *42*

6. Capnographie transcutanée nocturne : *43*

7. La polysomnographie : *44*

8. Évaluation de la qualité de la toux 45
9. La déglutition et ses troubles 46

V. PRISE EN CHARGE : 47

1. Évaluation initiale et suivi 48
2. Assistance ventilatoire mécanique 49
3. Outils d'aide à la toux : 53
4. La trachéotomie 56
5. Stimulation phrénique : 57
6. Dysphagie et troubles de déglutition : 58
7. Intervention sur le système respiratoire passif 59
8. Prévention de la maladie thromboembolique veineuse 60
9. Prise en charge globale : 60

MATERIELS ET METHODES 62

RESULTATS 65

I. PROFIL EPIDEMIOLOGIQUE : 66

1. Age : 66
2. Sexe : 66
3. Consanguinité 67
4. Type de maladie neuromusculaire 67

II. DONNEES CLINIQUES 68

1. Age de début des symptômes 68
2. Délai de consultation : 68
3. Symptômes respiratoires : 69
4. Symptômes extra-respiratoires : 70
5. Saturation pulsée en oxygène (SpO2) : 71

6. DEP à la toux : 71

III. DONNEES PARACLINIQUES : 72

1. Bilan initial : 72

2. Bilan de 3 mois : 79

3. Bilan de contrôle de 6 mois : 84

4. Bilan de suivi de 1 an et plus : 89

DISCUSSION 97

I. PROFIL EPIDEMIOLOGIQUE : 98

1. Age 98

2. Sexe : 99

3. Consanguinité 100

4. Les cas similaires dans la famille : 100

5. Type de maladie neuromusculaire 101

II. DONNEES CLINIQUES 102

1. Age de début des symptômes 102

2. Délai de consultation : 103

3. Symptômes respiratoires : 103

4. Symptômes extra-respiratoires : 104

III. EXPLORATIONS RESPIRATOIRES DES PATIENTS NEUROMUSCULAIRES 105

1. Gazométrie artérielle : 106

2. La spirométrie : 107

3. Pression inspiratoire et expiratoire maximales (PI max et PE max) ... 109

4. L'oxymétrie nocturne : 110

5. Polygraphie ventilatoire : 111

6. La capnographie transcutanée nocturne 112

7. Echographie diaphragmatique : 114

IV. PRISE EN CHARGE RESPIRATOIRE : 115

1. Traitement ventilatoire 115

2. Aide au désencombrement 125

V. RYTHME DE SUIVI : 127

VI. SURVEILLANCE DE L'EFFICACITE DE LA VNI : 131

CONCLUSION 135

RESUME 138

SUMMARY 140

ملخص 142

ANNEXES 144

BIBLIOGRAPHIE 153

Liste des abréviations

- **MNM** : maladies neuromusculaires
- **SNC** : système nerveux central
- **PEC** : prise en charge
- **CRF** : capacité résiduelle fonctionnelle
- **VT** : volume courant
- **FR** : fréquence respiratoire
- **CPT** : capacité pulmonaire totale
- **CV** : capacité vitale
- **CI** : capacité inspiratoire
- **VRE** : volume de réserve expiratoire
- **PI max** : pression inspiratoire maximale
- **PE max** : pression expiratoire maximale
- **SNIP** : sniff nasal inspiratory pressure
- **Pes** : pression œsophagienne
- **Pga** : pression gastrique
- **Pdi** : pression transdiaphragmatique
- **PaO2** : pression artérielle en oxygène
- **PaCO2** : pression artérielle en dioxyde de carbone
- **PTCO2** : pression transcutanée en dioxyde de carbone
- **OPN** : oxymétrie de pouls nocturne
- **SaO2** : saturation artérielle en oxygène
- **BPCO** : bronchopneumopathie chronique obstructive

- **VNI** : ventilation non invasive
- **TVM** : trachéotomie-ventilation mécanique
- **GEP** : gastrostomie endoscopique percutanée
- **SLA** : sclérose latérale amyotrophique
- **SAS** : syndrome d'apnée de sommeil
- **ROT** : reflexe ostéo-tendineux
- **DEP** : débit expiratoire de pointe
- **CVF** : capacité vitale forcée
- **SAOS** : syndrome d'apnée obstructive du sommeil
- **REM** : rapid eye mouvement
- **CVL** : capacité vitale lente
- **SpO2** : saturation pulsée en oxygène
- **PPC** : pression positive continue
- **VAD** : ventilation à domicile
- **PS** : pressure support
- **VAPS** : volume assured pressure support
- **DMD** : dystrophie musculaire de Duchenne
- **EFR** : exploration fonctionnelle respiratoire
- **DEPT** : débit expiratoire de pointe à la toux

INTRODUCTION

Les maladies neuromusculaires sont des pathologies résultantes de lésions du système nerveux périphérique moteur. Il s'agit d'une atteinte d'au moins un des constituants de l'unité motrice (motoneurone, de la jonction neuromusculaire, ou du muscle lui-même), Ces maladies concernent aussi bien les enfants que les adultes et peuvent être diagnostiquées à différents moments de la vie. Ce sont des maladies regroupant des pathologies très variées, Certaines sont d'une extrême gravité, d'autres permettent une vie quasi-normale.

Il est difficile d'évaluer avec précision le nombre de personnes atteintes de maladies neuromusculaires, les sources épidémiologiques étant rares ou inexistantes ; elles sont pour la plupart considérées comme des maladies orphelines c'est-à-dire « rares » car leur prévalence, ou en d'autres termes leur fréquence, est inférieure à 1 personne sur 2000. La prévalence en Europe est estimée d'une personne atteinte sur 2000. En 2009, selon les estimations, 246 000 Européens étaient atteints de maladies neuromusculaires, [1] ; en Algérie, entre 30 000 et 50 000 Algériens souffrent de dystrophie musculaire de Duchenne [2]. Au Maroc, la prévalence n'est pas précisée dans la littérature car aucune étude n'a été réalisée dans ce sens.

Les MNM sont caractérisées par une diminution des capacités musculaires. Cette dégradation des capacités locomotrices peut occulter d'autres dysfonctionnements. Ainsi, la dégradation de la fonction respiratoire des patients atteints d'une maladie neuromusculaire est insidieuse. En raison de la diminution globale de l'activité, les caractères du début de dysfonctionnement de la fonction respiratoire habituellement notés à l'effort ne sont pas perceptibles, mais bien présents et sous-estimés. La faiblesse de la fonction des muscles respiratoires est très souvent détectée lors d'un événement de détresse respiratoire aiguë.

Il faut savoir que l'atteinte des muscles respiratoires est une complication majeure de la majorité des MNM, et détermine le plus souvent le pronostic et la mortalité des patients. [3]

La problématique respiratoire est centrée autour de l'atteinte des muscles respiratoires, inspiratoires mais aussi expiratoires [4] sans oublier les conséquences ventilatoires des déformations de la cage thoracique. Les différentes atteintes respiratoires sont la survenue de troubles respiratoires nocturnes qui sont variables (apnées obstructives, centrales ou hypoventilation), d'une insuffisance respiratoire chronique restrictive hypercapnique et encombrement et infections respiratoires à répétition suite à une déficience de la toux. En pratique, la conséquence de l'insuffisance respiratoire chronique du neuromusculaire est le risque de décompensation respiratoire aiguë, qui est le plus souvent brutale et rapidement fatale. [5]

La prise en charge des troubles respiratoires par un traitement précoce et adapté et par l'accompagnement du patient et de sa famille est l'un des principaux facteurs d'amélioration du pronostic, de l'espérance de vie, et de la qualité de vie de ces patients.

Les objectifs de cette étude sont de rechercher et confirmer l'atteinte respiratoire chez les malades neuromusculaires, Identifier l'apport des différents examens réalisés pour la mise en évidence de cette atteinte, d'évaluer l'impact de la prise en charge de l'atteinte respiratoire sur la qualité de vie et le pronostic des patients neuro musculaires.

RAPPELS ET GENERALITES

I. Définition des maladies neuromusculaires :

Les maladies neuromusculaires sont définies comme un groupe de pathologies hétérogènes qui se caractérisent par des modifications musculaires progressives de natures diverses, entraînant une réduction de la force et de l'endurance des muscles, leur atrophie et des déformations squelettiques secondaires à cette atrophie.

Elles affectent le système nerveux périphérique (SNP) et principalement un des constituants de l'unité motrice en fonction de la pathologie :

- les muscles (myopathie, myosite)
- la jonction neuromusculaire (myasthénie, botulisme, syndromes myasthéniques congénitaux),
- le motoneurone à partir de son axone (polyradiculonévrite, mono-multinévrite, polynévrite) ou à partir de son corps cellulaire au niveau de la corne antérieure de la moelle épinière (amyotrophie spinale, poliomyélite, sclérose latérale amyotrophique).

Toutefois, certaines de ces pathologies peuvent avoir une expression pluri-systémique dépassant le cadre de l'unité motrice et pouvant concerner le système nerveux central (SNC). [6]

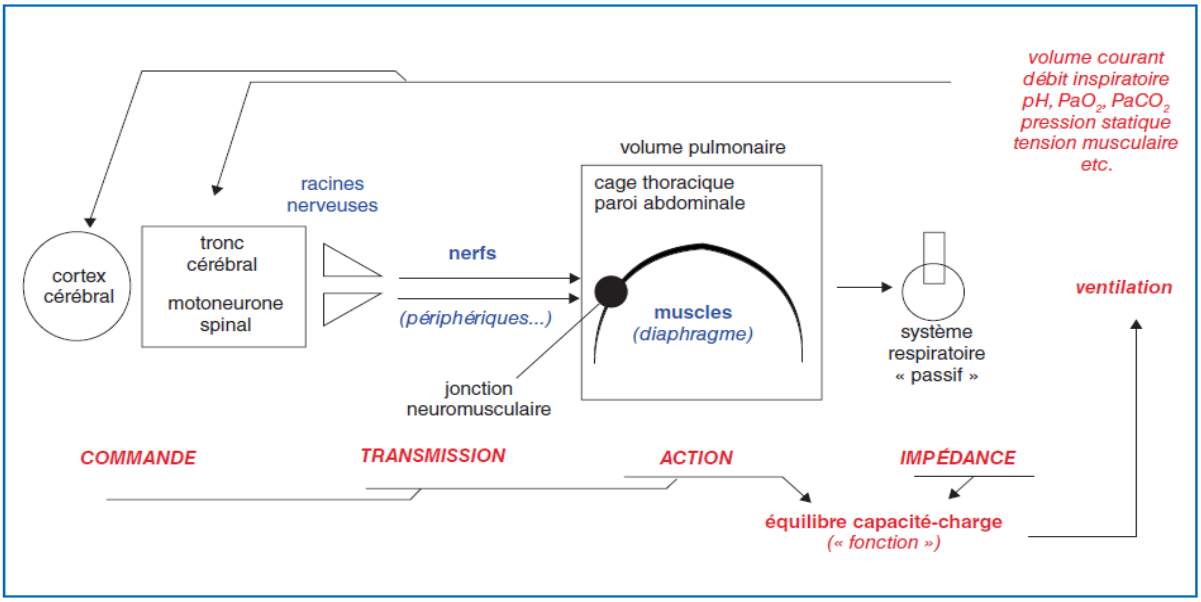


Figure 1 : système actif et passif de la commande respiratoire.

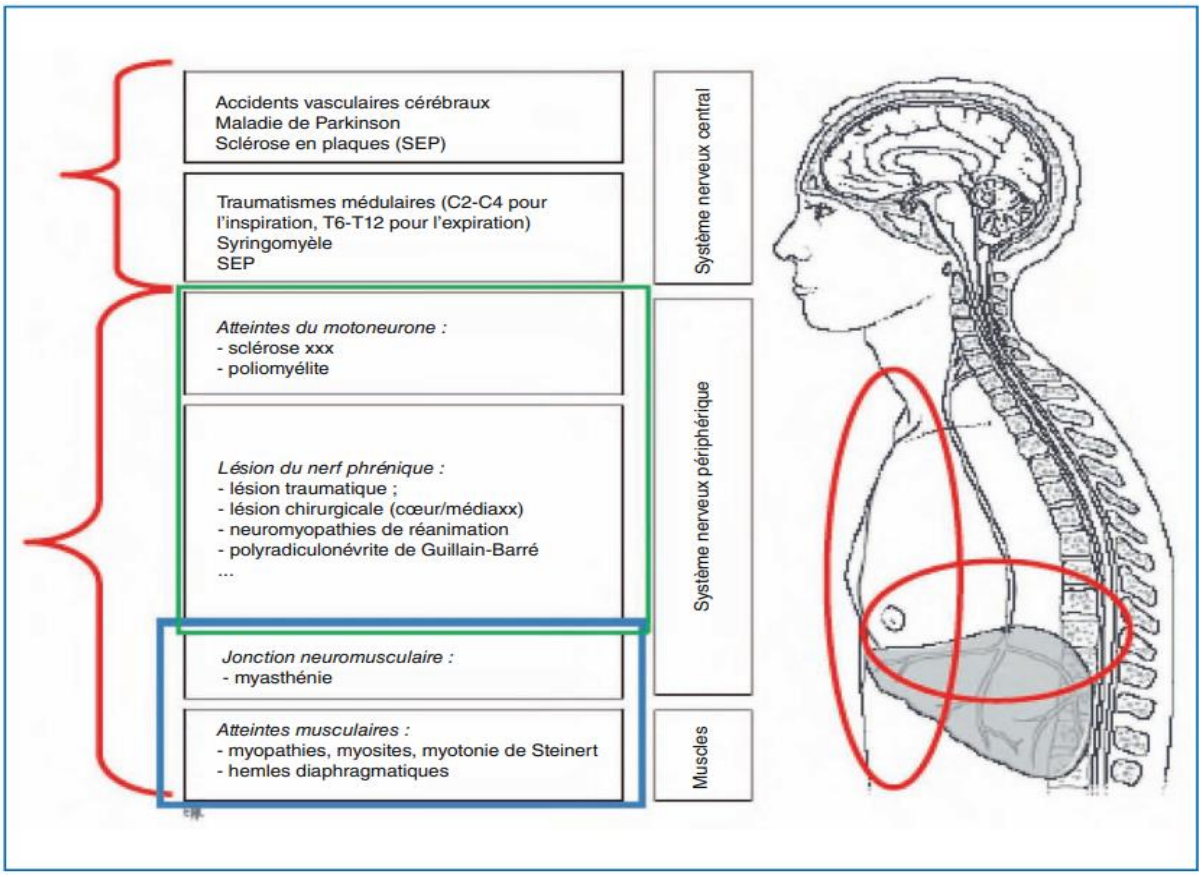


Figure 2 : les principales maladies neuromusculaires en fonction de la localisation d'atteinte.

II. Rappels physiologiques de la ventilation :

L'appareil respiratoire a comme principal objet d'oxygéner le sang et d'en éliminer le dioxyde de carbone (CO2) qu'il transporte. La respiration est un processus physiologique dont la mise en œuvre organise des échanges gazeux entre l'environnement et l'organisme grâce au renouvellement du gaz alvéolaire.

La respiration comprend plusieurs phénomènes distincts et complémentaires :

- La ventilation : Elle concerne les échanges gazeux, c'est-à-dire le renouvellement de l'air présent dans les poumons et voies aériennes ;
- La diffusion : Elle prend place au niveau alvéolaire et concerne les échanges de part et d'autre de la membrane alvéolo-capillaire séparant le milieu gazeux (alvéole) et le milieu liquide (sang) ;
- La perfusion : Est le processus circulatoire permettant de transformer le sang veineux (riche en CO2 et pauvre en O2) en sang artériel (riche en O2 et pauvre en CO2) destiné ensuite à être apporté aux cellules pour répondre à leurs besoins métaboliques ;

La ventilation est assurée par un ensemble de structures qui forment le système respiratoire mécanique. Le temps de respiration actif requiert l'engagement des muscles inspiratoires, tandis que le temps d'expiration est passif et ne nécessite pas d'intervention musculaire, sauf dans certaines circonstances.

La ventilation normale implique la coordination spatiotemporelle précise, 24 heures sur 24, de divers groupes musculaires. Les mécanismes qui contrôlent

l'inspiration sont nombreux et complexes, avec autant de sources possibles de dysfonctionnement :

- le système nerveux central où la commande nerveuse dite « commande inspiratoire » prend sa genèse ;
- le système nerveux périphérique qui assure la conduction et la transmission de la commande inspiratoire vers les effecteurs musculaires ;
- les muscles inspiratoires qui produisent une force déterminée par leurs propriétés contractiles intrinsèques. Le principal muscle de l'inspiration est le diaphragme. [8]

Cet ensemble d'éléments forme le système inspiratoire actif. Cependant le volume courant inspiré sous l'action de ce système ne dépend pas directement de la force musculaire produite, mais plutôt du gradient de pression ainsi créé. Un ensemble complexe de facteurs entre en jeu dans cette transformation : la longueur du diaphragme au moment de sa contraction, sa géométrie et son rapport avec la cage thoracique, les propriétés mécaniques de cette dernière, la compliance de la cavité abdominale à laquelle participe le tonus des muscles abdominaux.

De plus, le volume inspiré grâce au gradient de pression créé entre l'atmosphère et le poumon dépend de l'impédance du système respiratoire passif déterminé par la résistance des voies aériennes et par la compliance du parenchyme pulmonaire et de la paroi thoracique. [8]

Une dysfonction musculaire inspiratoire correspond donc à un déséquilibre entre la charge globale (demande métabolique, impédance et résistance mécaniques) et la capacité neuromusculaire au sens large, envisagée non seulement en termes de force, mais aussi en termes d'endurance, pour que les charges puissent être surmontées de façon efficace. [8]

Chez l'homme, au repos, et en position couchée, l'expiration est passive, mue par le retour élastique du poumon et de la paroi thoracique à leur position d'équilibre (capacité résiduelle fonctionnelle [CRF]). Les muscles expiratoires entrent parfois en jeu pour l'expiration calme chez certains sujets, en position assise ou debout. Ces muscles sont les premiers recrutés lors d'une augmentation de la demande ventilatoire, à l'exercice ou en réponse à une charge métabolique ou mécanique. Les mécanismes qui contrôlent l'expiration sont dans ce cas aussi nombreux et complexes que ceux qui déterminent l'inspiration avec une commande centrale, une transmission périphérique (niveau médullaire T6–T12) et des effecteurs musculaires variés (muscles abdominaux, intercostaux internes et triangulaire du sternum, mais aussi d'autres groupes musculaires comme les pectoraux, etc.). Les muscles respiratoires et leur contrôle (coordonné à celui de la glotte) sont les déterminants essentiels de la toux réflexe comme de la toux volontaire. [8]

	Au repos	A l'exercice (avec charge)
Inspiration	— Diaphragme — Scalènes — Intercostaux parasternaux	— Diaphragme — Scalènes — Intercostaux externes — Intercostaux parasternaux — Sterno-cleido mastoïdiens — Triangulaire du sternum
Expiration	Passive (pas d'intervention musculaire)	— Abdominaux — Intercostaux internes — Triangulaire du sternum

Figure 3 : les muscles contribuant à la mécanique ventilatoire.

Il importe de noter que les mécanismes neurologiques qui contrôlent de façon automatique la rythmogenèse ventilatoire et son adaptation homéo kinétique aux besoins de l'organisme peuvent être temporairement mis au second plan sous l'effet de commandes volontaires, destinées aux muscles inspiratoires comme aux muscles expiratoires. Ceci permet la réalisation de manœuvres ventilatoires volontaires (comme celles que l'on demande aux patients pour les explorations fonctionnelles respiratoires), mais aussi l'utilisation de l'appareil respiratoire pour des tâches non respiratoires, dont la parole et la toux volontaire sont les principaux exemples. Il est clair que, même intactes, ces commandes volontaires ne peuvent être efficaces que si leurs effecteurs sont préservés. [8]

III. Les mécanismes de la défaillance respiratoire des patients neuromusculaires

L'impact d'une maladie neuromusculaire sur la fonction respiratoire peut se traduire par des altérations diverses tant au niveau des groupes musculaires que des fonctions du système respiratoire actif ; Ces troubles engendrent des dysfonctionnements importants de la fonction respiratoire.

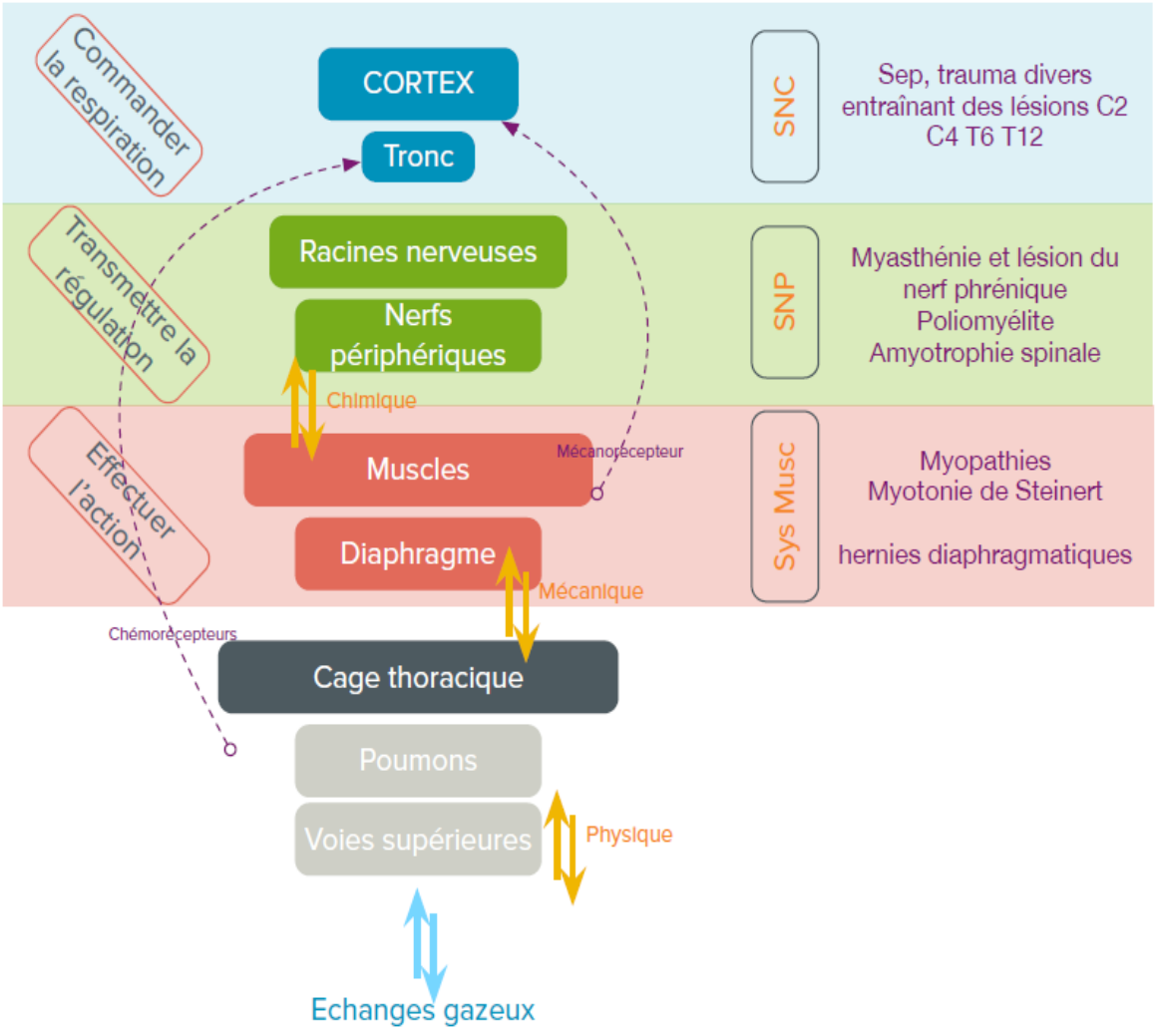


Figure 4 : les relations entre les systèmes participant à la ventilation et l'impact des principales maladies de l'unité motrice [7]

1. Respiration paradoxale

La respiration paradoxale est un mouvement d'une partie de la cage thoracique opposé au mouvement général entraîné par la respiration. C'est-à-dire que lors d'une inspiration normale, la descente du diaphragme en raison de sa contraction, va se traduire par une augmentation de la pression abdominale et un gonflement du ventre. En cas de défaillance du diaphragme, les muscles respiratoires annexes vont être sollicités pour développer la cage thoracique et y créer une dépression nécessaire au renouvellement des gaz alvéolaires. Cependant, l'absence de sollicitation du diaphragme ne va pas générer la séparation entre les compartiments thoracique et abdominal. Ainsi, la dépression générée par la contraction des muscles respiratoires annexes va aspirer le diaphragme vers le haut et diminuer les pressions abdominales. A l'examen visuel cela se caractérise par un ventre qui se dégonfle lors d'une inspiration.

La respiration paradoxale est un état pathologique se traduisant par un ventre qui dégonfle à l'inspiration et qui gonfle à l'expiration à l'opposé de son mouvement classique lorsque le diaphragme assure son rôle de pompe. Ce mouvement traduit donc un épuisement de ce muscle ou une défaillance dans la commande effectrice.

Une respiration paradoxale chez un patient évoque la défaillance du système respiratoire et pose la question de la ventilation mécanique assistée.

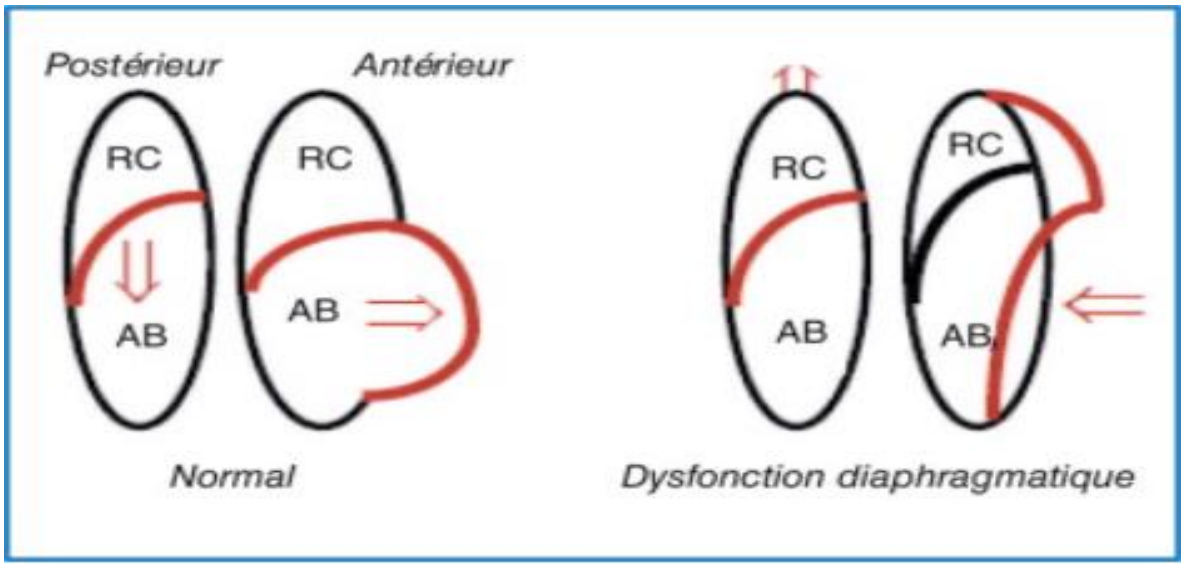


Figure 5 : Mécanisme de la respiration abdominale paradoxale.

2. Hypoventilation

L'impact des maladies neuromusculaires sur le système musculaire prend la forme d'une défaillance croissante des capacités des muscles à générer des contractions en fréquence et en intensité. Ce phénomène se répercute directement sur la fonction respiratoire. En effet, la faiblesse des muscles respiratoires dégrade la capacité de ces derniers à générer une dépression suffisante à l'inspiration et ainsi à effectuer un renouvellement complet du gaz alvéolaire.

Les patients atteints de maladies neuromusculaires ayant des retentissements au niveau respiratoire présentent donc généralement une hypoventilation alvéolaire. Cette hypoventilation est caractérisée à la fois par une baisse du volume courant (VT) et une augmentation de la fréquence respiratoire (FR). Cet état implique la mise en place à la fois d'une hypoxémie et d'une hypercapnie.

Dans les premiers stades de la maladie, le maintien de la capnie est provisoirement possible en raison d'une faible production du CO2 par

l'organisme et la diminution des afférences respiratoires tant au niveau des chémorécepteurs que des mécanos récepteurs et la compensation métabolique [9] [10]. Une fois l'hypercapnie installée, il y a création d'un cercle vicieux lié à une hypoventilation (élévation de la FR et diminution du VT) ce qui diminue fortement la ventilation alvéolaire avec augmentation de l'espace mort par rapport aux volumes mobilisables. [11]

Les muscles inspiratoires ne se limitent pas au seul diaphragme même si ce dernier constitue le principal acteur de l'acte inspiratoire. Les scalènes, les intercostaux, les muscles accessoires de la respiration sont aussi sollicités et ce d'autant plus en cas de dysfonction diaphragmatique. Les atteintes de ces muscles vont se traduire par une dysfonction de la mécanique respiratoire. Ainsi, la dépression générée par ces muscles et leurs actions respectives sur le gril costal sera plus faible et donc le volume inspiré plus faible.

L'impact de la faiblesse des muscles inspiratoires se traduit par une limitation de l'expansion de la cage thoracique, un plus petit volume inspiré. Indirectement ces phénomènes vont se traduire par une rétention du CO2, une hypercapnie et participent à la défaillance du système respiratoire.

a) Déficience de la mécanique respiratoire

En situation de faiblesse, les muscles inspiratoires sont dans l'incapacité de générer une inspiration complète. Ce phénomène participe alors à une augmentation de la rigidité de la cage thoracique. En effet, en l'absence de sollicitation suffisante, le système musculo-ostéo-articulaire se dégrade en raison de différentes atteintes. D'un côté, on note une atrophie des groupes musculaires sous-utilisés, associée à des changements structurels. D'un autre côté, l'apparition d'ostéoporose, une dégradation intra/extra articulaire notamment par l'apparition

d'adhésion interne et une destruction des cartilages articulaires sont les facteurs d'une dégénérescence de ces tissus liée à la mobilisation insuffisante de ces structures. [12]

Ces éléments participent à renforcer la rigidité de la cage thoracique et ainsi à augmenter la charge respiratoire. [13]

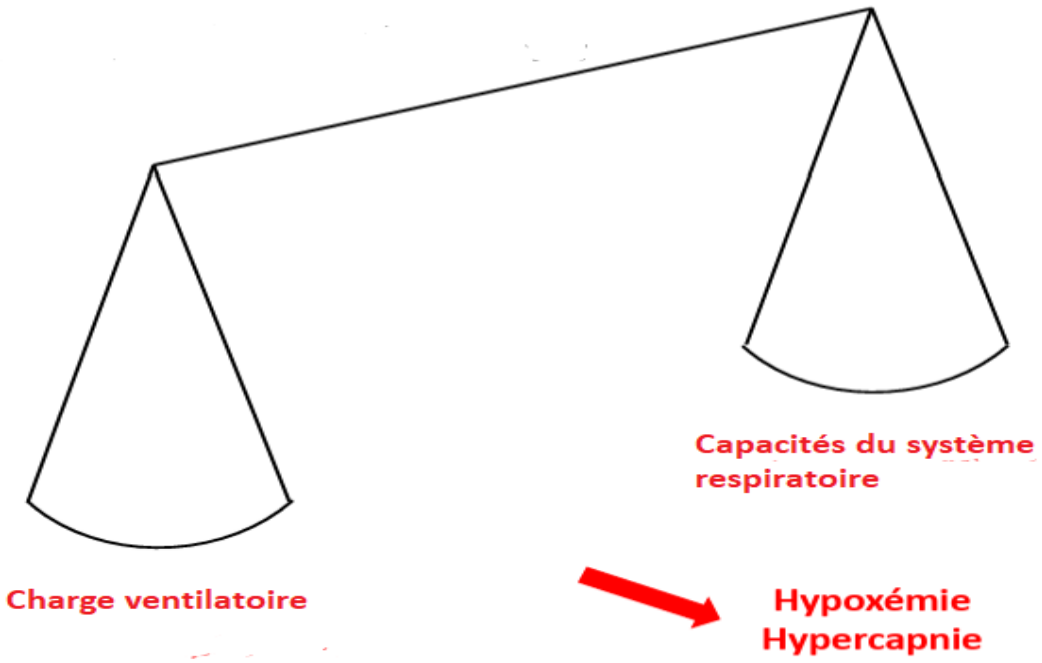


Figure 6 : les conséquences de déficience de la mécanique ventilatoire.

b) Scoliose thoracique

Les phénomènes déjà cités lorsqu'ils surviennent pendant la croissance peuvent altérer la formation de la cage thoracique. En effet, les muscles de la colonne victimes aussi des altérations des MNM visseront pour maintenir la colonne dans ses courbures et les vertèbres dans l'axe les unes des autres. Ainsi, ces difficultés vont se traduire par des rotations des vertèbres et des inclinaisons. Ces phénomènes vont créer une scoliose thoracique.

Une cyphoscoliose est l'association à la fois d'une scoliose et d'une cyphose. Une scoliose est une déformation de la colonne vertébrale associant une déviation latérale du rachis et rotation postérieure des vertèbres. La cyphose représente une anomalie de la courbure de la colonne dans l'axe antéro-postérieur, Cette anomalie est généralement symétrique, ainsi, une cyphoscoliose associe d'une part une rotation des vertèbres avec un décalage permanent dans l'axe latéral, et d'autre part, une courbure dans l'axe antéro-postérieur.

Ces déformations impactent directement la cage thoracique et ses capacités d'expansion/rétraction, ces déformations réduisent donc les capacités respiratoires en modifiant la compliance de la paroi thoracique. Les cyphoscolioses sont très souvent présentes dans le cas d'affection neuromusculaire, les cyphoscolioses idiopathiques représentent 80% des cas. [14][15] L'insuffisance respiratoire d'un sujet atteint de cette pathologie dépend de l'âge et de l'importance de la déformation. Pour mesurer l'importance de la cyphoscoliose, on utilise la mesure de l'angle de Cobb [16]. Lorsque cet angle dépasse 100°, une insuffisance respiratoire se développe. Cependant, cette valeur cible doit être relativisée en fonction de l'importance des déformations latérales et de la rotation des vertèbres.

c) Le syndrome ventilatoire restrictif

La population de patients déficients neuromusculaires se caractérise par un syndrome ventilatoire restrictif, et se traduit par une réduction des volumes mobilisables, ainsi qu'une diminution de la compliance du système respiratoire passif.

Le syndrome ventilatoire restrictif est une diminution de l'aptitude à ventiler les poumons, liée à une limitation de l'expansion thoraco pulmonaire. Il est caractérisé par une diminution de la CPT. Elle est accompagnée d'une réduction de la capacité vitale lente (CV). Ce syndrome est de type fonctionnel et impose au patient de mettre en œuvre des stratégies de compensation. À l'examen d'un patient présentant un syndrome restrictif, on constate un VT diminué et une fréquence respiratoire augmentée. Cette adaptation a pour objectif de maintenir une ventilation alvéolaire constante au début.

Ce syndrome est le point commun d'un certain nombre d'affections de nature et de fréquence très diverses. Ces affections peuvent schématiquement être divisées en deux groupes :

1. Les atteintes anatomiques et/ou fonctionnelles de la paroi thoracique,
2. Les atteintes parenchymateuses qualitatives ou quantitatives,
3. Les atteintes musculaires respiratoires.

Le syndrome restrictif est une atteinte fonctionnelle du système respiratoire dont les causes sont principalement liées à des atteintes anatomiques et/ou fonctionnelles de la paroi thoracoabdominale. [7]

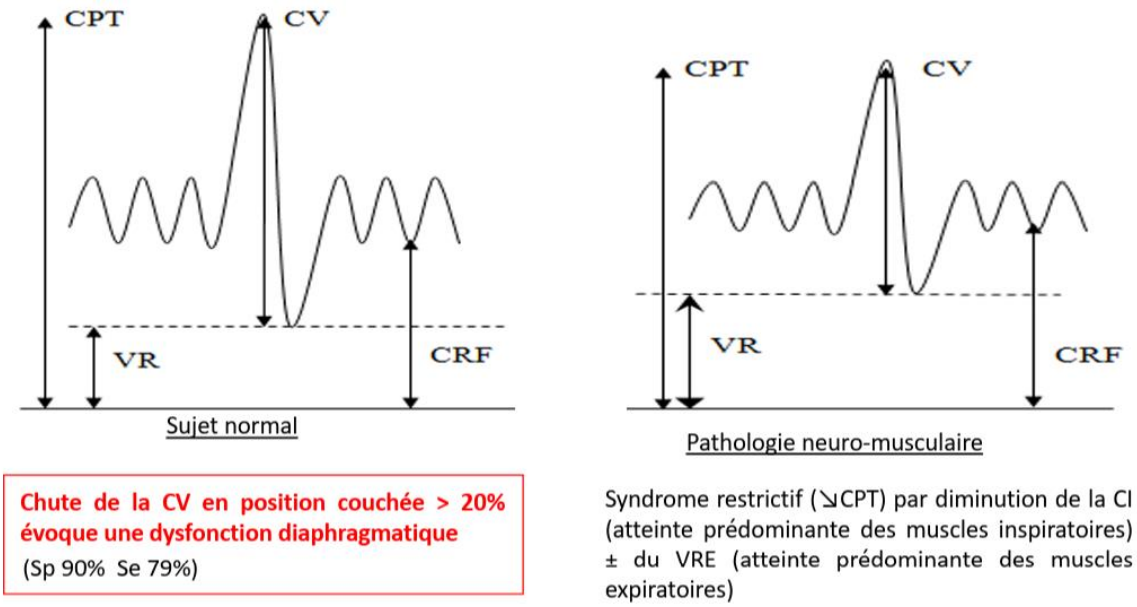


Figure 7 : Explorations fonctionnelles respiratoires (EFR). À gauche : EFR normales ; À droite : EFR d'un patient atteint d'une pathologie neuromusculaire.

3. Le sommeil

Le sommeil normal est divisé en sommeil lent (75 %) et sommeil paradoxal (25 %). Le sommeil lent est subdivisé en sommeil lent léger (55 %) et sommeil lent profond (20 %). En temps normal, au cours du sommeil paradoxal, il y a perte du tonus de tous les muscles hormis le diaphragme et les muscles oculaires. La fréquence respiratoire et la contraction augmentent. La compliance de la cage thoracique diminue et les résistances des voies aériennes augmentent. [17]

Le sommeil implique des adaptations mécaniques et neurophysiologiques ; que les altérations liées aux maladies neuromusculaires rendent souvent impossibles, et ceci avant même que la ventilation diurne ne soit perturbée. De nombreux mécanismes peuvent perturber la ventilation au cours du sommeil et l'architecture du sommeil chez ces patients. Des apnées obstructives ont été décrites, par exemple dans les formes bulbaires de sclérose latérale

amyotrophique et dans la maladie de Charcot-Marie-Tooth, avec atteinte des muscles dilatateurs des voies aériennes supérieures [18].

Des épisodes d'hypopnées et d'apnées centrales accompagnés d'hypoxémie ont été décrits durant le sommeil paradoxal [1, 18, 19]. Durant cette phase du sommeil, les muscles inspiratoires sont inhibés, à l'exception du diaphragme et des muscles dilatateurs des voies aériennes, qui conservent une action phasique. Le maintien de la ventilation dépend alors essentiellement de la contraction diaphragmatique. En cas de dysfonction diaphragmatique, des épisodes d'hypoventilation surviennent en sommeil paradoxal, caractérisés par une polypnée superficielle avec hypoventilation, donc désaturation [18,19, 20].

En outre, chez les patients atteints de sclérose latérale amyotrophique, une désorganisation de l'architecture du sommeil a été démontrée avec une réduction, voire une suppression, du sommeil paradoxal [19]. Ceci pourrait correspondre à un phénomène neurologique adaptatif pour lutter contre l'hypoventilation. Avec l'évolution de l'atteinte respiratoire, tous les stades du sommeil sont altérés, ce qui aboutit à une fragmentation importante du sommeil. Des anomalies similaires ont été décrites au cours de dysfonctions diaphragmatiques « pures », survenant en dehors d'une maladie neuromusculaire généralisée [21].

La qualité du sommeil peut par ailleurs être perturbée par l'encombrement et par des facteurs non ventilatoire (douleurs musculaires, contractures, hyper salivation nocturne). Une privation de sommeil diminue l'endurance des muscles inspiratoires chez le sujet sain et est donc théoriquement susceptible d'avoir des répercussions sur la fonction respiratoire diurne [21].

Par ailleurs, il a été démontré que les troubles du sommeil ont un impact important sur la mortalité [19, 20, 22].

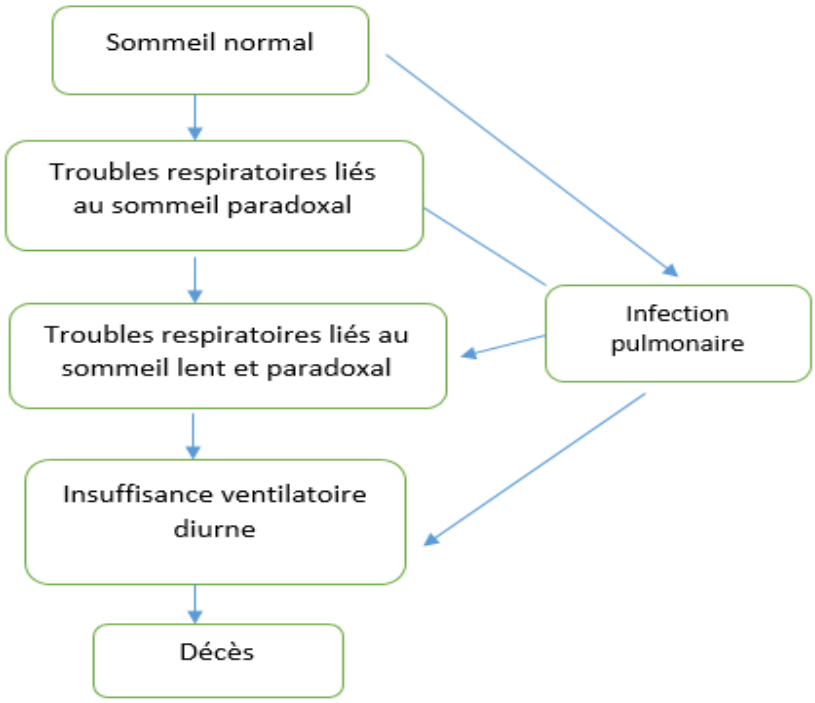


Figure 8 : évolution des troubles respiratoires au cours du sommeil chez les malades neuromusculaires.

4. Dysfonctionnement de la toux

La toux est une expiration forcée explosive intervenant dans la défense mécanique de l'arbre trachéobronchique. Elle peut être réflexe, consécutive à la stimulation de récepteurs à l'irritation qui sont diffus dans l'arbre bronchique. Elle peut également être volontaire. Dans ce cas, elle comprend trois phases successives :

- L'inspiration d'un grand volume courant ;
- Le développement et le maintien d'une forte pression expiratoire à glotte fermée ;
- Le relâchement brutal de la glotte assurant l'expulsion des sécrétions.

Chacune de ces trois phases peut être touchée au cours des maladies neuromusculaires. En effet, l'atteinte des muscles inspiratoires diminue, au cours de la première phase, le volume pulmonaire atteint : ceci implique un rappel élastique thoracopulmonaire moindre, et place les muscles expiratoires, étirés par l'inspiration, à un niveau suboptimal de leur relation force longueur. L'atteinte contractile des muscles expiratoires diminue en outre leur capacité à produire une pression positive au cours de la deuxième phase. Enfin, l'atteinte de la musculature pharyngolaryngée, courante, altère la fonction glottique (qui peut également être dégradée au niveau central, par exemple au cours des scléroses latérales amyotrophiques avec atteinte bulbaire). La compréhension de ces mécanismes est primordiale pour adapter les méthodes de désencombrement aux possibilités du patient. En effet, l'application d'une technique faisant appel à une fonction déficiente est non seulement inutile, mais aussi épuisante et dangereuse. [23,24]

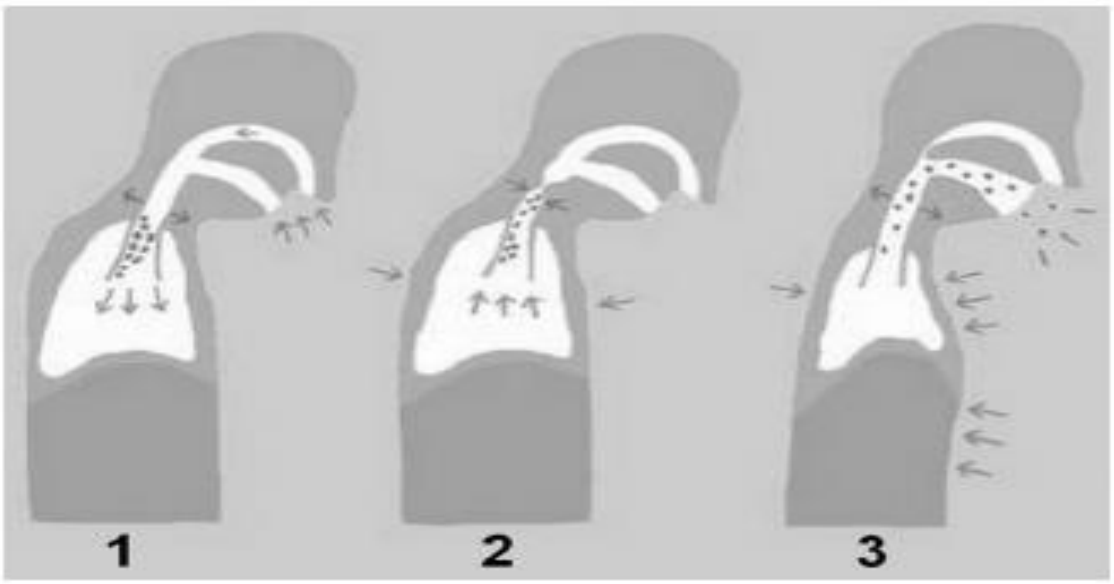


Figure 9 : Les trois étapes de la toux. 1 : inspiration d'un volume prétussif ; 2 : augmentation de la pression intrathoracique à glotte fermée ; 3 : ouverture de la glotte et expulsion.

5. Les troubles de la déglutition

Les troubles de la déglutition sont liés aux défaillances des muscles des voies aériennes supérieures. Très fréquents, chez les patients atteints de maladies neuromusculaires, ces troubles affectent la ventilation et augmentent fortement les fausses routes. Ils ont un profond retentissement sur la nutrition et le sommeil [25]. Ces phénomènes affectent aussi la parole et donc réduisent les possibilités de communication, ce qui peut conduire à un isolement.

6. Phonation

En l'absence de dysarthrie et de troubles de la sphère oto-rhino-laryngologique, la production de sons par l'air passant entre les cordes vocales à l'expiration est tardivement atteinte, car elle ne nécessite qu'une pression faible de quelques centimètres d'eau [26]. La perte de la parole par manque de débit d'air constitue donc le signe d'une atteinte respiratoire gravissime.

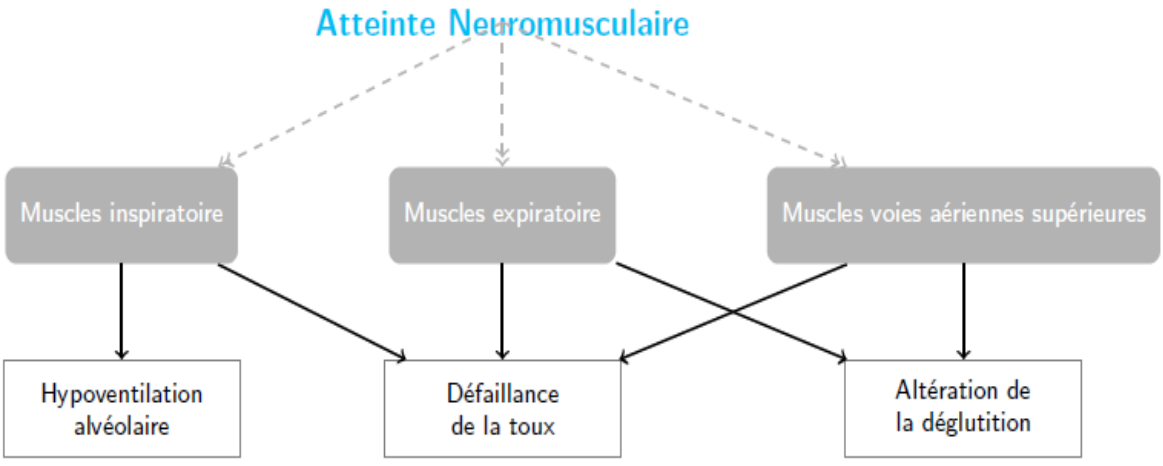


Figure 10 : Répercussions des MNM sur les muscles impliqués dans la ventilation

IV. Evaluation de retentissement respiratoire des MNM :

1. Evaluation clinique :

a) Symptômes et signes d'insuffisance respiratoire :

Malgré son importance pronostique, l'atteinte respiratoire est souvent sous-évaluée, car elle se caractérise par des symptômes et des signes cliniques peu spécifiques, fréquemment non recherchés et sous-estimés par les patients eux-mêmes.

- La dyspnée est d'autant plus rare que le handicap physique du patient est marqué, les « occasions » de la ressentir disparaissant avec la limitation locomotrice. Il arrive cependant, dans les cas où l'atteinte respiratoire prédomine sur l'atteinte locomotrice (certaines formes de myotonie et de sclérose latérale amyotrophique, le déficit en maltase acide), que la dyspnée soit une source directe de handicap en interdisant l'utilisation des capacités locomotrices restantes. La plainte dyspnéique étant rarement spontanée, il est important de la rechercher, soit dans le passé, soit dans le présent, en posant systématiquement la question d'une dyspnée à la parole ou à la déglutition.
- L'orthopnée est également importante à rechercher. Le caractère immédiat de l'inconfort respiratoire au passage en décubitus est une particularité des maladies neuromusculaires, l'installation de l'orthopnée étant souvent plus progressive lorsqu'elle répond à d'autres causes (comme l'insuffisance cardiaque). Il est classique de relier ce signe à une dysfonction diaphragmatique [22, 27], mais sensibilité et spécificité sont mal connues. Une orthopnée majeure doit néanmoins inciter à rechercher une dysfonction

diaphragmatique, et à en faire le bilan. Elle influence également la prise en charge pratique du patient. Ce signe clinique suffit à lui seul à introduire une ventilation mécanique chez les patients atteints de sclérose latérale amyotrophique [28].

- Lorsque l'insuffisance respiratoire s'accompagne d'hypercapnie, les symptômes en sont souvent présents, bien que non spécifiques et souvent dus à l'acidose respiratoire, marquant alors une urgence immédiate. Sueurs, céphalée, anxiété, irritabilité, troubles du caractère ou du comportement, difficultés de concentration, tachycardie, tachypnée sont les manifestations les plus fréquentes d'acidose respiratoire hypercapnique.
- À l'examen clinique, Il est essentiel de mesurer la saturation pulsée en oxygène ; une désaturation en état stable indique plutôt qu'une insuffisance respiratoire est déjà présente, l'observation des mouvements de la cage thoracique et de l'abdomen renseigne sur la contribution du diaphragme et des muscles extra-diaphragmatiques à la production du volume courant. Une respiration paradoxale abdominale définie comme une diminution de la circonférence de l'abdomen concomitante à l'expansion thoracique inspiratoire est évocatrice d'une dysfonction diaphragmatique. On recherche également une utilisation des muscles accessoires marquée par un tirage sus-sternal, sus-claviculaire ou intercostal. Une hypertrophie des muscles du cou signe une compensation au niveau des muscles inspiratoires extra-diaphragmatiques [27, 29].

b) Symptômes associés aux troubles du sommeil

Ils se distinguent surtout par leur diversité car ils signent souvent un sommeil non réparateur, sans spécificité aucune : réveils nocturnes, fatigue et céphalée matinales, perte d'appétit, somnolence diurne, troubles cognitifs, difficulté de concentration, pollakiurie nocturne, baisse de la libido, etc. [27] La somnolence diurne excessive peut se quantifier avec le score d'Epworth. Un score supérieur à 10/24 suggère une somnolence pathologique (même si ce score n'a jamais été validé dans les maladies neuromusculaires et dont la sensibilité reste à évaluer, d'autres scores plus spécifiques comme le SINQ5 sont en cours d'étude).

c) Atteinte de la toux

Demander au patient de tousser est déjà très informatif et permet de déterminer l'efficacité de la toux. L'encombrement s'entend par ailleurs facilement avec, et souvent même sans stéthoscope.

2. Méthodes d'exploration paracliniques

Les examens respiratoires dans les maladies neuromusculaires vont avoir deux objectifs :

- Confirmer une atteinte respiratoire d'origine neuromusculaire et éliminer les autres causes de dyspnée, fréquentes dans la population générale, qui ne doivent pas être négligées (asthme, bronchopneumopathie chronique obstructive [BPCO] par exemple) ;
- Engager un processus de surveillance régulier pour ne pas manquer un niveau d'atteinte respiratoire entraînant une hypoventilation et qui mérite une ventilation mécanique.

L'exploration des patients souffrant de maladies neuromusculaires commence par des épreuves fonctionnelles respiratoires standards.

3. Epreuves fonctionnelles respiratoires

a) Analyse des volumes :

Les volumes chez le neuromusculaire sont mesurés à l'aide d'un spiromètre. Ils ont pour but de détecter un éventuel syndrome restrictif caractérisé par une diminution de la capacité pulmonaire totale (CPT) accompagnée d'une réduction de la capacité vitale (CV) [30]. La CV est le plus grand volume gazeux mobilisé entre les positions d'inspiration complète (capacité inspiratoire=CI) et d'expiration complète (volume de réserve expiratoire=VRE).

Cet examen, qui peut se réaliser au lit du malade, est simple, et l'évolution des grandeurs mesurées au cours du temps (CV au premier plan) a une valeur prédictive quant à la progression de l'atteinte respiratoire [31,32]. Ainsi, au cours des dystrophies musculaires de Duchenne de Boulogne, le seul facteur prédictif de la durée de vie est l'âge auquel la CV chute en dessous de 1 L [22]. La sensibilité et la spécificité de la mesure de la CV pour diagnostiquer une atteinte diaphragmatique sont très faibles. En revanche, s'agissant d'un examen simple à réaliser, des mesures répétées de la CV doivent donc faire partie du monitorage de routine de ces patients afin de suspecter un niveau d'atteinte associé à une hypoventilation. La sensibilité d'une valeur de CV inférieure à 50 % pour détecter une hypoventilation n'est malheureusement que seulement de 58 % [25]. Elle doit donc être mesurée en position assise et couchée.

Effectivement, la CV couchée est un bon critère diagnostique (sensibilité=90% et spécificité=79%) pour dépister une atteinte diaphragmatique

[33]. En cas d'atteinte diaphragmatique en position couchée, des pressions hydrostatiques abdominales s'appliquent. Un diaphragme faible ne pouvant pas résister, les volumes mobilisables sont réduits. Une diminution supérieure à 25% par rapport à la CV assise au lieu de 5 et 10% chez des sujets sa²ins, constitue un signe de dysfonction diaphragmatique sévère [34].

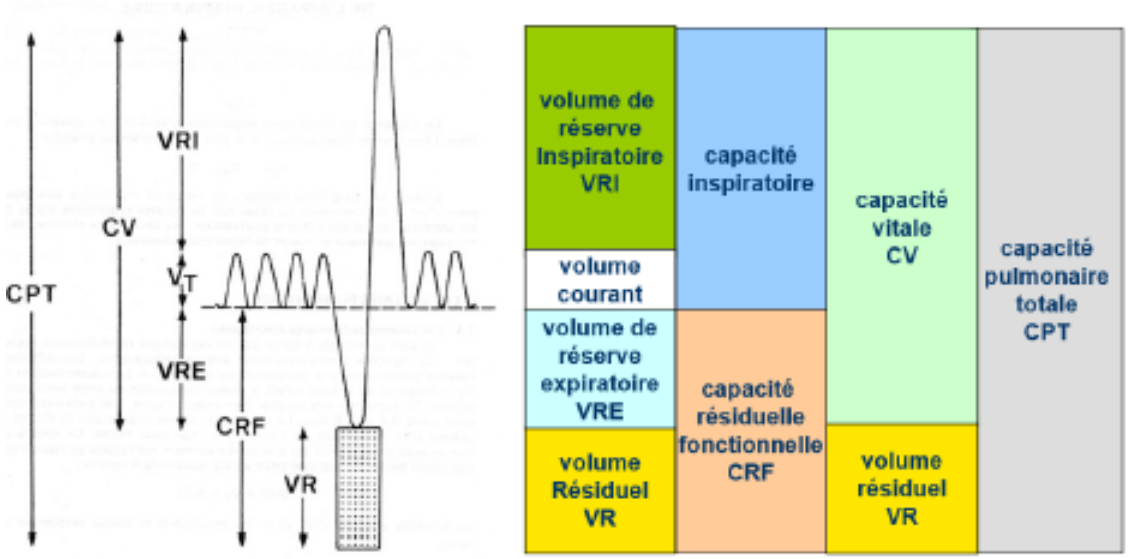


Figure 11 : volumes et capacités pulmonaires.

b) Analyse des pressions :

L'étape suivante de l'exploration du retentissement respiratoire d'une maladie neuromusculaire consiste à évaluer les pressions que les muscles ventilatoires sont capables de développer.

L'approche la plus simple est la mesure de pressions « volitionnelles » (produites par une manœuvre volontaire demandée au patient). Ces pressions peuvent être mesurées à la bouche (pressions statiques) ou au nez (pressions dynamiques). La pression inspiratoire maximale (PI max) mesurée au VR ou à la

CRF et la pression expiratoire maximale (PE max) mesurée à la CRF, ou plus souvent à la CPT (volume correspondant à la configuration optimale des muscles inspiratoires), reflètent la pression générée par les muscles respiratoires durant un effort maximal [35].

Ces valeurs dépendent également du volume pulmonaire, et des valeurs anormales (PI max < 80 cmH20) [36] peuvent refléter une distension pulmonaire plutôt qu'une diminution de la contractilité musculaire. La PI max est cependant simple à réaliser et est plus sensible que la CV au début de l'atteinte respiratoire, car la force musculaire diminue avant qu'une baisse du volume inspiré ne soit manifeste.

Pour évaluer la pression inspiratoire maximale (PI max, MIP « pression inspiratoire maximale »), le patient doit d'abord expulser tout l'air de ses poumons, puis insérer un embout buccal dans sa bouche (les narines obstruées) et inhaler rapidement et fortement contre une valve fermée (manœuvre de Müller) pendant au moins deux secondes. Pour la mesure de la pression expiratoire maximale (PE max, MEP « maximal expiratory pressure »), le patient ingérera le maximum d'air possible dans les poumons et effectuera une expiration rapide et abrupte d'au moins deux secondes (en opposition à une valve fermée, manœuvre de Valsalva).

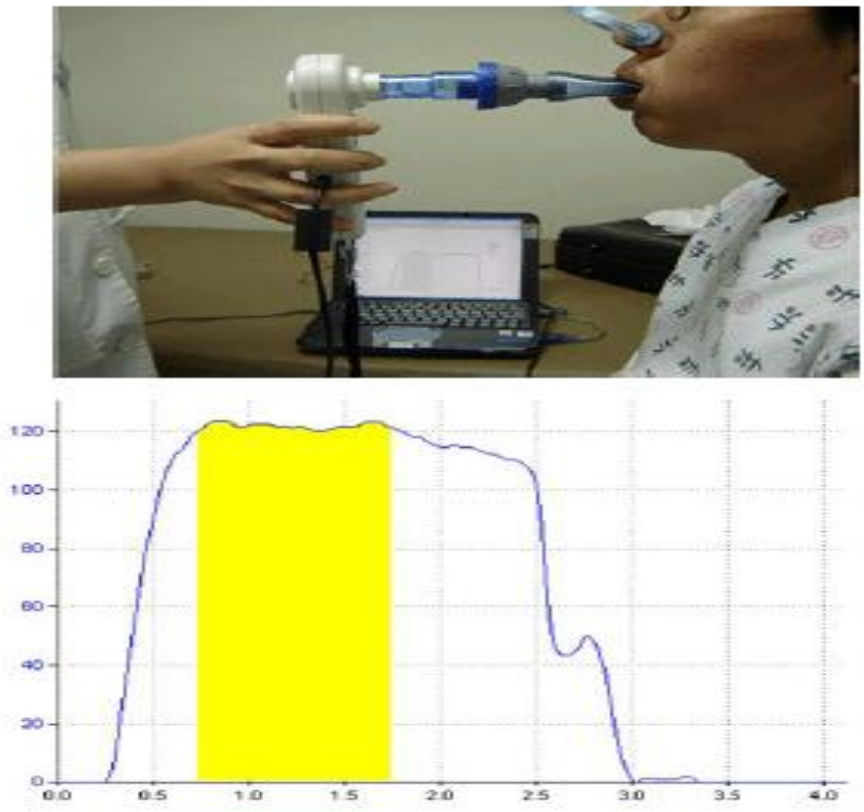


Figure 12 : Mesure de pression inspiratoire maximale PI max

Le test de reniflement ou Sniff-Test (sniff nasal inspiratory pressure [SNIP]), est particulièrement intéressant au cours des maladies neuromusculaires, s'agissant d'une manœuvre « naturelle » facile à comprendre et exécuter. On demande au patient d'effectuer, aussi rapidement et aussi fort que possible, un reniflement à partir de la CRF. Une narine par laquelle passe un cathéter relié à un capteur de pression est occluse par de la cire, un coussinet ou un ballonnet, pendant que le patient inspire par l'autre narine. Des valeurs supérieures à −70 cmH2O chez l'homme et −60 cmH2O chez la femme sont rarement associées à une faiblesse significative des muscles inspiratoires [37,38]. Le meilleur examen

pour détecter une situation d'hypoventilation est le SNIP [39] avec une sensibilité de 97 % pour un SNIP inférieur à 40 cmH2O.

Figure 13 : test de reniflement ou Sniff test

Cependant, les patients souffrant d'une atteinte neurologique altérant la capacité à coordonner les mouvements sont souvent incapables de réaliser des mouvements respiratoires de nature balistique, comme le Sniff-Test. La production de pressions normales lors de manœuvres volontaires rend très peu probable une atteinte neuromusculaire respiratoire sévère, mais des valeurs basses ne sont pas spécifiques, pouvant être dues à un manque de motivation ou de coopération ou à une atteinte bulbaire. Une mesure au masque est alors possible [40].

Il est parfois utile de préciser les résultats obtenus lors de mesures de pression à l'ouverture des voies aériennes (bouche, nez, canule de trachéotomie) par des

mesures plus spécifiques, ceci en particulier si l'on veut identifier non plus une atteinte inspiratoire ou expiratoire globale, mais une atteinte d'un groupe musculaire donné. Pressions statiques et pressions dynamiques peuvent ainsi être mesurées dans le thorax et l'abdomen via des sondes à ballonnet œsophagiennes et gastriques, donnant accès par soustraction à la pression transdiaphragmatique, spécifique du diaphragme, mais ceci est bien évidemment beaucoup plus invasif, et ne peut être utilisé qu'exceptionnellement et rarement pour un suivi régulier.

Pour s'affranchir des réserves liées à la coopération du patient, les pressions respiratoires peuvent être mesurées en réponse à des stimulations nerveuses (stimulation phrénique pour le diaphragme, stimulation dorsale pour les abdominaux). Pour l'exploration du diaphragme, diverses techniques de stimulation phrénique sont disponibles. La pression est mesurée au volume pulmonaire de fin d'expiration. Elle peut être échantillonnée à la bouche. La pression développée reflète alors correctement la fonction diaphragmatique pour autant que la pression alvéolaire soit adéquatement transmise à travers les voies aériennes.

La mesure de la pression œsophagienne (Pes) en réponse à une stimulation phrénique permet de s'affranchir des problèmes de transmission de pression. Le couplage à une mesure de la pression gastrique (Pga) donne accès à une évaluation très spécifique du diaphragme, via la pression transdiaphragmatique (Pdi) définie comme la différence entre la pression pleurale et la pression abdominale, donc Pdi = Pga − Pes. En effet, le diaphragme est le seul muscle qui, en se contractant, diminue la pression pleurale et augmente la pression abdominale : l'augmentation de la Pdi résulte toujours d'une contraction diaphragmatique. Couplées à l'enregistrement de l'électromyogramme du diaphragme, ces mesures permettent de déterminer le niveau lésionnel de l'atteinte neuromusculaire diaphragmatique.

Ces mesures nécessitent la mise en place de sondes munies de ballonnets en latex ou de mini capteurs de pression au niveau œsophagien et gastrique, ce qui est en général bien supporté par les patients, en l'absence de contre-indications (anticoagulation, troubles majeurs de déglutition).

La stimulation magnétique effectuée au niveau dorsal (T9-10) avec mesure de la Pga renseigne sur la force des muscles abdominaux et donc sur la pression expiratoire [41]. Elle est peu utilisée en routine.

Explorations fonctionnelles avec des propositions de seuils d'alerte [25].

Mesure fonctionnelle	Information attendue
Capacité pulmonaire totale	Diminuée
Volume résiduel	Normal ou augmenté
Capacité vitale (CV)	*> 2000 ml rassurant* *< 1000 ml danger*
Capacité vitale couchée	- 15 % CV assise = forte suspicion de dysfonction diaphragmatique
Pression inspiratoire maximale (PImax)	*SI < 60 % de la théorique = suspicion d'atteinte de la force inspiratoire*
Pression expiratoire maximale (PEmax)	*SI < 80 % de la théorique = forte suspicion d'atteinte de la force expiratoire*
Sniff-Test	*SI < 60 % de la théorique = forte suspicion d'atteinte de la force inspiratoire*
Débit de pointe à la toux	> 160 l/min pour tousser efficacement
Débit de pointe à la toux/débit de pointe (glotte ouverte)	> 1 = contrôle de glotte suffisant
Pression à la bouche après stimulation cervicale magnétique	< 10 cmH_20 suggère une dysfonction diaphragmatique
Pressions gastrique (Pgas), œsophagienne (Pes), transdiaphragmatique (Pdi)	
- En *sniff*	- Pdi < 70 cmH_20 = fonction inspiratoire altérée
- Après stimulation magnétique	- Pdi < 20 cmH_20 = dysfonction diaphragmatique
- À la toux	- Pgas < 90 cm H_20 = fonction expiratoire altérée
- Après stimulation de T10	- Pgas < 10 cmH_20 = fonction expiratoire altérée

Tableau 1 : explorations fonctionnelles avec des propositions de seuils d'alerte [36]

4. La gazométrie artérielle :

Elle est indispensable dans le bilan du retentissement respiratoire d'une maladie neuromusculaire. Elle est nécessaire pour poser le diagnostic d'hypoventilation alvéolaire et poser l'indication d'une ventilation mécanique. En l'absence d'atteinte associée de l'échangeur pulmonaire, et donc en l'absence d'anomalie de diffusion ou de rapport ventilation-perfusion, les maladies neuromusculaires ne déterminent d'hypoxémie que dans la mesure où l'épuration alvéolaire en dioxyde de carbone est insuffisante. La baisse de la pression

artérielle en oxygène (PaO2) est donc d'amplitude égale à l'augmentation de la pression artérielle en gaz carbonique (PaCO2) car la somme PaO2 + PaCO2 est normale, supérieure à 120 mm Hg lors d'atteinte des muscles respiratoires. Plus précis, le gradient alvéolo-artériel en O2 est normal.

Toute hypoxémie non expliquée par une hypercapnie chez un patient atteint de maladie neuromusculaire impose donc la recherche immédiate d'une comorbidité respiratoire « parenchymateuse » (atélectasies ; pneumopathies, etc.) ou « vasculaire » (embolie pulmonaire). [8]

Pour interpréter la PaCO2 chez un patient atteint d'une affection neuromusculaire, il convient, encore plus qu'habituellement, de garder à l'esprit que la PaCO2 reflète l'équilibre entre production de CO2 par l'organisme et ventilation alvéolaire. Chez les patients atteints d'affections neuromusculaires, la production de CO2 peut être réduite par l'atrophie musculaire, et la réduction des capacités de mouvement. Une ventilation alvéolaire faible, voire très faible, peut donc suffire à assurer une normocapnie. Par conséquent, l'absence d'hypercapnie ne doit pas rassurer quant au degré d'atteinte respiratoire dans ce contexte, et la présence d'une hypercapnie témoigne forcément d'une dégradation catastrophique de la ventilation alvéolaire. Ce principe explique les dégradations très brutales de l'état respiratoire des patients atteints d'affections neuromusculaires, dont la ventilation alvéolaire ne peut pas augmenter comme elle le devrait dans des situations susceptibles d'augmenter brutalement la production de CO2, au premier plan desquelles les accidents infectieux, qu'ils soient respiratoires ou non.|8]

L'hypercapnie étant définie par une paCO2> 45 mm Hg, elle traduit la survenue d'une insuffisance respiratoire hypercapnique.

Des valeurs gazométriques diurnes normales n'excluent pas l'existence d'hypoventilations nocturnes, éventuellement répétées et prolongées. Une tendance à la polyglobulie ou une élévation même modérée des bicarbonates sanguins sont des indices utiles et doivent faire se poser la question d'explorations nocturnes si elles sont constatées chez de tels patients.

Dans ce cas l'utilisation de mesure continue de la PCO2 toute la nuit est utile avec des appareils de mesure transcutanée (PTCO2). En cas d'indisponibilité de mesure de la PTCO2, une hypoventilation alvéolaire peut être suspectée indirectement par l'hypoxémie associée à l'hypercapnie, et décelée par une oxymétrie nocturne. Au moindre doute sur le mécanisme des désaturations nocturnes, une polysomnographie doit être réalisée, avec PTCO2 et électromyographie des muscles respiratoires accessoires afin de confirmer l'atteinte diaphragmatique, une hypoventilation, un mauvais sommeil, mais aussi éliminer une autre cause comme un syndrome d'apnées obstructives du sommeil ou des apnées centrales.[8]

5. Oxymétrie nocturne

L'oxymétrie de pouls nocturne (OPN) est une technique peu coûteuse qui peut être utilisée à domicile. Elle est simple à interpréter et fournit une évaluation dynamique et non invasive des échanges gazeux pendant le sommeil.

Des désaturations prolongées peuvent refléter une hypoventilation alvéolaire nocturne. En outre, les creux de désaturation suggèrent généralement un syndrome d'apnée obstructive du sommeil. Cependant, la OPN peut ne pas identifier précisément l'hypoventilation nocturne car :

- Une désaturation prolongée peut être due à une inadéquation ventilation/perfusion,
- La qualité du sommeil pendant l'enregistrement doit être pris en compte,
- L'hypoventilation nocturne peut survenir sans désaturation concomitante. [42]

L'oxymétrie nocturne pourrait être une alternative à la polysomnographie et donner une indication sur les perturbations respiratoires pendant le sommeil, mais elle peut également sous-estimer les apnées/hypopnées et l'hypoventilation nocturne, surtout si les poumons des patients sont normaux et qu'ils ne présentent pas une PaO2 diurne basse. Donc une oxymétrie nocturne normale n'élimine rien, sachant surtout qu'il est classique de retrouver une hypercapnie nocturne sans une hypoxémie dans cette population [43,44]. Il convient donc d'associer le monitorage de la saturation artérielle d'oxygène (SaO2) nocturne par celui de la pression transcutanée du dioxyde de carbone (PTCO2) [45]. L'objectif est d'identifier un éventuel état d'hypoventilation alvéolaire chez les patients neuromusculaires [48]. Les signes d'hypoventilation nocturne ainsi que les altérations des gaz du sang matinaux justifient d'autant plus l'évaluation de la PTCO2 [45].

6. Capnographie transcutanée nocturne :

Elle permet de détecter l'hypoventilation alvéolaire nocturne plus tôt et de distinguer l'hypoventilation alvéolaire d'une inadéquation ventilation/perfusion. Cependant, la capnographie nocturne n'est pas réalisée dans de nombreux cas en raison du coût du matériel, de son manque de disponibilité, des défaillances techniques fréquentes [46] et de l'absence d'une définition claire de l'hypoventilation alvéolaire. Sur la base des données actuelles, la capnographie

nocturne ne peut pas être utilisée comme outil de dépistage de première intention, d'autant plus que le seuil utilisé pour définir l'hypoventilation nocturne est sujet à controverse [47-49]. La capnographie nocturne doit être enregistrée lorsque les symptômes, les paramètres fonctionnels et l'oxymétrie de pouls nocturne ne sont pas cohérents.

Selon les règles de notation de l'American Academy of Sleep Medicine, l'hypoventilation nocturne chez les adultes est définie comme une augmentation de la PCO2 (artérielle, transcutanée ou endo-tidale) à une valeur >55 mm Hg pendant ≥10 minutes ou une augmentation de la PCO2 de >10 mm Hg, à une valeur >50 mm Hg pendant ≥10 minutes. Chez les enfants, l'hypoventilation nocturne est notée lorsque la PCO2 dépasse 50 mm Hg pendant >25 % de la durée totale du sommeil. Certains auteurs ont utilisé d'autres définitions de l'hypoventilation pendant le sommeil, incluant un pic de PCO2 transcutanée > 49 mm Hg ou une PCO2 transcutanée moyenne > 50 mm Hg. Cependant, étant donné que diverses définitions sont utilisées pour l'hypoventilation nocturne, des niveaux de CO2 approchant 50 mm Hg pendant le sommeil suggèrent une hypoventilation nocturne et doivent indiquer la mise en place d'une VNI nocturne. [50]

7. La polysomnographie :

Au cours du sommeil, chez les patients neuromusculaires la polysomnographie est l'examen le plus précis pour détecter les anomalies respiratoires au cours du sommeil, et les troubles du sommeil qui en découlent. Ces anomalies sont essentiellement des apnées, des hypopnées et des épisodes d'hypoventilations alvéolaires. [51]

La polysomnographie permet de surveiller la fonction cardio-respiratoire, y compris la fréquence cardiaque, la fréquence respiratoire, les mouvements de l'abdomen et de la paroi thoracique, le flux d'air nasal, l'oxymétrie, les mouvements des membres, la position de sommeil et la surveillance vidéo pendant le sommeil, ainsi que la surveillance simultanée du sommeil à l'aide d'un électroencéphalogramme, d'un électromyogramme et d'un électrooculogramme continus. Pour les patients présentant une faiblesse neuromusculaire, il est également essentiel que le CO2 expiré et/ou transcutané soit surveillé dans le cadre de l'étude afin de détecter une hypoventilation nocturne. Cette panoplie de contrôles fournit non seulement des informations sur les échanges gazeux pendant le sommeil, mais aussi des informations importantes sur la qualité du sommeil. [52]

La polysomnographie est cependant lourde, intrusive, laborieuse et coûteuse. La surveillance elle-même peut perturber le sommeil surtout chez l'enfant et donner des résultats inexacts si l'enfant n'atteint pas la quantité habituelle de sommeil paradoxal. Sa disponibilité pour les enfants varie considérablement et sa rareté a été associée à des différences dans les pratiques de surveillance des troubles du sommeil chez les enfants atteints de MNM. [52]

8. Évaluation de la qualité de la toux

Elle doit être réalisée systématiquement. Une mesure de la pression à la bouche durant une manœuvre expiratoire maximale (PE max) renseigne sur la force des muscles expiratoires. Une valeur supérieure à 50 cmH2O est suffisante pour permettre une toux efficace. La pression maximale lors d'un effort de toux se mesure uniquement au niveau œsophagien ou gastrique, bien qu'une mesure à la bouche serait théoriquement possible. Au niveau gastrique, une valeur

supérieure à 130 cmH2O chez l'homme, 95 cmH2O chez la femme signent une force expiratoire normale [36].

Le pendant non volitionnel de ces mesures est la stimulation magnétique dorsale [41] rarement utilisée et réservée à ce jour pour des procédures de recherche. En revanche, la mesure du débit de pointe à la toux est un examen simple, reproductible, réalisable au lit du patient. La valeur normale varie entre 360 et 1000 l/min. Un minimum de 160 l/min est nécessaire pour expulser les sécrétions bronchiques [41, 50]. Le rapport débit de pointe à la toux sur débit de pointe à glotte ouverte (« débit expiratoire de pointe » classique) permet d'estimer la fonction glottique. Un rapport supérieur à 1 signe une fonction glottique suffisante. Cet examen, sous-utilisé, peut être utile au cours des maladies neuromusculaires où la dysfonction glottique est un élément déterminant de l'inefficacité de la toux, par exemple

9. La déglutition et ses troubles

L'exploration de ces pathologies consiste à enregistrer les muscles du plancher buccal à l'aide d'une électromyographie. Ces enregistrements permettent d'évaluer la synchronisation entre la contraction des muscles du plancher buccal et celle des muscles laryngés et la durée de la période oro-pharyngée. Elles permettent d'apprécier le nombre de gorgées nécessaire pour déglutir un certain volume d'eau. [54]

Dans les pathologies avec atteinte centrale, il a été démontré un manque de coordination des muscles responsables de la déglutition [55, 56] ; tandis que dans les pathologies périphériques, il a été observé un retard du réflexe automatique de déglutition (retard de l'élévation du larynx par rapport à la contraction des muscles du plancher de la bouche), associé à une augmentation de la durée de la

phase pharyngée et une fragmentation du bol alimentaire par plusieurs gorgées [57].

V. Prise en charge :

Bien qu'il s'agisse probablement du volet principal de la prise en charge respiratoire des maladies neuromusculaires vu son importance vitale et son impact positif sur la qualité de vie, l'assistance ventilatoire n'en est pas la seule composante. Non seulement existe-t-il d'autres moyens « mécaniques » d'intervention dont le rôle est important quant à l'amélioration de la fonction respiratoire et à la prévention de complications (au premier plan desquels les techniques de désencombrement), mais encore faut-il élargir le concept de « prise en charge respiratoire des maladies neuromusculaires » à une véritable «philosophie ».

À cet égard, tout patient chez qui le diagnostic de maladie neuromusculaire est retenu devrait se voir proposer un avis pneumologique et un bilan respiratoire, pour détecter une atteinte déjà existante ou, ce n'est pas moins important, pour servir de référence au suivi évolutif. Le pneumologue, doit faire partie intégrante du groupe multidisciplinaire qui doit être l'interlocuteur de chacun de ces patients. Cela passe par une sensibilisation au sujet des pneumologues eux-mêmes (avec de leur part l'investissement nécessaire), mais aussi des autres intervenants. De cette façon, les éléments du diagnostic initial et du suivi peuvent être adaptés à chaque patient dans chaque contexte nosologique, permettant, surtout, d'anticiper les décisions en informant le patient et son entourage sur l'état respiratoire et son évolution. [8]

Dans la prise en charge globale du handicap lié aux maladies respiratoires, la responsabilité du pneumologue est de donner aux patients l'optimum disponible

du point de vue fonctionnel, comme le font d'autres intervenants pour pallier au mieux les déficiences physiologiques diverses. [8]

1. Évaluation initiale et suivi

Le bilan initial de la fonction respiratoire chez un patient atteint d'une affection neuromusculaire ne fait pas l'objet de consensus ni de recommandations. Il paraît raisonnable de dire qu'il doit comporter au minimum :

- Un bilan clinique, mené par un pneumologue, portant une attention particulière aux éléments neuromusculaires de l'examen clinique respiratoire ;
- Une radiographie de thorax de face et de profil au moins une fois dans le suivi ;
- Une spirométrie, avec détermination des volumes pulmonaires statiques et courbe débit-volume ;
- Une mesure de pression inspiratoire, au minimum pression inspiratoire nasale lors d'un reniflement maximal ;
- Une gazométrie artérielle initiale.

D'autres éléments peuvent découler de ce bilan initial en fonction d'éventuelles anomalies (par exemple mesure de la diffusion du monoxyde de carbone, pressions statiques, stimulations phréniques, tests de toux, etc.).

Les résultats de ce bilan doivent faire l'objet d'une information, aux autres membres de l'équipe multidisciplinaire de prise en charge, bien sûr, mais également au patient.

La nature et le rythme du suivi ne font pas non plus l'objet de recommandations ni de consensus. Il est difficile d'imaginer des règles générales, tant les situations sont variées, d'une maladie à l'autre, et dans le cas d'une maladie donnée, d'un patient à l'autre.

Un rythme trimestriel est recommandé pour les maladies rapidement progressives, telles que la sclérose latérale amyotrophique, un rythme annuel est suffisant pour les maladies lentement progressives ou stables, comme les dystrophies musculaires ou les lésions médullaires. D'une façon générale, il apparaît souhaitable que la mesure de la CV devienne de plus en plus un élément de l'examen clinique systématique de ces patients, ce qui implique que, comme la pression artérielle, elle puisse être mesurée simplement par n'importe quel intervenant médical ou paramédical de la prise en charge. La disponibilité de plus en plus grande de spiromètres électroniques miniatures fiables devrait, dans les années futures, permettre à ce « vœu pieux » de devenir une réalité. La surveillance de l'oxymétrie nocturne est un excellent outil, facilement réalisable à domicile et permettant de ne pas passer à côté d'une hypoventilation nocturne. [8]

2. Assistance ventilatoire mécanique

a) Efficacité et limites

Bien que son efficacité soit clairement établie, l'assistance ventilatoire à domicile est encore trop peu utilisée au cours des maladies neuromusculaires. Les raisons de cette sous-utilisation sont diverses, procédant encore, malheureusement, dans certains cas, de la réticence de prolonger, par ce moyen, les souffrances liées à une maladie invalidante et fatale, mais surtout, probablement, d'un déficit d'information sur les méthodes, la logistique, et les

résultats. Sa prescription varie beaucoup d'un pays à l'autre. La situation en France semble privilégiée en raison de la qualité des réseaux associatifs et privés permettant le maintien à domicile de ces patients et en raison de la prise en charge par les caisses d'assurance maladie [58]. En Europe, les maladies neuromusculaires sont la deuxième cause de ventilation non invasive de domicile, après la BPCO [59].

Au cours des maladies neuromusculaires, la ventilation non invasive améliore la survie et la qualité de vie, malgré la progression du handicap physique [60, 61]. Elle diminue les symptômes dus à l'hypoventilation et, chez les patients souffrant de sclérose latérale amyotrophique présentant une hypoventilation nocturne, une amélioration des fonctions cognitives a également été démontrée lors de l'introduction d'une assistance ventilatoire durant la nuit [61]. Elle diminue les épisodes de désaturations nocturnes ainsi que l'hypercapnie diurne.

Il faut également noter que les résultats de l'assistance ventilatoire sont très différents selon les pathologies sur la survie (allant d'une augmentation de la survie de +18 mois dans la sclérose latérale amyotrophique à +20 ans dans la myopathie de Duchenne de Boulogne par exemple). L'effet sur la qualité de vie est également variable [62–74]. L'appareillage est plus difficile chez les patients avec dysfonction bulbaire, qui sont moins compliants et présentent une amélioration de la qualité de vie moins importante [64] malgré une survie qui n'est pas plus courte que les malades sans atteinte bulbaire [65].

Les mécanismes grâce auxquels une assistance ventilatoire exerce cet impact positif sur les symptômes et les échanges gazeux restent mal définis, mais plusieurs hypothèses complémentaires ont été formulées : mise au repos des

muscles respiratoires, amélioration de la sensibilité au CO2, amélioration de la mécanique respiratoire, amélioration du sommeil.

b) Indications :

L'indication d'une ventilation mécanique est toujours l'hypoventilation (Haute Autorité de santé 2015), hypoventilation qui pourra être détectée par des gaz du sang diurnes ou par une mesure continue de la PTCO2 nocturne. La définition de l'hypoventilation est claire sur les gaz du sang, avec une PaCO2 supérieure à 45 mm Hg, elle est moins claire pour la PTCO2, mais des valeurs de plus de 50 mm Hg, dix minutes continues ou plus de 10 % du temps sont actuellement retenues [66].

Les autres critères recommandés ne sont pas des indications à une mise en route de la ventilation non invasive mais plutôt des indicateurs pour pousser à rechercher ou confirmer une suspicion d'hypoventilation, diurne ou nocturne.

Les critères cliniques les plus communément suivis sont actuellement ceux de la conférence de consensus américaine publiée en 1999 sur la ventilation non invasive dans les insuffisances respiratoires chroniques secondaires à un syndrome restrictif [67]. Cette conférence inclut la présence de symptômes et un critère physiologique : PaCO2 supérieure à 45 mm Hg et/ou oxymétrie nocturne démontrant une saturation en oxygène inférieure à 88 % pendant cinq minutes consécutives et/ou PI max inférieure à 60 cmH2O ou une CV forcée inférieure à 50 % prédite [61]. Beaucoup de ces critères ne reposent pas sur des preuves scientifiques très solides, toutefois elles bénéficient de la grande expérience dans le domaine des auteurs. Elles sont actuellement suivies par la plupart des équipes s'occupant de maladies neuromusculaires.

Dans la SLA, Les principaux critères de mise en place de la VNI sont la présence de symptômes associés à une faiblesse des muscles respiratoires (c'est-à-dire une orthopnée, une dyspnée d'effort, des troubles du sommeil ou une somnolence diurne excessive). De plus, toutes les études publiées depuis 1993 ont proposé une VNI aux patients présentant une hypoventilation diurne ou nocturne. Pour définir l'hypoventilation dans la SLA, on retient une PCO2 > 45 mm Hg mesurée par gazométrie artérielle diurne lors d'une respiration spontanée après une période de repos en position assise d'au moins 15 minutes ; Une désaturation importante (SpO2 < 90 % plus de 5 % du temps d'enregistrement) justifie la mise en place d'une VNI. Il a également été récemment souligné que la nPtcCO2 constitue un critère important de mise en place de la VNI chez les patients atteints de SLA. Une augmentation de la nPtcCO2 de 10 mm Hg par rapport à la nPtcCO2 initiale pendant plus de 10 % du temps total d'enregistrement, une nPtcCO2 supérieure à 49 mm Hg pendant plus de 10 % du temps total d'enregistrement ou un pic de nPtcCO2 supérieur à 55 mm Hg ont été suggérés pour définir l'HN dans les maladies neuromusculaires. Actuellement, l'examen le plus adapté pour détecter un dysfonctionnement diaphragmatique est la mesure de la SNIP, qui présente une sensibilité de 97 % lorsque la SNIP est < 40 cmH2O. Une ventilation précoce avant la survenue d'une hypoventilation et de symptômes respiratoires pourrait réduire le déclin de la fonction respiratoire et le travail respiratoire. Mettre en place une VNI lorsque la CV est > 80 % de la valeur prédite pourrait également améliorer la survie. [42]

Outre les critères médicaux, de nombreux paramètres entrent en compte : l'avis du patient, de sa famille, les possibilités de logement, les possibilités d'apprentissage à ces techniques, etc.

3. Outils d'aide à la toux :

Au cours des maladies neuromusculaires, les insuffisances respiratoires surviennent le plus souvent lors d'infections des voies aériennes supérieures. La fonction respiratoire est alors ultérieurement compromise par l'impaction de sécrétions dans les bronches. Ces épisodes, qui évoluent souvent en pneumonie, sont ainsi à l'origine d'hospitalisations répétées et représentent un facteur déterminant de mortalité. Il a été démontré que l'amélioration de l'efficacité de la toux augmente l'espérance de vie des patients atteints de maladies neuromusculaires [68].

Les techniques, comme la kinésithérapie manuelle sur la cage thoracique (percussion et drainage postural), la compression thoracique de haute fréquence, ou la ventilation intrapulmonaire percussive sont bien connues [69], mais ne sont pas encore suffisamment acceptées comme techniques indubitablement efficaces [69,70].

Les outils d'aide à la toux peuvent être classifiés selon la phase de la toux concernée. Ainsi, nous présenterons : des outils pour aider la phase inspiratoire de la toux ; des outils pour aider la phase expiratoire de la toux ; et finalement les outils pour aider à la fois les phases inspiratoires et expiratoires de manière synchronisée.

a) Outils pour l'aide à la phase inspiratoire

Comme précédemment décrit, la phase inspiratoire est d'une grande importance pour la promotion d'une manouvre de toux efficace. De plus, des manœuvres qui permettent une inspiration plus profonde sont également utilisés

comme techniques de recrutement, afin de maintenir une certaine élasticité de tissu pulmonaire et de la cage thoracique [71].

i. Respiration glossopharyngée

Cette technique, appelée également frog breathing [71] est employée pour augmenter la CV et permettre une autonomie respiratoire. Elle consiste à emprisonner de petits volumes d'air dans la bouche et faire une manœuvre pour forcer le passage de cet air dans le larynx, à l'aide de la langue, du pharynx et des joues. L'air sera retenu dans les poumons grâce à une fermeture de la glotte après chaque manœuvre, tandis qu'un autre cycle est répété, de manière à additionner le volume d'air propulsés dans les poumons par les muscles des voies aériennes supérieures, avec une répétition maximale de 6 à 10 cycles, suivie d'une exhalation unique, Le patient peut ainsi produire des volumes courants supérieurs à 1000 ml [8] . Cette simple procédure permet aux patients de parler plus fort [69], pendant plus de temps, de tousser plus efficacement, et permettre encore aux patients sous ventilation continue (24heures/24) de prolonger la durée des périodes de débranchement du ventilateur. [51]

ii. L'empilage de l'air (« Air Stacking »)

L'empilage de l'air est une technique de recrutement pulmonaire impliquant la réalisation de manœuvres d'insufflations, à l'aide d'un ballon insufflateur manuel, de façon à emprisonner de plus en plus de volumes d'air dans le poumon. Là encore la glotte permet de garder l'air insufflé entre deux insufflations (Figure 14). Un ventilateur volumétrique peut remplacer le ballon insufflateur manuel pour faire cette technique. [51]

Figure 14 : Air Stacking réalisé à l'aide d'un ballon insufflateur manuel

iii. Insufflation à l'aide d'un relaxateur de pression

Ces manœuvres peuvent être possibles à partir d'une respiration en pression positive intermittente, appareil initialement conçu pour permettre un recrutement pulmonaire à partir de la délivrance d'une pression positive. Les appareils les plus connus sont le Bird ®, l'Alpha 200 ®. Quel que soit la technique utilisée l'objectif est d'augmenter le débit de toux du fait de l'augmentation de la pression de rétraction élastique des poumons, ainsi que d'augmenter le volume des gaz disponible pour effectuer une toux plus efficace [72].

b) Outil pour l'aide à la phase expiratoire – toux manuellement assistée

Cette technique consiste en un appui abdominal ou thoracique pour augmenter la force de toux des patients, afin d'améliorer la phase expulsive. Les appuis seront dirigés vers le compartiment postérieur et céphalique, synchronisées avec l'expiration des patients. [51]

c) Outil pour l'aide aux phases inspiratoire et expiratoire – Cough Assist®

L'assistance mécanique à la toux consiste à l'utilisation d'un appareil d'insufflation-exsufflation capable de promouvoir une insufflation, à partir d'une pression positive inspiratoire, comme le font les relaxateurs de pression, et une exsufflation, à partir d'une pression négative expiratoire. Donc, des appareils modernes comme Cough Assist In- Exsufflator, Pegaso et Nippy Clearway, délivrent un niveau préajusté de pression positive pendant l'inspiration, suivie d'une pression négative pendant l'expiration.

L'utilisation d'assistance mécanique à la toux est reconnue et conseillée comme méthode efficace pour le désencombrement bronchique dans plusieurs maladies neuromusculaires [73] comme par exemple les porteurs de Duchenne de Boulogne [70].

4. La trachéotomie

Une autre décision importante à prendre par les patients atteints de MNM est la mise en place d'une trachéotomie.

La trachéotomie est généralement indiquée quand la ventilation non invasive n'est pas efficace ou en cas de contre-indications à la VNI, comprenant une hypoxémie sévère, une faiblesse bulbaire modérée à sévère associée à une aspiration, une incapacité à dégager les sécrétions des voies respiratoires malgré des techniques de toux renforcées, un retard de croissance ou des infections récurrentes malgré l'utilisation de la VNI, une incapacité à tolérer les interfaces non invasives, la préférence du patient et le manque de familiarité du professionnel de santé avec la VNI continue. [74, 75,76]

Le choix de recourir à une trachéotomie est profondément personnel [77, 78, 79]. Il existe des divergences entre les médecins exerçant dans différents pays quant à la recommandation d'une trachéotomie et à son degré d'importance. Bien que la durée de vie puisse être prolongée, il est important que les patients et leurs soignants comprennent que la trachéotomie ne modifie pas l'évolution de la maladie ni son issue. En théorie, il est préférable de prendre la décision de recourir à une trachéotomie avant une urgence, mais en réalité, elle survient souvent en cas d'insuffisance respiratoire aiguë. [80]

Les patients qui envisagent la TVM doivent comprendre l'impact de la TVM sur l'alimentation et la parole, car elle altère considérablement la phonation, et bien que l'alimentation orale par TVM soit possible, la présence d'une canule de trachéotomie affecte la déglutition. Les patients qui choisissent la TVM sont souvent ceux dont la maladie évolutive a nécessité la pose d'une sonde de gastrostomie endoscopique percutanée (GEP) ou d'un dispositif équivalent.

Il est important de noter que parmi les patients qui décident de recourir à la trachéotomie, la plupart signalent que leur qualité de vie est maintenue, car ils peuvent participer à leurs activités quotidiennes grâce à la TVM. [81,82]

5. Stimulation phrénique :

Dès 1960, les chirurgiens isolaient le nerf phrénique et appliquaient une stimulation électrique pour stimuler la respiration chez les patients dépendant d'une ventilation invasive [83]. Cette technique est devenue plus tard connue sous le nom de stimulation diaphragmatique. Grâce à l'amélioration de l'expertise technique et de l'expérience, le champ d'application du traitement s'est élargi pour inclure les patients souffrant d'hypoventilation centrale, de lésions du tronc cérébral et de lésions de la moelle épinière [84]. Cette stimulation est assurée par

des électrodes implantées par voie chirurgicale autour des deux nerfs phréniques. Elle provoque la contraction du diaphragme qui peut ainsi assurer la ventilation. L'intensité et la fréquence de stimulation sont réglables grâce à un boîtier externe. Cette méthode donne au patient une autonomie respiratoire et lui assure une ventilation plus physiologique [85]

Plus récemment, plusieurs essais ont exploré son application dans la SLA. Si les premiers résultats étaient encourageants, les promesses initiales n'ont pas été confirmées par des études cliniques plus poussées. Le principal essai contrôlé randomisé évaluant la stimulation diaphragmatique précoce dans la SLA a été interrompu prématurément après des rapports faisant état d'une augmentation de la mortalité et d'une réduction du temps sans ventilation chez les patients présentant une détresse respiratoire modérée [86, 87]. Par conséquent, la stimulation diaphragmatique n'est plus considérée comme une option thérapeutique pour l'insuffisance respiratoire chronique dans la SLA. Des études en cours cherchent à déterminer si un phénotype particulier de SLA pourrait bénéficier de la stimulation diaphragmatique ou si cette technique peut être utilisée en complément de la VNI pour améliorer la fonction respiratoire. [88]

6. Dysphagie et troubles de déglutition :

La dysphagie entraîne une malnutrition, une perte de poids importante, une déshydratation et une pneumonie par aspiration.

Les troubles de déglutition doivent initialement faire l'objet de l'apprentissage de techniques préventives (verre tronqué, paille, boissons gazeuses, éviction des aliments posant problème, alimentation mixée), éventuellement d'une rééducation par un orthophoniste. En cas de troubles

sévères, une gastrostomie doit être proposée pour prévenir les pneumopathies d'inhalation au maximum et pour éviter la dénutrition [89].

Les recommandations actuelles de l'Académie américaine de neurologie (AACN) suggèrent de proposer une sonde de gastrostomie endoscopique percutanée (GEP) aux patients dès l'apparition d'une dysphagie symptomatique et d'une perte de poids accélérée [90]. La pose d'une sonde GEP peut être réalisée par plusieurs spécialistes chirurgicaux ou interventionnels, mais le recours à la sédation est quasi systématique. Par conséquent, il est préférable de réaliser cette intervention avant tout déclin fonctionnel respiratoire significatif [91]. Les recommandations actuelles recommandent d'envisager la pose d'une sonde GEP avant que la CVF n'atteigne 50 %. Les nouvelles techniques sous guidage radiographique peuvent utiliser uniquement une anesthésie locale et peuvent être bénéfiques pour les patients dont la fonction respiratoire est diminuée.

Il convient de souligner qu'aucune étude à grande échelle n'a comparé les taux de survie des patients choisissant de poursuivre l'alimentation orale à ceux recevant une alimentation entérale [92]. Nous estimons qu'une discussion sur les risques et les bénéfices entre le patient, sa famille ou ses soignants et le médecin constitue la meilleure approche.

7. Intervention sur le système respiratoire passif

En cas de surcharge pondérale, une perte de poids est efficace et nécessaire. L'utilité des gaines abdominales ou corsets n'a jamais été démontrée et ils pourraient même être délétères pour la fonction respiratoire. Ce propos doit être nuancé dans le cas des patients porteurs de lésions médullaires dont la ventilation est assurée par le diaphragme (tétraplégies hautes avec stimulation phrénique implantée ; tétraplégies basses à diaphragme préservé ; paraplégies). En effet,

chez ces patients, l'absence de tonus abdominal diminue la capacité du diaphragme à produire une pression positive abdominale, facteur déterminant de l'expansion de la partie basse de la cage thoracique. Ceci est responsable de la diminution importante de la performance diaphragmatique associée au passage du décubitus à la position verticale [93]. Dans ces cas, le maintien abdominal est utile pour la préservation du volume courant au changement de posture et l'efficacité de la toux [94].

8. Prévention de la maladie thromboembolique veineuse

Il n'existe pas de recommandation sur la thérapeutique préventive à instaurer.

L'aspirine au long cours reste à évaluer, mais peut se justifier, notamment chez les patients atteints de dystrophie musculaire de Duchenne souffrant également de cardiomyopathie. La mobilisation systématique associée à des bas de contention semble être actuellement la seule recommandation communément admise. [8]

9. Prise en charge globale :

Les vaccinations contre la grippe (annuelle) et le pneumocoque (une dose de vaccin 13-valent conjugué (prévenar13) suivie d'une dose de vaccin 23-valent non conjugué (pneumovax) huit semaines plus tard) doivent être proposées dès lors qu'il existe un trouble ventilatoire restrictif ou une altération de la toux.

Les médicaments dépresseurs respiratoires comme les morphiniques, les anxiolytiques, les hypnotiques, de même que les sirops antitussifs, sont contre-indiqués dans les MNM.

La prise en charge des infections respiratoires doit être précoce, avec une antibiothérapie de première intention par amoxicilline-acide clavulanique du fait des inhalations fréquentes et une kinésithérapie respiratoire manuelle au minimum. Le patient doit être hospitalisé rapidement en cas d'encombrement plus important, de dyspnée, de fièvre importante, dans un centre compétent, maîtrisant les techniques de désencombrement, la VNI et ayant un service de réanimation. L'oxygénothérapie seule doit être évitée car elle peut favoriser l'apparition ou l'aggravation d'une hypercapnie et d'une acidose respiratoire. Néanmoins, elle peut être ajoutée à la VNI. Chez le patient ventilé au long cours, la VNI habituelle doit être portée sur une durée plus prolongée, voire en continu tant que le patient reste dans une situation respiratoire précaire, en alternance avec les séances de désencombrement. La VNI doit être initiée en cas d'hypercapnie ou d'épuisement respiratoire. Elle peut laisser place à la ventilation mécanique invasive en cas d'épuisement respiratoire ou de difficultés à mettre en œuvre un désencombrement efficace. Le patient doit être hospitalisé dans une unité de soins continus adaptée. [95]

MATERIELS ET METHODES

Type d'étude :

Il s'agit d'une étude transversale descriptive incluant 147 patients hospitalisés au service de pneumologie du CHU Fès.

Notre étude a été réalisée sur une période de 12,3 ans, du 01 Octobre 2011 au 29 Février 2024.

Population cible :

Nous avons colligé les malades neuromusculaires suivis au CHU Hassan II de Fès ou au secteur libéral, adressés avec lettre au service de pneumologie pour exploration fonctionnelle respiratoire.

❖ Critères d'inclusion :

Est inclut dans notre étude : tout malade (adulte ou enfant (pas de limite d'âge)) suivi pour une maladie neuromusculaire au service de neurologie ou pédiatrie au CHU Hassan II de Fès ou suivi dans le secteur libéral (diagnostic retenu ou en cours d'investigations) qu'il soit symptomatique ou non sur le plan respiratoire.

❖ Critères d'exclusion :

Est était exclu de cette étude : tout patient n'ayant pas accepté de participer à cette recherche.

Méthode de recueil des données

Les données cliniques, paracliniques, thérapeutiques, et évolutives ont été inscrites sur une fiche d'exploitation préétablie, puis ont été collectées à partir du système d'information hospitalier (HOSIX).

L'étude statistique a été réalisée par le logiciel Microsoft Excel.

RESULTATS

I. Profil épidémiologique :

1. Age :

La moyenne d'âge de nos patients neuromusculaires était de 27,34 ans, avec des extrêmes allant de 1 mois à 80 ans.

La tranche d'âge la plus représentée se situait entre 1mois et 20 ans.

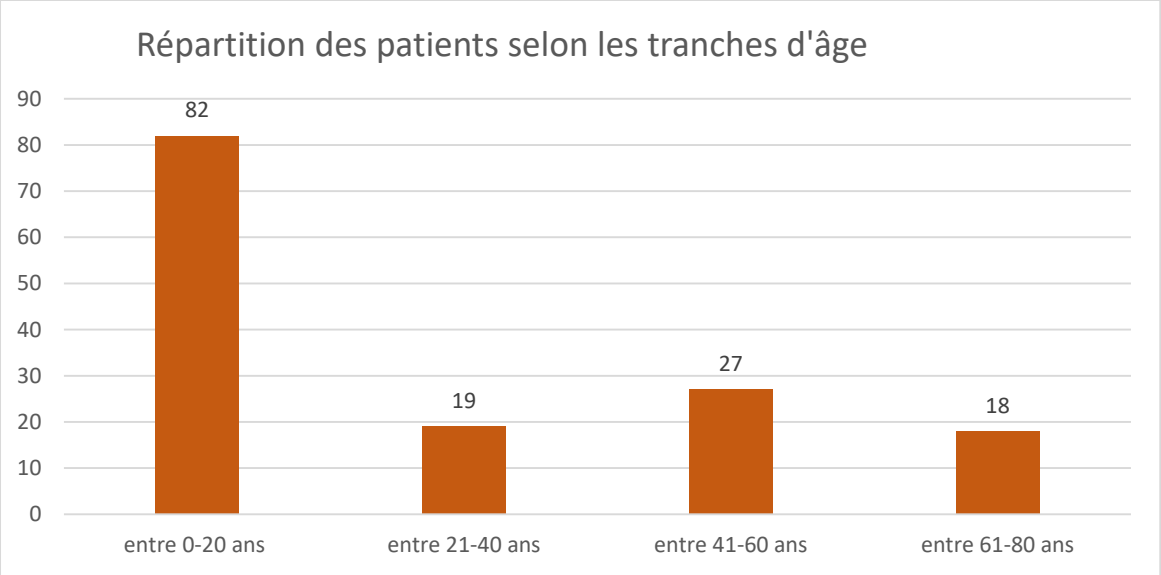


Diagramme 1 : répartition des patients selon les tranches d'âge.

2. Sexe :

Dans notre étude, 67,8% des patients étaient de sexe masculin, soit 99 hommes, et 32,2% de sexe Féminin, soit 47 femmes.

Le sexe ratio H /F est de 2,1 dans notre série.

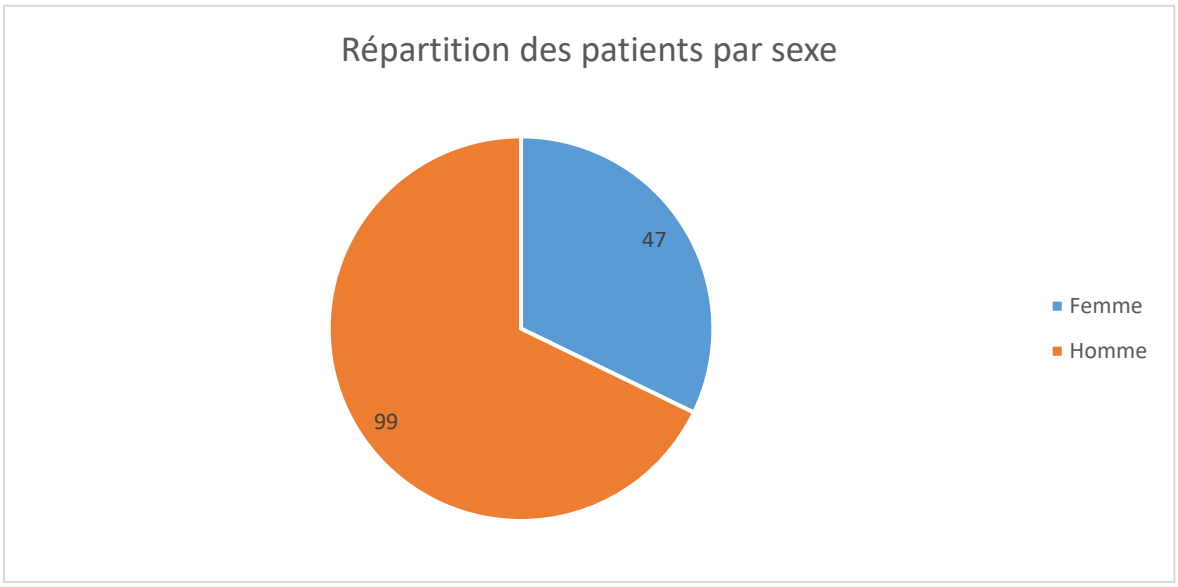


Diagramme 2 : répartition des patients selon le sexe

3. Consanguinité

Dans notre série de cas, 40 patients étaient issus d'un mariage consanguin soit 27,4% et 30 patients avaient des cas similaires dans la fratrie soit 20,5%.

4. Type de maladie neuromusculaire

Les maladies neuromusculaires étaient dominées dans notre étude par les myopathies non étiquetées (52 cas soit 35,6%), sclérose latérale amyotrophique (43 cas soit 29,4%), myopathie de Duchenne (20 cas soit 13,7 %), les sarcoglycanopathies (11 cas soit 7,5%) et l'amyotrophie spinale (8 cas soit 5,4%).

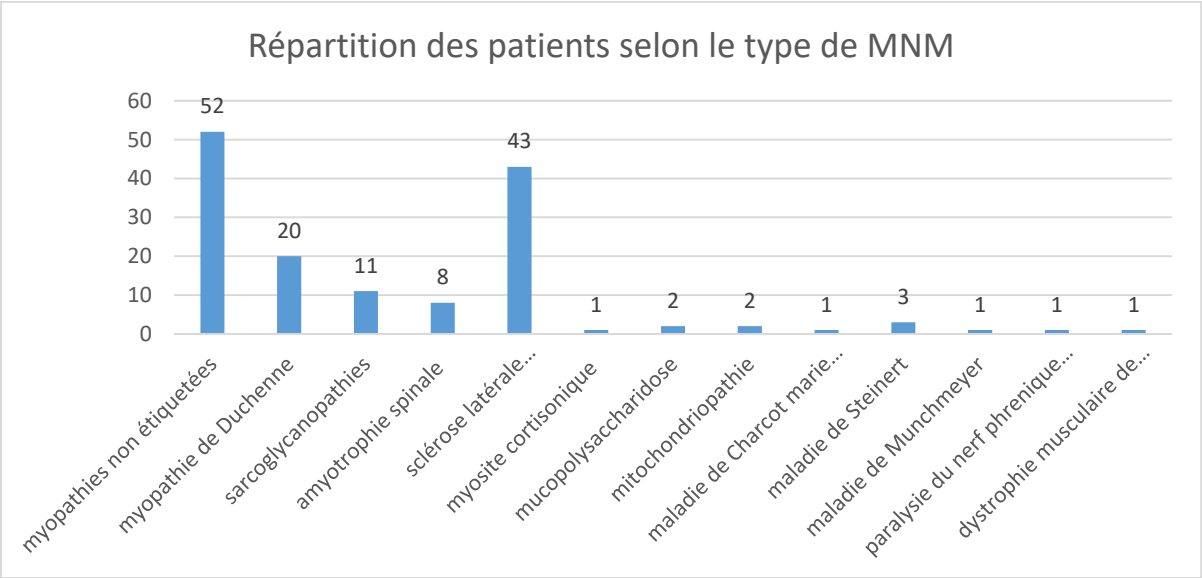


Diagramme 3 : Répartition des patients selon le type de maladie neuromusculaire

II. Données cliniques

1. Age de début des symptômes

L'âge de début de symptômes initiaux de tout type de maladies neuromusculaires confondus était très variable, allant de 1 mois à 79 ans avec une moyenne de 20,7 ans.

2. Délai de consultation :

Le délai moyen de consultation dans notre étude des patients de tout type de maladies neuromusculaires confondus était de 3,8 ans avec des extrêmes allant de 1 mois à 28 ans.

3. Symptômes respiratoires :

Au total, 146 patients ont été inclus dans cette étude, parmi lesquels 45,9%, étaient symptomatiques initialement, tandis que 54,1% étaient asymptomatiques sur le plan respiratoire.

La dyspnée (30,8%) était la principale manifestation des symptômes respiratoires, suivie de la toux inefficace (23,9%), des infections respiratoires récidivantes (13%), de l'orthopnée (10,9%), et des signes de SAS (8,2%).

Les différents symptômes présentés par les patients symptomatiques sont illustrés dans le diagramme suivant

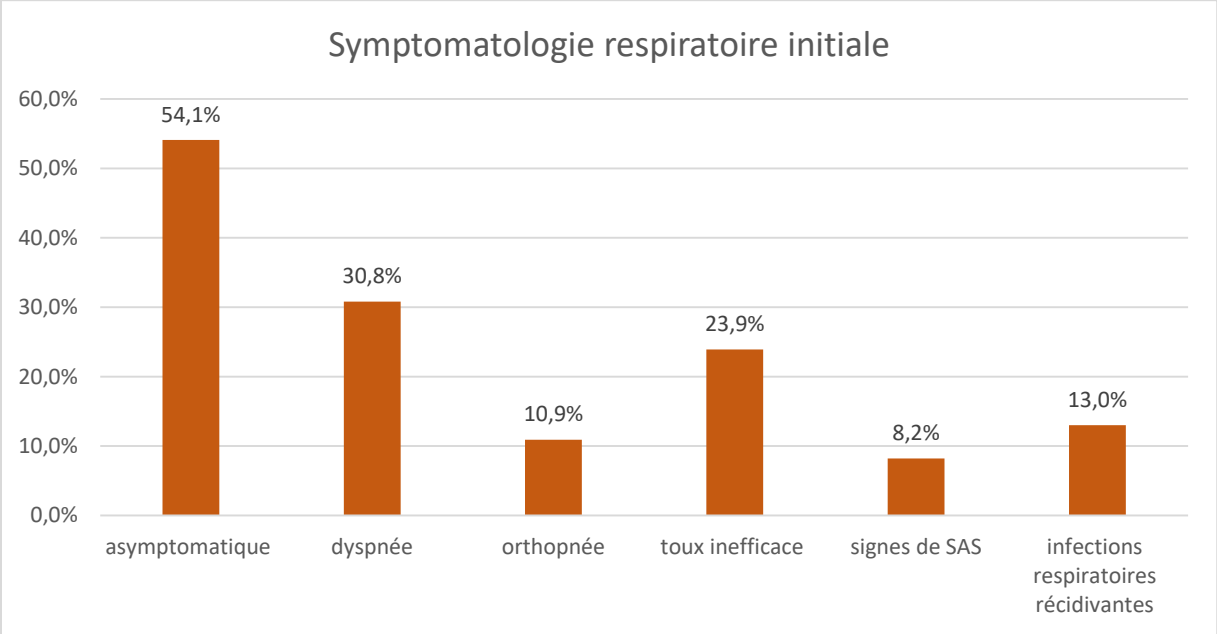


Diagramme 4 : répartition des symptômes initiaux

4. Symptômes extra-respiratoires :

Les symptômes neurologiques plus fréquemment décrits par les patients et constatés à l'examen clinique étaient le déficit moteur (84,9%), l'amyotrophie musculaire (41,7%), des fasciculations musculaires (9,5%), dysarthrie (21,2%), diminution ou abolition des ROT (17,8%) et des troubles sensitifs (5,4%).

L'atrophie linguale n'a été constatée que chez 3,4% des cas, et les fasciculations linguales chez 11,6% des patients.

À noter que des troubles de déglutition ont été rapportés par 26% de nos patients.

Les différents symptômes extra-respiratoires sont illustrés dans le diagramme suivant :

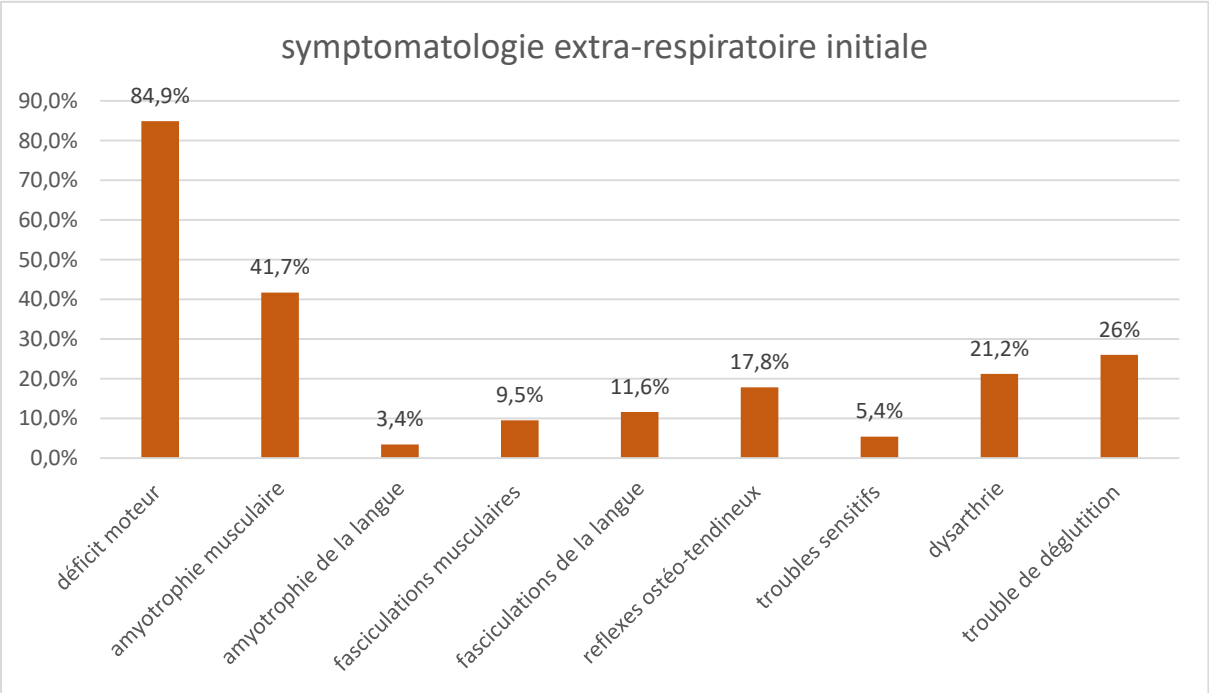


Diagramme 5 : répartition des symptômes extra-respiratoires initiaux

5. Saturation pulsée en oxygène (SpO2) :

Dans notre série, la saturation pulsée en oxygène moyenne était de 96% avec des extrêmes allant de 40% à 100%.

137 personnes avaient une SpO2 ≥ 95% soit 93,8%% des cas, 5 patients avaient une 88%≤SpO2≤94% soit 3,4 % des cas, et 4 personnes avaient SpO2≤87% soit 2,7 % des cas.

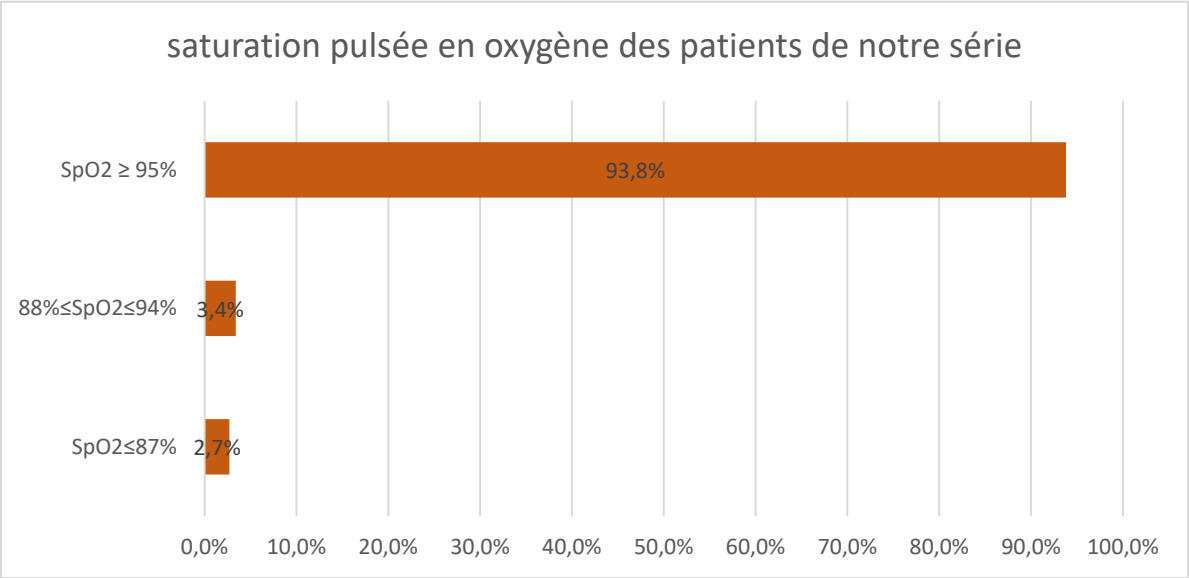


Diagramme 6 : la saturation pulsée en oxygène des patients de notre série

6. DEP à la toux :

Le débit expiratoire de pointe à l'effort de toux est réalisé pour évaluer l'efficacité de la toux chez les malades neuromusculaires afin de poser l'indication de l'aide au désencombrement.

Il n'a été mesuré chez aucun de nos patients.

Figure 15 : débitmètre expiratoire de pointe.

III. Données paracliniques :

1. Bilan initial :

Nous avons colligé les malades neuromusculaires suivis au CHU Hassan II de Fès ou au secteur libéral, adressés au service de pneumologie pour exploration fonctionnelle respiratoire.

Ces malades ont été hospitalisés pendant 24h, une gazométrie artérielle a été réalisé dans la mesure du possible le matin au réveil, associée à une spiromètrie en position assise et couchée sans oublier une échographie diaphragmatique au cours de la journée; Des enregistrements par une capnographie transcutanée

nocturne, une oxymétrie nocturne et une polygraphie ventilatoire ont ainsi été effectués simultanément lors du sommeil sur une durée moyenne de 7h.

a) Gazométrie artérielle :

Elle permet de mesurer la PaCO2 à la rechercher d'une hypercapnie témoignant l'insuffisance respiratoire chronique restrictive hypercapnique.

43 patients neuromusculaires ont bénéficié d'une gazométrie artérielle le matin au réveil à la recherche d'une hypoventilation alvéolaire nocturne soit 29,4%.

Les valeurs de la capnie étaient très variées allant de 28 à 130 mm Hg avec une valeur moyenne de 44,6.

Seulement 9 patient soit 20,9% des cas avaient une hypercapnie diurne (pCO2>45 mm Hg).

b) Spirométrie :

Une spirométrie est réalisé chez les malades neuromusculaires afin d'évaluer les volumes pulmonaires mobilisables et surtout la capacité vitale forcée (CVF) qui reste le marqueur indirect le plus utilisé pour détecter une faiblesse des muscles respiratoires.

On préconise de la faire en position assise puis couchée car une diminution de de la CVF en décubitus dorsal semble être un marqueur plus spécifique de la faiblesse du diaphragme.

La spirométrie a été effectuée chez 91 patients soit 62,3%.

Une chute de la CVF entre la position assise et couchée a été objectivée chez 73 patients soit 80,2% avec baisse moyenne de 408,7 ml [10-1440ml] et de 15,4% [0-75%].

La CVF est restée stable après changement de position chez 18 patients soit 19,8%.

c) Echographie diaphragmatique :

Elle est réalisée dans le cadre du bilan de retentissement fonctionnel respiratoire pour apprécier la morphologie et étudier la cinétique du muscle diaphragmatique.

Elle a été réalisée chez 34 patients neuromusculaires soit 23,2% .

La valeur moyenne de la course diaphragmatique en ventilation spontanée était de 13,6mm et en ventilation profonde de 50,7mm.

Le sniff test est revenu normal chez 85,3% des cas et aplati chez 14,7% des patients.

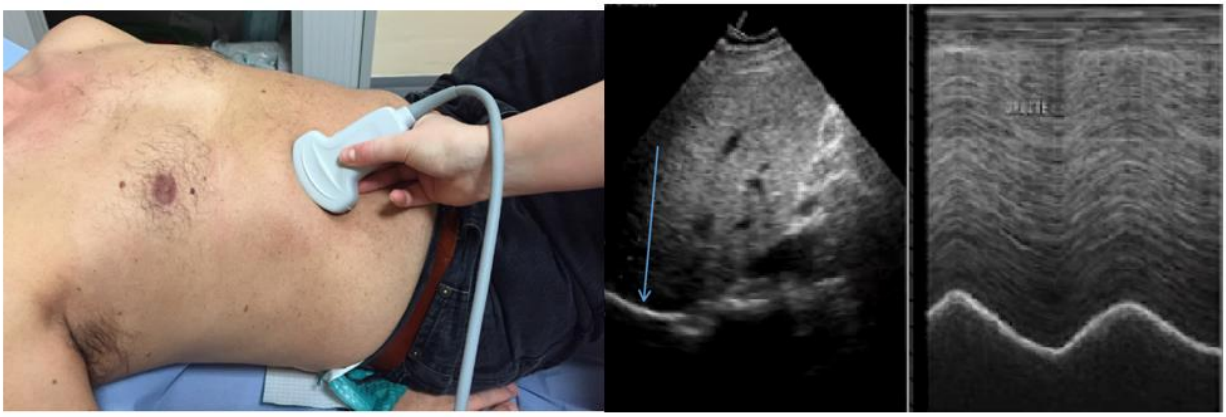


Figure 16 : échographie diaphragmatique en mode B (à gauche) et mode M (à droite)

	ventilation spontanée	test de reniflement	ventilation profonde
Diaphragme gauche (cm)			
Homme	2.30±0.43	3.64±0.98	7.16±0.95
Femme	2.67±0.59	4.11±0.84	6.50±0.91
Diaphragme droit (cm)			
Homme	2.43±0.51	3.89±0.14	7.16±0.56
Femme	2.37±0.66	3.71±0.65	5.78±0.76

Figure 17 : Excursion diaphragmatiques chez la population normale

d) Oxymétrie nocturne :

Elle a pour but de de rechercher une hypoventilation alvéolaire au cours du sommeil.

Elle a été réalisée chez 120 patients soit 82,2%, La moyenne d'indice de désaturation était de 6,1, la moyenne de saturation minimale était de 86% avec une valeur minimale atteignant 58% et la moyenne de saturation maximale était de 98%.

La moyenne du temps passé avec saturation en dessous de 88% était de 4,2 minutes avec des extrêmes allant du 0 minutes à 91 minutes.

e) Capnographie transcutanée nocturne :

Elle est capable d'estimer la PaCO2 de manière non invasive au cours du sommeil et ainsi de diagnostiquer l'hypoventilation alvéolaire nocturne plus précocement et précisément que la gazométrie artérielle au réveil.

Elle n'a été disponible au service de pneumologie que depuis 2021 et par conséquent elle n'a été effectué que chez 73 patients soit 50%

La moyenne de capnie minimale était de 35,5 mm Hg et de capnie maximale était de 48,1 mm Hg avec un chiffre maximal arrivant à 87,1 mm Hg.

La moyenne de temps passé avec une capnie ≥ 45 mm Hg était de 108,7 avec des extrêmes allant des 0 minutes à 485 minutes.

La PTCO2 est revenue élevée chez 21,9% des cas tandis que 78,1% avaient une PTCO2 normale.

Au total, la capnographie transcutanée nocturne couplée à l'oxymétrie a permis de retenir une hypoventilation nocturne chez 20 patients soit 27,4%.

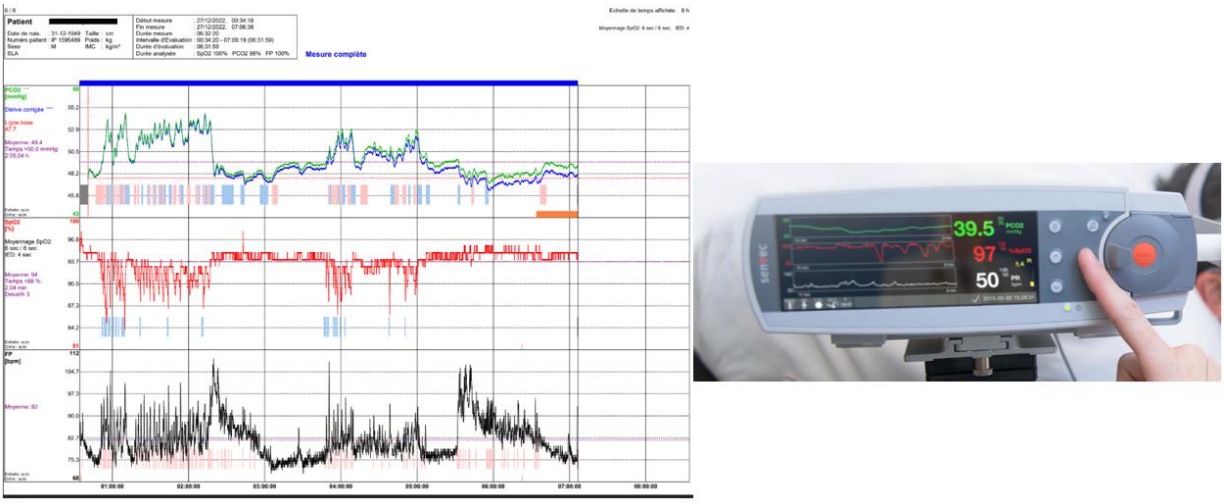


Figure 18 : capnographie transcutanée nocturne

f) Polygraphie ventilatoire :

Elle a pour intérêt de rechercher un syndrome d'apnée de sommeil (obstructif, central ou mixte) ; Elle est généralement couplée à l'oxymétrie-capnographie transcutanée.

Elle a été réalisée chez 117 patients soit 80,1%.

La moyenne d'indice d'apnée-hypopnée était de 13,7 avec un chiffre minimal de 0 et maximal de 60,7.

30,9% des patients n'avait pas de syndrome d'apnée de sommeil alors que 29,5% avaient un SAOS léger, 15,4% avaient un SAOS modéré, 19,7% avaient un SAOS sévère, 2,8% avaient un SAS central et 1,4% un SAS mixte.

7,6% des cas avaient présenté une hypoventilation alvéolaire nocturne.

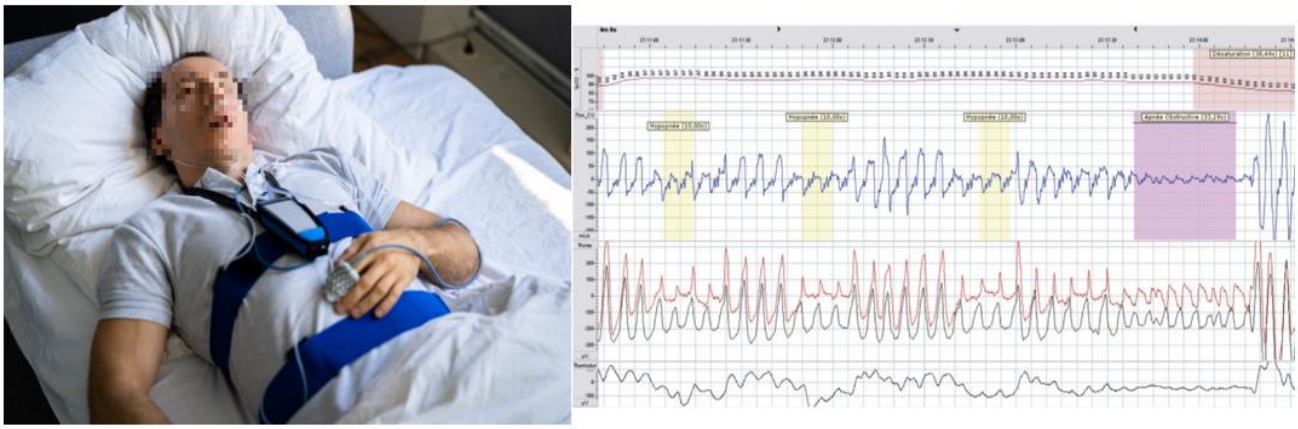


Figure 19 : polygraphie ventilatoire

g) Traitement ventilatoire :

L'indication de mise de traitement ventilatoire (ventilation non invasive chronique) était posée chez 37 patients soit 25,3% après la réalisation du bilan initial, l'indication était basée sur l'association de plusieurs critères :

- Symptomatologie clinique dans 35,1% des cas ;
- Baisse de la CVF entre la position assise et couchée dans 51,3% des cas ;
- Hypercapnie nocturne et/ou diurne chez 52% des patients ;
- Syndrome d'apnée de sommeil chez 51,3% des patients ;
- Diminution de la course diaphragmatique avec sniff test pathologique dans 16,2% des cas ;
- Désaturation nocturne et/ou diurne dans 27% des cas ;
- Seulement 43,2% des patients ont pu se procurer la VNI chronique, ses paramètres ont été ajustés soit en hospitalier (titration sous capnographie transcutanée nocturne et polygraphie ventilatoire) ou en ambulatoire.

Figure 20 : différentes machines de VN chronique (à gauche) et différentes interfaces (à droite)

2. Bilan de 3 mois :

Seulement 35 patients soit 23,9% ont bénéficié d'un bilan de contrôle à 3 mois, Plusieurs éléments y contribuent, parmi lesquels la difficulté des patients de se déplacer ou l'apparition de soucis techniques avec l'équipement.

a) Gazométrie artérielle :

9 malades neuromusculaires ont bénéficié d'une gazométrie artérielle le matin au réveil ce qui représente 25,7%.

Les valeurs de la capnie variaient considérablement, allant de 32 à 63 mm Hg, avec une valeur moyenne de 43,3 mm Hg.

22,2% des patients ont présenté une hypercapnie diurne.

b) Spirométrie :

La spirométrie a été effectuée chez 15 patients ce qui représente 42,8% du total.

Une chute de la CVF entre la position assise et couchée a été objectivée chez 53,3 % des cas avec baisse moyenne de 222 ml [40-1050ml] et de 4,8% [1-14%].

La CVF a maintenu sa stabilité après changement de position chez 46,6% des patients.

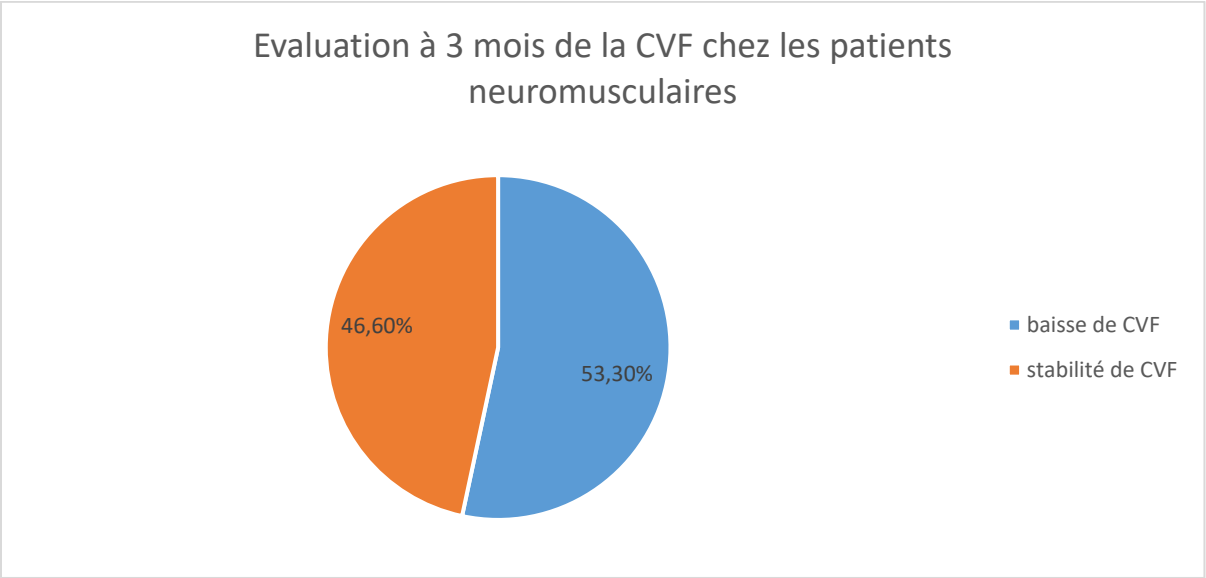


Diagramme 7 : évaluation de la CVF à 3 mois

c) Echographie diaphragmatique :

Elle a été réalisée chez 15 patients admis pour bilan de contrôle de 3 mois soit 42,8%.

La valeur moyenne de la course diaphragmatique en ventilation spontanée était de 14,3mm avec des extrêmes allant de 9,8mm à 19mm.

La valeur moyenne de la course diaphragmatique en ventilation profonde était de 14,3mm avec une variation allant de 9,8mm à 19mm.

Chez 86,6% des cas, le sniff test est revenu à la normal tandis qu'il s'est avéré pathologique chez 13,3% des patients.

d) Oxymétrie nocturne :

Elle a été réalisée chez 13 patients soit 37,1%, La moyenne d'indice de désaturation était de 12, 4, avec des extrêmes allant de 1 à 30,7.

La moyenne de saturation minimale était de 85% et de saturation maximale était de 98%.

La moyenne du temps passé avec saturation en dessous de 88% était de 0,5 minutes avec des extrêmes allant du 0 minutes à 2 minutes.

e) Capnographie transcutanée nocturne :

Elle a été réalisée chez 7 patients soit 20% des cas.

La moyenne de capnie minimale était de 21,1 mm Hg et de capnie maximale a atteint 55,1 mm Hg.

Le temps moyen passé avec une capnie ≥ 45 mm Hg était de 116 minutes.

f) Polygraphie ventilatoire :

Elle a été réalisée chez 13 patients ce qui représente à 37,1% des malades.

L'indice moyen d'apnée-hypopnée était de 16,1 avec une valeur minimale de 0 et maximale de 43,6.

30,7% des patients ne souffraient pas de syndrome d'apnée de sommeil alors que 15,4% avaient un SAOS léger, 30,7%% avaient un SAOS modéré, et 23% avaient un SAOS sévère.

Aucun patient n'a montré de signe d'hypoventilation alvéolaire nocturne.

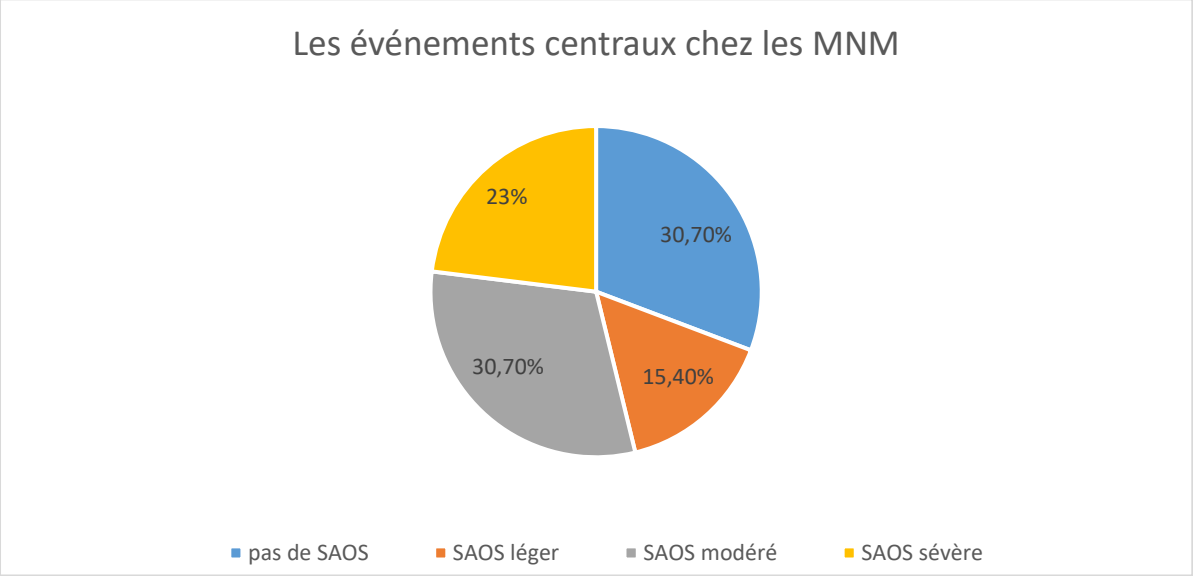


Diagramme 8 : évaluation des évènements centraux à 3 mois

g) Traitement ventilatoire :

i. Mise en place de VNI chronique

L'indication de mise de traitement ventilatoire (ventilation non invasive chronique) était établie pour 3 patients soit 8,5% suite à réalisation du bilan de contrôle à 3 mois, cette indication était fondée sur la combinaison de plusieurs critères :

- Présence de symptômes cliniques évocateurs dans 66,6% des cas.
- Diminution de la CVF entre la position assise et couchée dans 33,3% des cas.
- Hypercapnie nocturne et/ou diurne chez 33,3% des patients.
- Syndrome d'apnée de sommeil chez 66,6% des patients.
- Désaturation nocturne et/ou diurne dans 33,3% des cas.

- Aucun patient n'a montré de diminution de la course diaphragmatique ou sniff test pathologique.

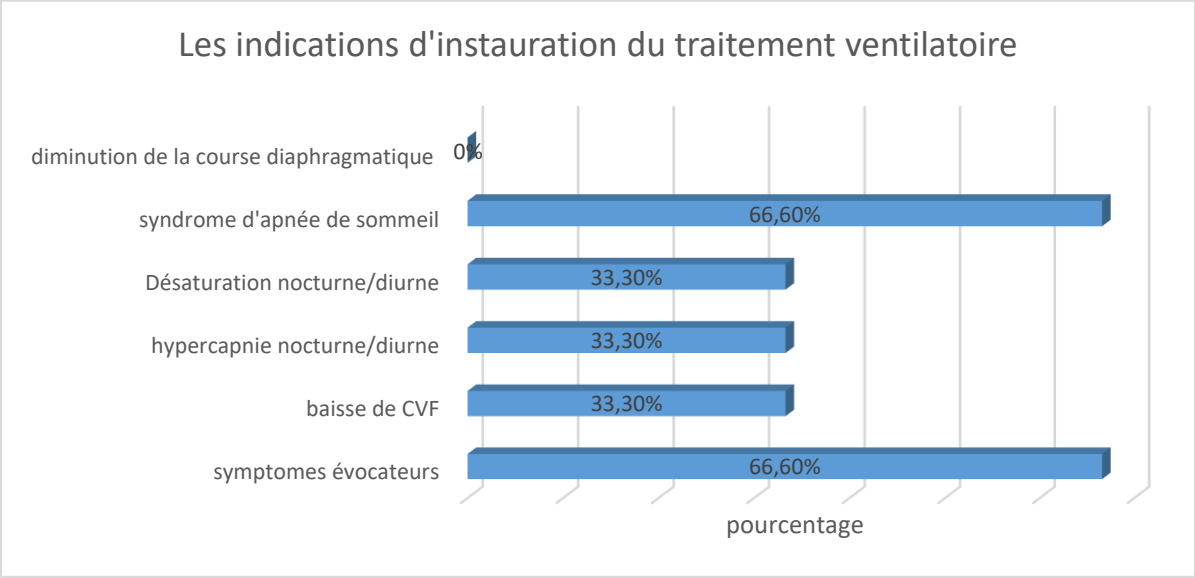


Diagramme 9 : les indications d'instauration de VNI chronique au bilan de 3 mois

Seuls 33,3% des patients ont réussi à obtenir la VNI chronique. Ses paramètres ont été ajustés en milieu hospitalier suite à une titration sous capnographie nocturne et polygraphie ventilatoire.

ii. **<u>Surveillance des patients déjà mis sous VNI :</u>**

Seulement 8 patients se sont présentés à leur rendez-vous de contrôle de 3 mois pour évaluer l'efficacité de leur traitement ventilatoire

L'évaluation avait mis en évidence :

- Amélioration des symptômes cliniques chez 50% des patients ;
- Une normalisation de la capnie nocturne a été observée chez 12,5% des cas ;
- la saturation nocturne et/ou diurne est normalisée chez 37,5% des cas ;
- Les évènements centraux ont disparu chez 12,5% des patients ;

- Amélioration de la course diaphragmatique sous VNI chronique chez 12,5% des patients ;
- On note qu'au cours de la nuit, 12,5% des cas demeurent hypercapniques et 12,5% continuent à présenter des événements centraux ce qui souligne la nécessité d'augmenter les pressions de leur VNI chronique ;

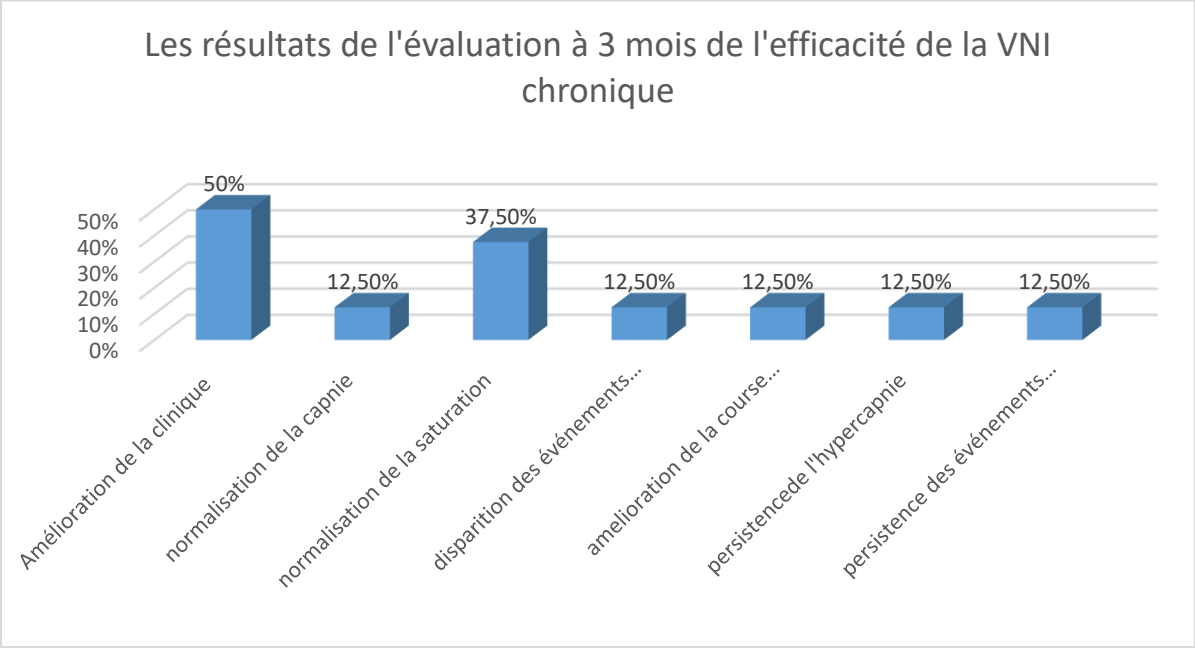


Diagramme 10 : évaluation de l'efficacité de la VNI à 3 mois

3. Bilan de contrôle de 6 mois :

34 patients soit 23,2% ont bénéficié d'un bilan de contrôle à 6 mois, pour les mêmes motifs déjà évoqués.

a) Gazométrie artérielle :

Uniquement 7 patients ont bénéficié d'une gazométrie artérielle ce qui équivaut à 20,6%.

Les valeurs de la capnie ont connus une grande fluctuation allant de 31,2 à 46 mm Hg avec une valeur moyenne de 38,6 mm Hg.

Une hypercapnie diurne a été constatée chez 14,2% des patients.

b) Spirométrie :

La spirométrie a été effectuée chez 18 patients ce qui représente 52,9% du total.

On a observé une diminution de la CVF entre la position assise et couchée chez 13 patients, soit 72,2% des cas, avec une baisse moyenne de 209,2 ml [20-800ml] et de 10% [0-30%].

La CVF est restée stable après changement de position chez 5 patients correspondant à 27,8% des cas.

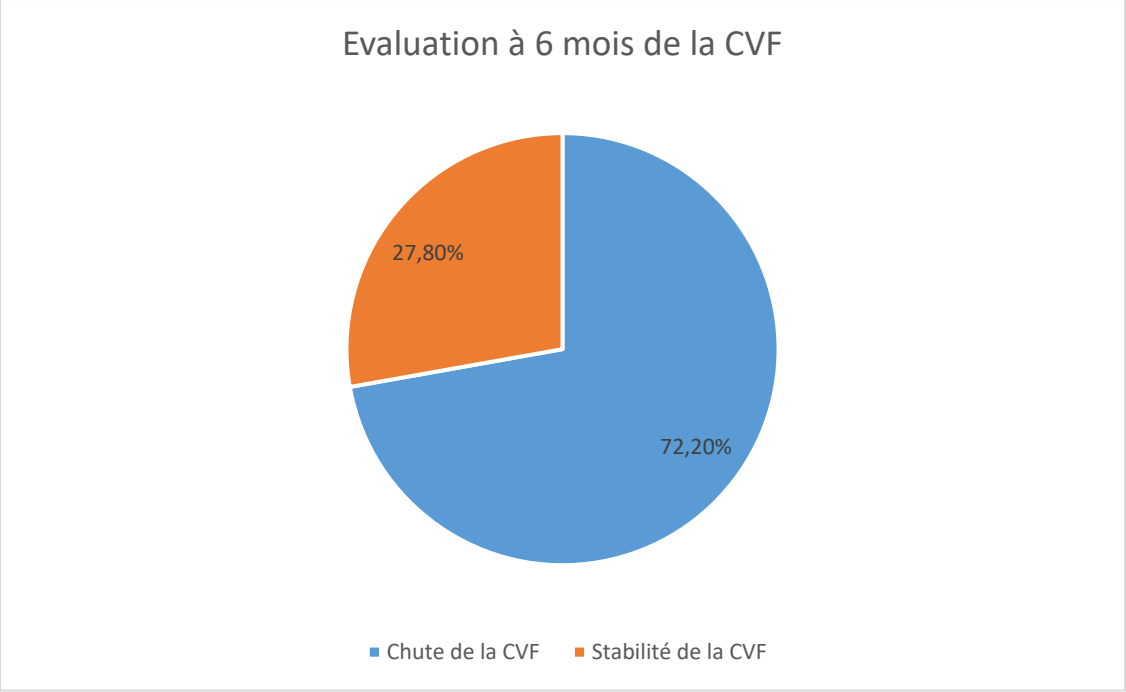


Diagramme 11 : évaluation de la CVF à 6 mois

c) Echographie diaphragmatique :

Elle a été réalisée chez 10 patients neuromusculaires représentant ainsi 29,4%.

La valeur moyenne de la course diaphragmatique en ventilation spontanée était de 13,7 mm, tandis qu'en ventilation profonde, elle s'élevait à 50,8 mm.

Le test de sniff a montré des résultats normaux dans 90% des cas et aplatis chez 10% des patients.

d) Oxymétrie nocturne :

Elle a été réalisée chez 22 patients ou 64,7%, La moyenne d'indice de désaturation était de 4,5.

La moyenne de saturation minimale était de 86% avec un minimum atteignant jusqu'à 71% et quant à la valeur moyenne de saturation maximale, il était de 99%.

La durée moyenne pendant laquelle la saturation est restée inférieure à 88% était de 0,4 minutes, avec une plage allant de 0 minutes à 4 minutes.

e) Capnographie transcutanée nocturne :

Elle n'a été réalisée que chez 14 patients ce qui représente 41,1% du total.

La moyenne de capnie minimale était de 40,8 mm Hg avec une valeur minimale de pco2 de 37,7.

En ce qui concerne la capnie maximale, la moyenne était de 49,9 mm Hg atteignant un pic à 65 mm Hg.

Le temps moyen passé avec une capnie ≥ 45 mm Hg était de 162,2 minutes, avec des variations allant de 0 minutes à 435 minutes.

f) Polygraphie ventilatoire :

Elle a été pratiquée chez 19 patients ce qui équivaut à 55,8% des cas.

La moyenne d'indice d'apnée-hypopnée était de 3,2 atteignant un maximum de 7,7.

Aucun de ces patients n'a présenté de SAOS ; En revanche, l'hypoventilation alvéolaire nocturne a été identifiée chez un seul patient, représentant 5,2 % des cas.

g) Traitement ventilatoire :

i. Mise en place de VNI chronique

L'indication pour la mise en place d'un traitement de ventilation non invasive chronique a été établie pour 3 patients, ce qui représente 8,8 %, à la suite de l'évaluation de contrôle effectuée après 6 mois. Cette décision se basait sur plusieurs critères combinés :

- Présence de symptômes cliniques suggestifs dans 66,6% des cas ;
- Baisse de la CVF entre la position assise et couchée dans 66,6% des cas ;
- Hypercapnie nocturne et/ou diurne chez 66,6% des individus ;
- diminution de la course diaphragmatique et/ou sniff test pathologique chez 33,3% des patients ;
- Désaturation nocturne et/ou diurne relevée dans 33,3% des cas ;
- Aucun patient n'a été diagnostiqué avec le SAOS ;

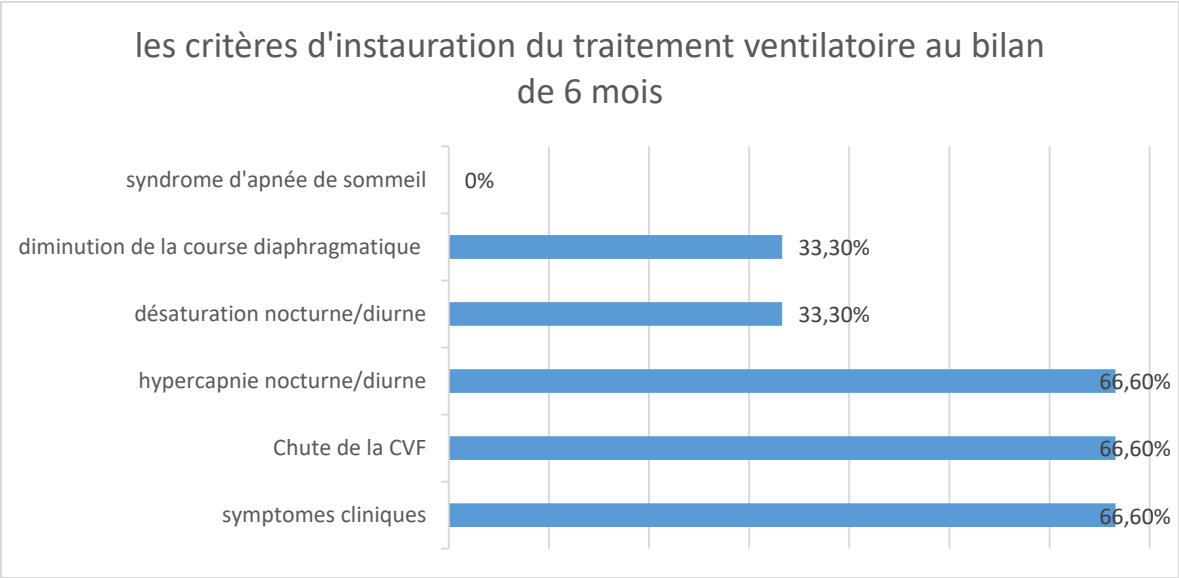


Diagramme 12 : les critères d'instauration de la VN à 6 mois

Par ailleurs, 66,6 % des patients ont réussi à obtenir une ventilation non invasive chronique, avec des paramètres ajustés dans un cadre hospitalier à la suite d'une titration effectuée sous capnographie nocturne et polygraphie ventilatoire.

ii. Surveillance des patients déjà mis sous VNI :

5 patients seulement se sont présentés à leur rendez-vous de suivi de 6 mois pour juger de l'efficacité de leur traitement ventilatoire.

L'évaluation avait révélé les points suivants :

- 60% des patients ont déclaré une amélioration de leurs symptômes cliniques
- Une normalisation de la capnie nocturne a été observée chez 40% des cas
- la saturation nocturne et/ou diurne est normalisée pour 20% des individus

Il est à noter que durant la nuit, 60% des cas demeurent hypercapniques et 20% continuent à avoir des événements centraux ce qui met en évidence le besoin d'augmenter les pressions de leur VNI chronique.

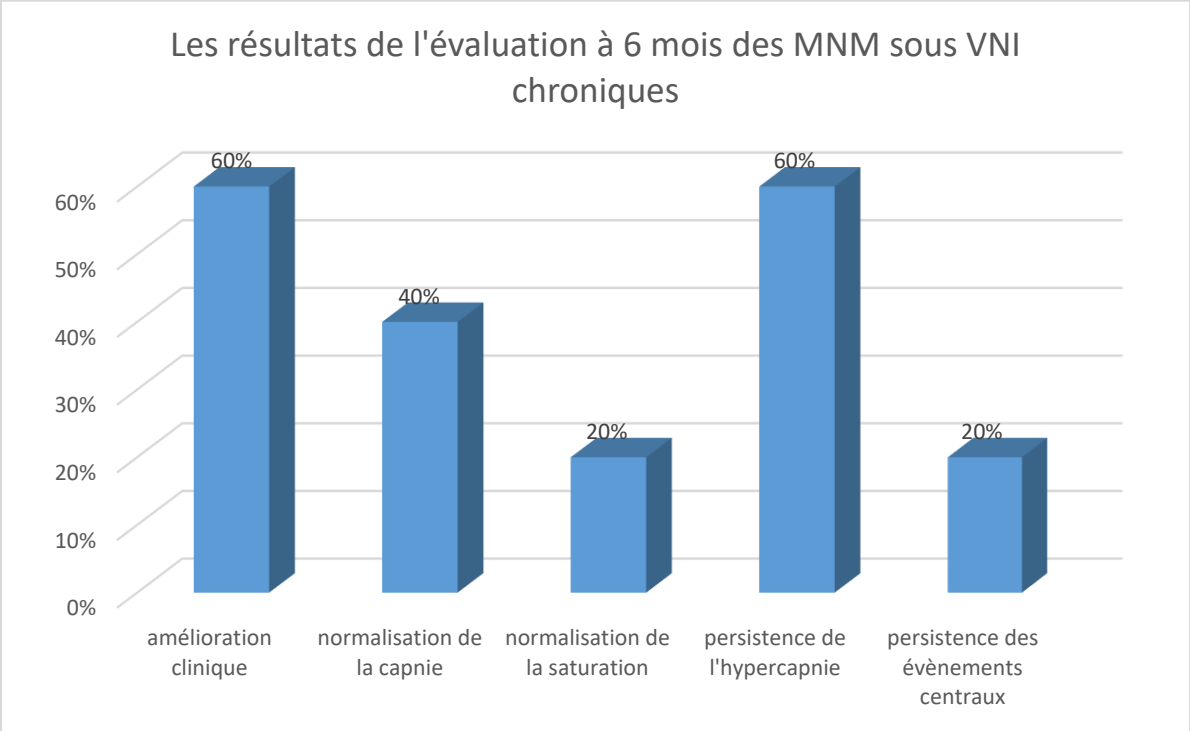


Diagramme 13 : évaluation de l'efficacité de la VN à 6 mois

4. Bilan de suivi de 1 an et plus :

48 patients soit 32,8% ont bénéficié d'un bilan de contrôle 1 an et plus, pour une durée de suivi moyen de 4,8 ans avec des extrêmes allant de 12 mois à 13,2 ans

a) Gazométrie artérielle :

La gazométrie artérielle a été pratiquée chez 20 patients, représentant ainsi 41,6% des cas.

Les niveaux de capnie ont montré d'importantes variations, oscillant entre 35 mm Hg et 90 mm Hg, avec une moyenne de 43,3 mm Hg.

Seulement 20% des patients avaient une pCO2 > 45mmHg.

b) Spirométrie :

La spirométrie a été effectuée chez 29 patients soit 60,4% de l'ensemble des patients.

Une baisse de de la CVF en passant de la position assise à couchée a été notée chez 25 patients, soit 86,2% des cas, avec une réduction moyenne de 264,8 ml [40-1090 ml] et de 11% [2-32%].

La CVF est demeurée stable après changement de position chez 4 patients correspondant à 13,8% des cas.

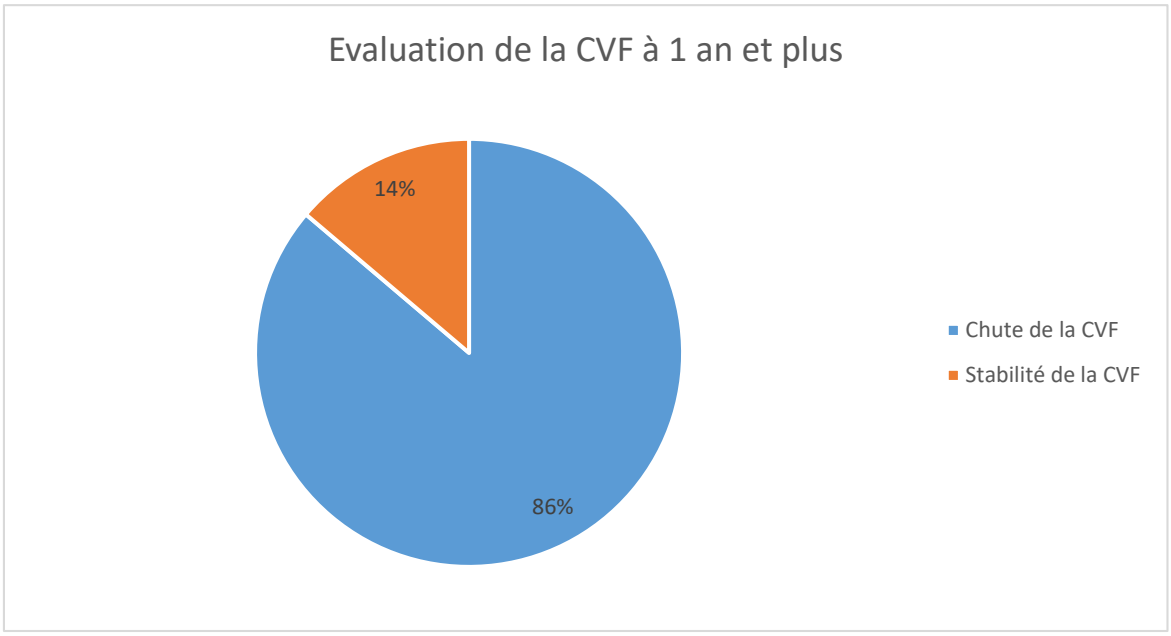


Diagramme 14 : évaluation de la CVF après suivi de 1 an et plus

c) Echographie diaphragmatique :

Elle a été réalisée chez 23 patients neuromusculaires ce qui représente 47,9% de l'échantillon.

La valeur moyenne de la course diaphragmatique en ventilation spontanée était de 15,4 mm, alors qu'elle atteignait 47,2 mm en moyenne en ventilation profonde.

Le test de sniff a montré des résultats normaux dans 74% des situations tandis qu'un aplatissement a été observé chez 26% des patients.

d) Oxymétrie nocturne :

Elle a été réalisée chez 34 patients ou 70,8% des cas, La moyenne d'indice de désaturation se chiffrant à 10,4.

La saturation minimale moyenne était de 82% avec un seuil bas atteignant 51% ; Pour ce qui est de la saturation maximale moyenne, celle-ci s'élevait à 98%.

La durée moyenne durant laquelle la saturation est restée inférieure à 88% était de 29,4 minutes, avec un intervalle variant de 0 minutes à 555 minutes.

e) Capnographie transcutanée nocturne :

Cette intervention a été réalisée chez 26 patients ce qui équivaut à 41,1% du total.

La capnie minimale moyenne était de 35,7 mm Hg tandis que la valeur la plus basse de pco2 était de 25,3 mm Hg.

Pour ce qui est de la capnie maximale, on a enregistré une moyenne de 49,1 mm Hg avec un sommet à 64,6 mm Hg.

Le temps moyen passé avec une capnie ≥ 45 mm Hg était de 166,9 minutes, avec des fluctuations variant de 0 à 484 minutes.

f) Polygraphie ventilatoire :

Elle a été pratiquée chez 25 patients ce qui équivaut à 52% des cas

La moyenne d'indice d'apnée-hypopnée était de 14,2 atteignant un maximum de 105,6.

On note que 40% des patients n'ont pas présenté de SAOS ; tandis que 28% avaient un SAOS léger, 12% des cas souffraient d'une forme modérée, 16% avaient été diagnostiqués avec un SAOS sévère et finalement, 4% avaient un SAS mixte.

On a détecté une hypoventilation alvéolaire nocturne chez 8 % des individus.

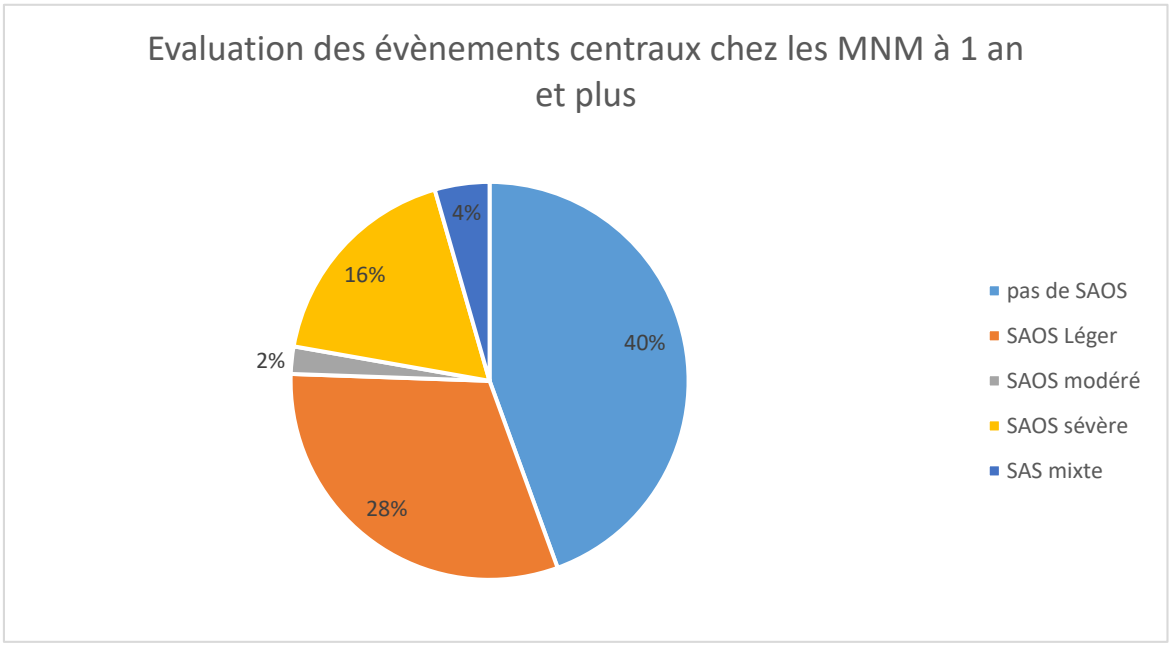


Diagramme 15 : évaluation des évènements centraux au bilan de 1an et plus

g) Traitement ventilatoire :

i. Mise en place de VNI chronique

L'indication d'instauration d'un traitement ventilatoire a été établie pour 14 patients, ce qui représente 29,1 %, suite de l'évaluation de suivi effectuée après un an ou plus. Cette décision a été fondée sur plusieurs critères combinés :

- Présence de symptômes cliniques évocateurs dans 35,7% des cas ;
- Dans 85,7% des cas, une réduction de la CVF a été observée lorsque la personne passe de la position assise à la position couchée ;
- Hypercapnie nocturne et/ou diurne a été détectée chez 35,7% des individus
- Affaiblissement de la course diaphragmatique et/ou sniff test pathologique chez 28,5% des patients ;
- 42,8% des patients ont présenté des événements centraux ;
- Désaturation nocturne et/ou diurne a été relevée dans 14,2% des cas,

Par ailleurs, 71,4 % des patients ont réussi à se procurer une VNI chronique, les réglages ont été effectués dans un cadre hospitalier à la suite d'une titration réalisée sous capnographie nocturne et polygraphie ventilatoire ou en ambulatoire.

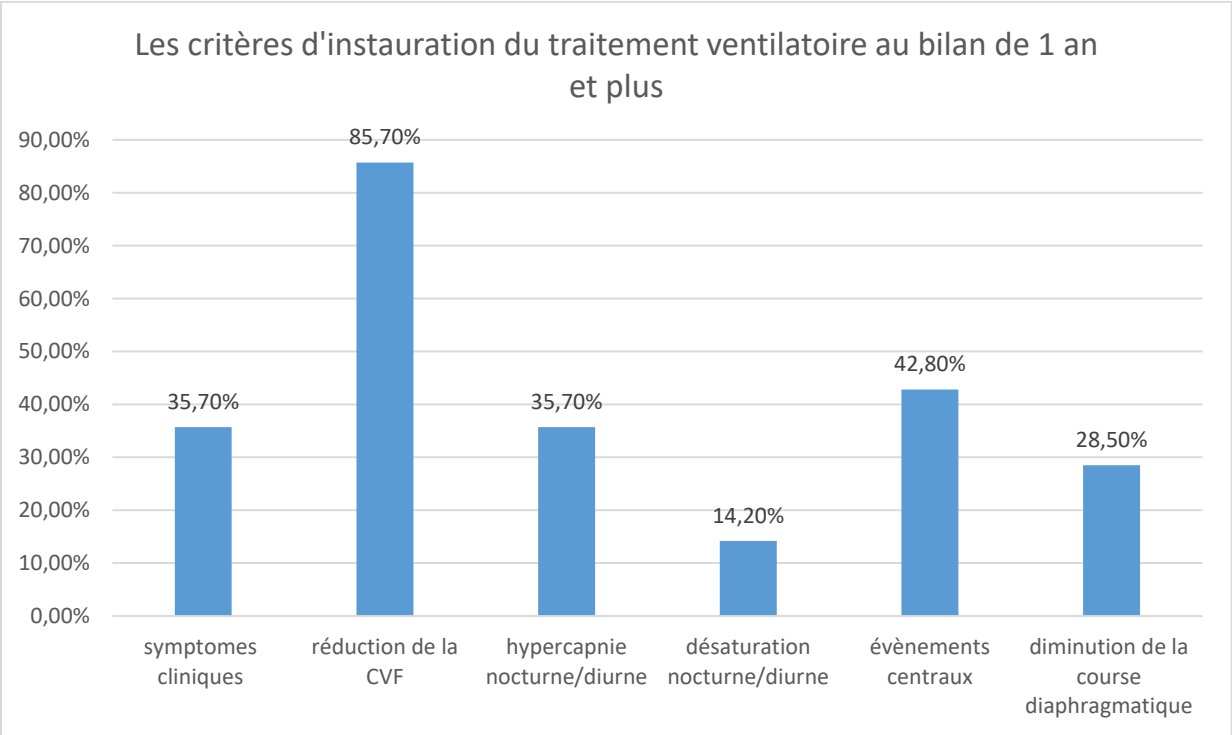


Diagramme 16 : les critères d'instauration de la VNI après un suivi de 1 an et plus

ii. **Surveillance des patients déjà mis sous VNI :**

8 patients ont bénéficié d'un bilan de contrôle dans 1 an ou plus pour pour mesurer l'efficacité de leur thérapie ventilatoire ; L'évaluation a mis en lumière les éléments suivants :

- 62,5% des patients ont rapporté une amélioration de leurs symptômes cliniques.
- Une normalisation de la capnie nocturne a été observée chez 25% des cas.
- la saturation nocturne et/ou diurne est devenue normale pour 37,5% des individus.
- Les événements centraux ont disparu chez 37,5% des patients.

- amélioration de la fonction diaphragmatique sous VNI chronique a été observée chez 12,5% des patients/

Il convient de souligner que pendant la nuit, 25% des cas demeurent hypercapniques et 12,5% continuent à avoir des événements centraux ; Cela met en lumière la nécessité d'augmenter les pressions de leur VNI chronique.

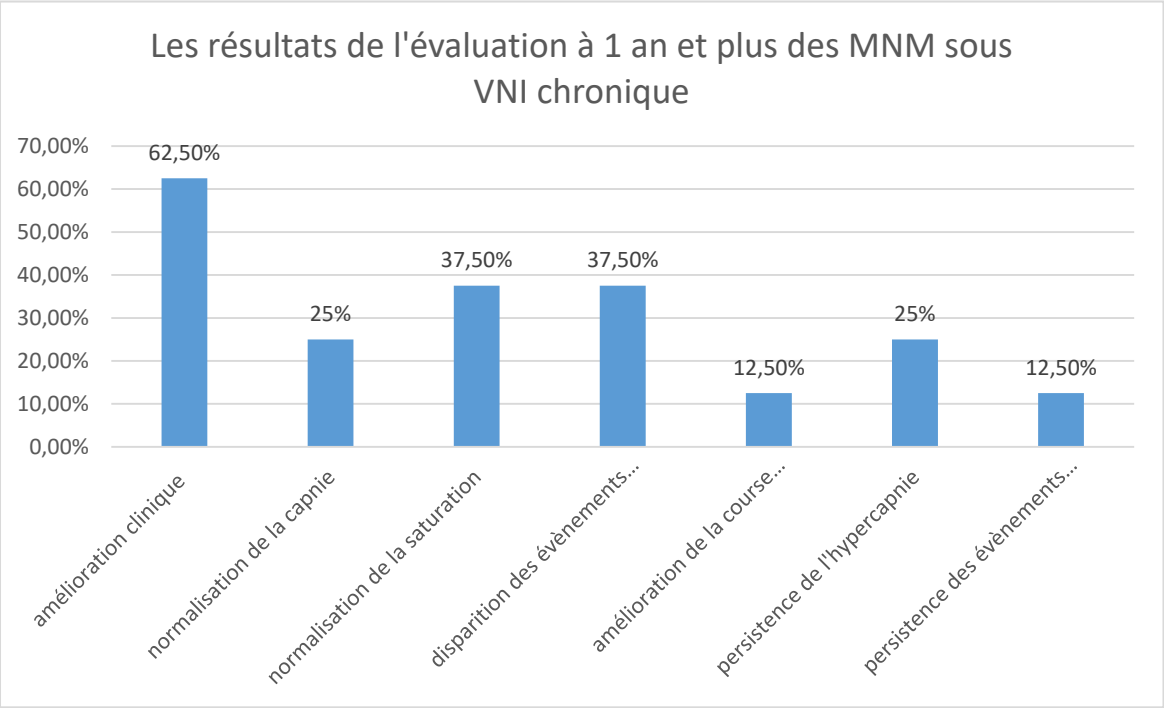


Diagramme 17 : évaluation de l'efficacité de la VNI au bilan de 1 an et plus

Au total, la ventilation non invasive chronique a été indiquée chez 56 patients au sein de la population étudiée soit 38,1% et elle était mise en place chez 32 patients ce qui représente 57,1% des cas

La distribution des patients en fonction de leur pathologie neuromusculaire nécessitant la VNI est la suivante : 41,2% pour la sclérose latérale amyotrophique (SLA), 21,4% pour des myopathies non étiquetées, 10,8% pour la dystrophie

musculaire de Duchenne, 8,9% pour l'amyotrophie spinale, 5,5% pour la gamma-sarcoglycanopathie, 3,7% pour les mitochondriopathies, et enfin, 1,7% pour la dystrophie de Becker, la dystrophie musculaire de Steinert, le syndrome de Charcot-Marie-Tooth, la myopathie cortisonique et la maladie de Munch-Meyer, respectivement.

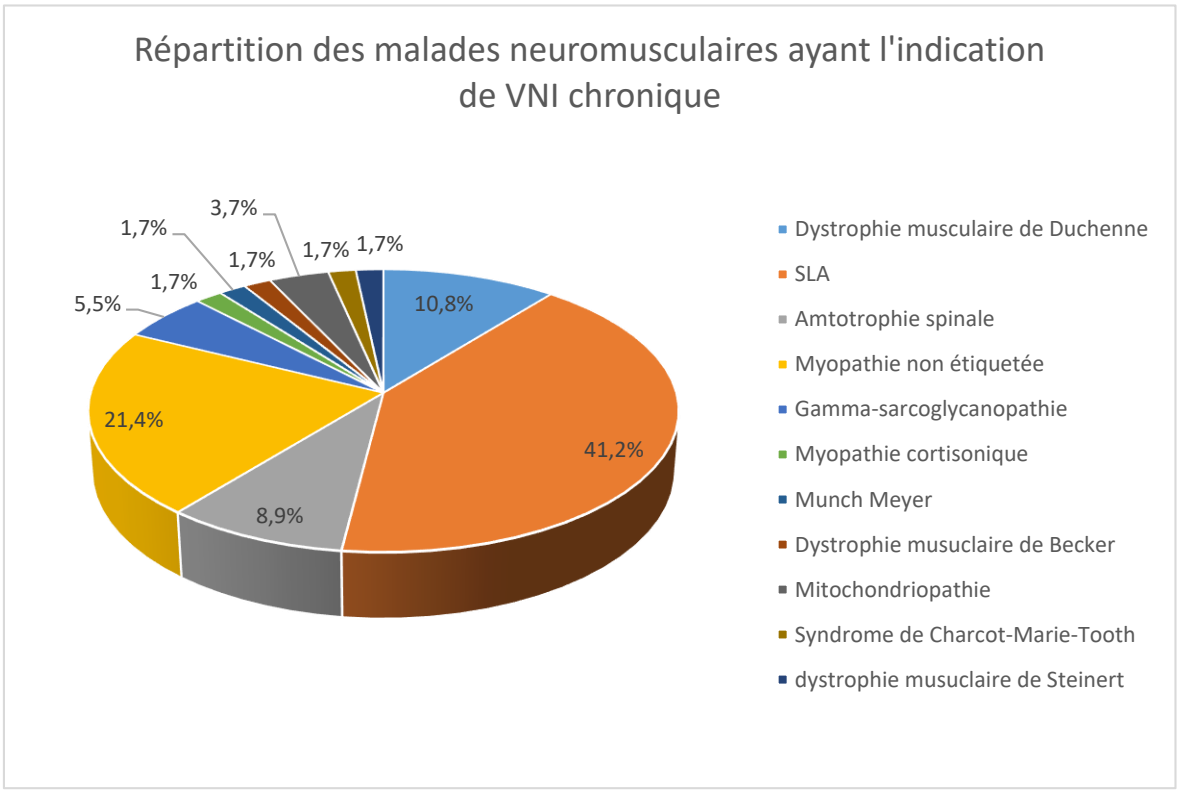


Diagramme 18 : Répartition des malades neuromusculaires ayant l'indication de ventilation non invasive chronique

DISCUSSION

I. Profil épidémiologique :

1. Age

L'âge des patients au moment du diagnostic est très variable, La comparaison entre les séries de la littérature concernant l'âge est illustré dans le tableau ci-dessous.

Série	Lieu	Année	Echantillon	moyenne	extrêmes
A.Megarbane [96]	Lebanon	2021	506	8 ans	0-60 ans
M.Mekkaoui [97]	Rabat	2020	18	6 ans	0-12 ans
H.Khyari [98]	Marrakech	2023	85	20 ans	2-62 ans
G. Boussaid [54]	France	2016	255	41 ans	25-57 ans
Pagola-Lorz [99]	Espagne	2019	378	46,9 ans	1-89 ans
Notre série	Fès	2025	147	27,3 ans	0-80 ans

Tableau 2 : comparaison selon l'âge dans les différentes séries

Cette variabilité peut être liée à plusieurs facteurs tels que les différences dans les populations étudiées, les méthodes de collecte de données et les critères de sélection des patients.

2. Sexe :

Les différentes études mettent en évidence la prédominance du sexe masculin, comme le montre le tableau ci-dessous :

Série	Lieu	Proportion homme	Proportion femme	Sex-ratio
A.Megarbane[96]	Lebanon	57,5%	42,5%	1,3
M. Mekkaoui [97]	Rabat-	-	-	1,5
H.Khyari [98]	Marrakech-	68%	32%	2,1
Pagola-Lorz [99]	Espagne	56,6%	43,4%	1,3
Notre série	Fès	67,8%	32,2%	2,1

Tableau 3 : comparaison selon le sexe dans les différentes séries

Notre étude rejoint les données de la littérature et confirme cette observation avec un sexe ratio H/F de 2,1.

3. Consanguinité

Dans notre série de cas, 40 patients étaient issus d'un mariage consanguin soit 27,4%.

Ceci concorde avec les résultats de H. Khyari [98] et N. Mekkaoui [97] qui avaient signalé l'existence de la notion de consanguinité de 1er degré ou 2ème degré chez 36% et 44,4% des cas respectivement.

Au Maroc, le taux de consanguinité est de 15.25 %. Ce taux est d'autant plus élevé et de l'ordre de 59.09 % chez les couples avec enfants atteints de maladies autosomiques récessives. Ces résultats montrent que le Maroc figure parmi les pays à taux élevé de consanguinité. [100]

4. Les cas similaires dans la famille :

Dans notre série de cas, 30 patients avaient des cas similaires dans la fratrie représentant ainsi 20,5% du total, Cela rejoint les résultats de N. Mekkaoui [97] et H. Khyari [98] qui ont enregistré un pourcentage de 29% et de 22,2% des cas similaire dans la famille respectivement.

Dans une étude réalisée au CHU de Fès incluant 27 patients porteurs de maladies neuromusculaires héréditaires [101], 22% des patients avaient des apparentés au 1er degré ou au 2ème degré qui présentent la même symptomatologie que la leur.

5. Type de maladie neuromusculaire

Les maladies neuromusculaires étaient dominées dans notre étude par les myopathies non étiquetées (35,6%), sclérose latérale amyotrophique (29,4%), myopathie de Duchenne (13,7 %), les sarcoglycanopathies (7,5%) et l'amyotrophie spinale (5,4%).

Dans la série de Megarbane et al. [96], la distribution des MNM étaient la suivante : Les maladies du motoneurone, les dystrophies musculaires et la maladie de Charcot-Marie-Tooth représentaient la majorité des affections identifiées, avec respectivement 44,9 %, 36,6 % et 13 % patients. Les 5,5 % restants incluaient des myopathies congénitales, métaboliques et mitochondriales, des syndromes myasthéniques congénitaux et une dystrophie myotonique.

Selon l'étude de Mekkaoui et al. [97], 33,3% des patients présentaient un tableau de myopathie de Duchenne et 33,3% portaient une amyotrophie spinale, 16,6% avaient une myopathie des ceintures et 16,6% avaient des myopathies congénitales.

Dans la série de H. Khyari [98], 38% des patients avaient une myopathie de Duchenne, 27% avaient une myopathie des ceintures dont 9% avaient une sarcoglycanopathie, la myopathie Facio-Scapulo-Humérale, myopathie de Becker et myopathie congénitale étaient présentes chez 9%, 6% et 5% respectivement. Le diagnostic de maladie Steinert et myopathie mitochondriale a été retenu chez 5% des cas chacune. 3% portaient une myopathie distale et 2% avaient une myopathie oculopharyngée.

Dans une étude de 43 ans portant sur 823 patients atteints de MNM au Caire [102], la dystrophie musculaire de Duchenne et les MNM autosomiques a été signalées comme les plus fréquentes, suivies de taux plus faibles d'amyotrophie spinale et de myopathies congénitales. Les troubles charcot-marie-tooth étaient moins fréquents, tout comme la dystrophie myotonique identifiée chez relativement peu de patients.

II. Données cliniques

1. Age de début des symptômes

Les maladies neuromusculaires (MNM) regroupent des maladies très variées d'évolution et de pénétrance différentes. Les MNM chroniques peuvent être rapidement progressives (sclérose latérale amyotrophique) ou lentement progressives (myopathie de Duchenne, dystrophie musculaire congénitale d'Ulrich, amyotrophie spinale, myotonie de Steinert,. . .). [95]

Dans l'étude de N. Mekkaoui [97], en moyenne, l´âge d´apparition du premier signe de la maladie était de 3 ans et demi avec des extrêmes allant de la naissance à 12 ans.

S. Ababou [101] rapportait dans sa série de cas que l'âge d'apparition des premiers symptômes de la maladie était compris entre 1 mois et 8 ans, avec un âge moyen de 3,57 ans.

Dans notre série, L'âge de début de symptômes initiaux de tout type de maladies neuromusculaires confondus était très variable, allant de 1 mois à 79 ans avec une moyenne de 20,7 ans

Cette disparité d'âge est attribuée aux biais de sélection des cas, car dans les travaux de Mekkaoui et Ababou, la population âgée n'a pas été intégrée à leurs recherches.

2. Délai de consultation :

Le délai moyen de consultation dans notre étude des patients de tout type de maladies neuromusculaires confondus était de 3,8 ans avec une fourchette allant de 1 mois à 28 ans.

Dans l'étude de H. Khyari [98], le délai moyen de consultation était de 9 ans. Avec des extrêmes allant de la naissance à 36 ans, seuls 41% des patients avaient consulté dans un délai de 0 à 6 ans.

Ces maladies sont souvent diagnostiquées avec un retard considérable en raison de la complexité de leur identification et du manque de connaissances des cliniciens à leur sujet.

3. Symptômes respiratoires :

Les pathologies neuromusculaires peuvent avoir des manifestations respiratoires pures mais aussi des manifestations musculo- squelettiques sans atteintes respiratoires. Le dysfonctionnement des centres moteurs au niveau du diaphragme et les muscles respiratoires va entraîner une insuffisance respiratoire par diminution des capacités ventilatoires. Il est donc important pour le pneumologue de connaître les signes évocateurs de ces pathologies devant des signes respiratoires sans étiologie retrouvée.

Les symptômes respiratoires les plus rapportés dans les maladies neuromusculaires sont la céphalée matinale, le sommeil non réparateur, la dyspnée d'effort et/ou une orthopnée d'aggravation progressive, l'insuffisance respiratoire chronique, l'encombrement bronchique chronique, les épisodes de surinfections et les bronchopneumopathies de déglutition. [103]

Dans notre série de cas, 45,9% étaient symptomatiques initialement, tandis que 54,1% étaient asymptomatiques sur le plan respiratoire.

La dyspnée (30,8%) était la principale manifestation des symptômes respiratoires, suivie de la toux inefficace (23,9%), des infections respiratoires récidivantes (13%), de l'orthopnée (10,9%), et des signes de SAS (8,2%)

Dans la série de Mekkaoui et al. [97], les troubles respiratoires étaient présents chez 27,7% des patients à type d´encombrement bronchique, et 27,7% des cas avaient une dyspnée

Dans l'étude de Khyari [98], seulement 12% des patients avaient des respiratoires de type céphalées matinales avec une dyspnée d'effort.

4. Symptômes extra-respiratoires :

N. Mekkaoui [97] dans sa série a révélé que les symptômes extra-respiratoires fonctionnels et physiques étaient dominés par l´absence de la marche chez 38,8% des patients, avec marche difficile chez 55,5% patients, l´hypotonie chez 50% des cas, l´aréflexie et l´hyporéflexie chez 77,7%, signe de Gowers positif chez 50% des cas et une hypertrophie des mollets chez 33,3% des cas. Tous les patients de la série avaient une sensibilité normale, sans aucun problème cardiaque ni digestif.

Selon l'étude de H. Khyari [98] , la symptomatologie extra-respiratoires incluait : l'impossibilité de la marche chez 11% , des difficultés de la marche chez 7%, une amyotrophie musculaire dans 27% des cas , une hypertrophie des mollets chez 27%, une aréflexie et hyporeflexie chez 50,5% , une hypotonie musculaire chez 30%, signe de Gowers positif chez 26% et de Tabouret chez 48% et une déformation de rachis chez 49%

Dans notre étude, les symptômes neurologiques les plus fréquemment décrits par les patients et constatés à l'examen clinique étaient le déficit moteur (84,9%), l'amyotrophie musculaire (41,7%) , des fasciculations musculaires (9,5%) , dysarthrie (21,2%) , une diminution ou abolition des ROT (17,8%) et des troubles sensitifs (5,4%). L'atrophie linguale n'a été constatée que chez 3,4% des cas, et les fasciculations linguales chez 11,6% des patients.

À noter que des troubles de déglutition ont été rapportés par 26% de nos patients.

III. Explorations respiratoires des patients neuromusculaires.

La surveillance des patients neuromusculaires s'appuie sur la recherche de signes cliniques d'insuffisance respiratoire (somnolence, céphalées, orthopnée, dyspnée d'effort ou antéflexion) et sur des épreuves fonctionnelles respiratoires régulières. Elles visent à rechercher une faiblesse des muscles respiratoires (particulièrement du diaphragme) et à dépister l'installation de troubles respiratoires nocturnes (en particulier une hypoventilation nocturne, précédant l'insuffisance respiratoire chronique diurne), d'un trouble ventilatoire restrictif,

d'une insuffisance respiratoire chronique hypercapnique et d'un déficit de la toux ; Elles comprennent :

1. Gazométrie artérielle :

La gazométrie artérielle diurne est très spécifique, mais très peu sensible pour la détection de l'atteinte des muscles respiratoires au cours des maladies neuromusculaires. L'hypercapnie diurne est d'apparition très tardive, alors que la CV est largement inférieure à 50% de la valeur théorique. L'hypercapnie diurne est précédée par l'hypoventilation nocturne avec d'importantes désaturations notamment en REM [104]. La surveillance nocturne de la PCO2 transcutanée (PTCO2) est donc plus sensible que la gazométrie diurne, mais il s'agit d'une technique peu répandue et la corrélation entre PaCO2 et PTCO2 est très variable. L'analyse des bicarbonates et de la base excess est également intéressante, car elle s'est avérée corrélée à l'hypoventilation nocturne dans la dystrophie de Duchenne [105]. L'hypercapnie diurne (PaCO2 $\geq$ 45 mmHg) constitue un critère formel de mise en route d'une ventilation dans toutes les recommandations actuelles ayant trait à la SLA ou aux maladies neuromusculaires en général [67].

Dans notre série, seulement 29,4% des patients neuromusculaires ont bénéficié d'une gazométrie artérielle le matin au réveil, les valeurs de la capnie étaient très variées allant de 28 à 130 mm Hg avec une valeur moyenne de 44,6 mm Hg.

Seuls ; uniquement 20,9% des cas avaient une hypecapnie diurne.

2. La spirométrie :

La spirométrie est essentielle car la capacité vitale reste le marqueur indirect le plus utilisé de la faiblesse des muscles respiratoires, y compris dans les essais cliniques. La CV est un facteur prédictif important de la survenue d'une insuffisance respiratoire hypercapnique et un facteur pronostique dans certaines maladies comme la SLA [107]. Cependant, en fonction des pathologies, la valeur de la CV est significativement différente au moment de la survenue de l'insuffisance respiratoire comme démontré par Cho et al. [108] ; La capacité vitale forcée (CVF) et la capacité vitale lente (CVL) peuvent être évaluées, la meilleure des deux valeurs étant prise en compte.

La mesure de la capacité vitale (CV) est réalisée en position assise et allongée (une chute > 20 % de la CV en décubitus est en faveur d'une atteinte diaphragmatique) [109]. Le principal inconvénient de la spirométrie est sa faible sensibilité pour détecter précocement la faiblesse des muscles inspiratoires [110, 111]. Une diminution de la CV (CVL ou CVF) en décubitus dorsal semble être un marqueur plus spécifique de la faiblesse diaphragmatique, bien que sa sensibilité semble modérée [112, 113]. Un seuil de significativité de 15 %, même s'il n'est pas discriminant pour la détection d'une paralysie diaphragmatique unilatérale [114], a été proposé comme limite inférieure de la plage normale pour la détection de la faiblesse diaphragmatique [115]. Dans la SLA, une baisse de 20 % des valeurs en décubitus dorsal a été suggérée comme critère d'initiation de la VNI.

Une mesure fiable de la CV pourrait être obtenue chez les patients bulbaires avec un masque plutôt qu'une gouttière buccale [116].

L'évaluation de la capacité pulmonaire totale est moins utile étant donné que le volume résiduel et la capacité résiduelle fonctionnelle restent préservés jusqu'aux stades avancés de certaines maladies comme la SLA [117].

Dans une étude de R. Ragette [118] portant sur des patients atteints de divers types de troubles neuromusculaires, une CV inspiratoire inférieure à 60 % prédisait la présence d'un syndrome d'apnées du sommeil, et une CV inférieure à 40 % était associée à une hypoventilation du sommeil avec une sensibilité de 91 % et 94 % et une spécificité de 89 % et 79 % respectivement. Les patients présentant une CV inférieure à 25 % souffraient d'insuffisance ventilatoire diurne.

Dans une cohorte de plus de 1 000 patients atteints de SLA [119], une capacité vitale forcée (CVF) inférieure à 75 % était associée à une survie médiane de 2,91 ans, contre 4,08 ans pour les patients présentant une CVF supérieure à 75 %.

Dans notre série, la spirométrie a été effectuée chez seulement 62,3% des patients, en raison de l'impossibilité de réaliser la manœuvre soit par incapacité à maintenir l'embout buccal en cas d'une atteinte bulbaire, soit en raison d'une incompréhension de la part des patients ou d'un refus dû à une fatigue excessive.

Une chute de la CVF entre la position assise et couchée a été objectivé chez 73 patients soit 80,2% avec baisse moyenne de 408,7 ml [10-1440ml] et de 15,4% [0-75%] tandis qu'elle est restée stable après changement de position chez 18 patients soit 19,8%

3. Pression inspiratoire et expiratoire maximales (PI max et PE max)

En raison de la faible sensibilité de la spirométrie, une évaluation spécifique de la force musculaire respiratoire est nécessaire. La pression inspiratoire maximale (PI max) et la pression inspiratoire nasale (SNIP) sont plus sensibles que la CV pour l'évaluation du diaphragme. Cependant, les valeurs peuvent être significativement différentes entre les deux tests chez une grande partie des patients, car le Snif test est souvent plus facile à réaliser [120]. En raison de ces divergences, il semble préférable d'effectuer les deux mesures et de prendre en compte le meilleur résultat pour la pression inspiratoire [121].

Lyall et al. Ont montré que le sniff test était plus sensible que la CV et la PI max pour prédire l'insuffisance respiratoire dans la SLA [122]. Néanmoins, une revue de la littérature très récente de Schoser et al. montre que la PI max est un critère de jugement intéressant en recherche sur les MNM puisqu'elle est plus sensible et plus spécifique que la CV pour tester la force des muscles inspiratoires, qu'elle est fortement associée à la qualité de vie et à la survie particulièrement dans la SLA [123] ;

Différents seuils de SNIP ont été utilisés pour l'évaluation pronostique ou pour instaurer la VNI [111, 126-28]. Morgan et al. Ont constaté qu'une valeur absolue de SNIP inférieure à 40 cmH_2O était prédictive de décès dans les 6 mois dans la SLA [26]. Des études plus récentes ont démontré que des variations importantes des valeurs de SNIP surviennent dans les 3 mois précédant l'introduction de la VNI [111, 124-126]. Il a été démontré qu'une valeur seuil de 34 cmH2O permettait de prédire le décès ou la trachéotomie dans l'année suivant

le suivi [125]. Un seuil plus élevé (45 cmH2O) a été suggéré par Tilanus et al. [126].

Dans notre série, aucun patient n'a bénéficié d'une mesure de la pression inspiratoire et expiratoire maximales ni de sniff-test, ceci est dû à la non disponibilité de ces examens dans la région de Fès.

4. L'oxymétrie nocturne :

Elle permet une évaluation dynamique et non invasive des échanges gazeux pendant le sommeil, les études d'oxymétrie ne permettent cependant pas de différencier l'hypoxémie secondaire à des apnées obstructives de l'hypoventilation ; Comme les interventions thérapeutiques appropriées nécessitent une telle détermination, il s'agit d'une lacune importante du test. On peut en déduire que l'hypoxémie résulte d'une apnée obstructive du sommeil lorsque les désaturations se produisent de manière cyclique et groupées en dents de scie pendant les périodes de sommeil paradoxal, contrairement aux désaturations prolongées et soutenues observées lors de l'hypoventilation nocturne.[122,123]

Les études d'oxymétrie peuvent être gênées par des artéfacts de mouvement, une moyenne de signal longue et une mauvaise détection du signal [127]. Les réveils qui permettent d'éviter les épisodes d'hypoxémie ne seront pas non plus détectés. Une autre limite de la surveillance par oxymétrie de pouls a été mise en évidence par des chercheurs qui ont réalisé des enregistrements simultanés de CO2 transcutané et d'oxymétrie pendant la nuit chez des enfants bénéficiant de la VNI [127]. Ils ont montré que des épisodes significatifs d'hypoventilation pouvaient passer inaperçus, lorsque la SpO2 restait normale malgré une élévation du CO2 transcutané à 50 mm Hg. Néanmoins, la British Thoracic Society

reconnaît l'oxymétrie de pouls nocturne comme une méthode acceptable de dépistage de l'hypoventilation nocturne chez les patients asymptomatiques atteints de MNM si la polysomnographie ou la capnographie simultanée ne sont pas disponibles [122]. Les recommandations mettent toutefois en garde contre le fait que la surveillance par oxymétrie seule ne constitue pas un outil de dépistage adéquat pour les patients symptomatiques.

Selon plusieurs auteurs [128–131], une désaturation à une valeur < 88 % (ou 90 %) pendant 5 minutes consécutives ou une désaturation à une valeur < 90 % pendant 10 % (ou 30 %) de la durée totale d'enregistrement pourraient être des indicateurs d'hypoventilation du sommeil chez les patients neuromusculaires.

Dans notre série, la moyenne de saturation minimale était de 86% avec une valeur minimale atteignant 58% ; La moyenne du temps passé avec saturation en dessous de 88% était de 4,2 minutes avec des extrêmes allant de 0 minutes à 91 minutes.

5. Polygraphie ventilatoire :

L'enregistrement nocturne par polygraphie ventilatoire peut mettre en évidence des évènements respiratoires obstructifs ou centraux, des désaturations plus prolongées traduisant des plages d'hypoventilation, souvent plus sévères en sommeil paradoxal, traduisant l'atteinte diaphragmatique.

La polygraphie ventilatoire doit être réservée aux patients suspectés d'un syndrome d'apnées du sommeil ; Une polysomnographie, incluant idéalement un marqueur de l'effort inspiratoire, tel qu'un électromyogramme du cou ou des muscles intercostaux, doit être réalisée dans les cas plus complexes, par exemple lorsque les résultats de la polygraphie ventilatoire ne sont pas contributifs ou en

cas de suspicion d'hypoventilation nocturne isolée ayant un impact potentiel sur l'architecture du sommeil. [132]

Dans notre étude, elle a été réalisée chez 80,1% des patients.

30,9% des patients n'avait pas de syndrome d'apnée de sommeil alors que 29,5% avaient un SAOS léger, 15,4% avaient un SAOS modéré, 19,7% avaient un SAOS sévère, 2,8% avaient un SAS central et 1,4% un SAS mixte.

7,6% des cas avaient présenté une hypoventilation alvéolaire nocturne.

6. La capnographie transcutanée nocturne

La capnographie transcutanée nocturne (PTCO2) permet de détecter l'hypoventilation alvéolaire plus tôt et de distinguer l'hypoventilation d'une inadéquation ventilation/perfusion.

Selon les données actuelles, la PTCO2 ne peut pas être utilisée comme outil de dépistage de première intention, d'autant plus que le seuil utilisé pour définir l'hypoventilation nocturne est sujet à controverse [133, 134,135]. L'ajout d'une capnographie à la surveillance par oxymétrie améliore la détection de l'hypoventilation nocturne, bien que cette association n'ait pas été étudiée méthodiquement. De tels épisodes se manifesteraient par des périodes prolongées d'hypoxémie accompagnées d'hypercapnie simultanée. La plupart des recommandations actuelles pour l'évaluation des enfants atteints de divers troubles neuromusculaires recommandent une étude combinant oxymétrie et capnographie ou une surveillance transcutanée du CO2 comme test de dépistage si la polysomnographie n'est pas disponible, et une étude d'oxymétrie nocturne si ni la polysomnographie ni l'oxymétrie avec capnographie ne sont disponibles [122,136-138]. Les tentatives de réalisation d'études nocturnes à domicile chez

les adultes et les enfants atteints de troubles neuromusculaires en sont à leurs débuts, mais sont prometteuses [139,140].

La capnographie transcutanée nocturne combinée à la polygraphie ventilatoire augmente la sensibilité de cette dernière pour détecter une hypoventilation nocturne. Dans l'étude de Georges et al. 30 % des patients n'ayant ni désaturation nocturne, ni hypercapnie aux gaz du sang au lever, avaient une hypoventilation nocturne à la capnographie [141].

Une étude récente d'Orlikowski et al. A comparé la valeur prédictive de l'hypoventilation nocturne sur le recours à une VNI pendant le suivi (2 ans et demi en moyenne) selon différentes définitions sur la PTCO2 représentées dans la figure 21 [142,143]. La PTCO2 moyenne > 49 mm Hg avait le meilleur pouvoir prédictif avec un hasard ratio de 2,6 [144] ;

	Définition
Ward, *Thorax* 2005 [10]	$tcpCO_2$ moy. > 49 mmHg
Berry, JCSM 2012, AASM [11]	$tcpCO_2$ moy. > 55 mmHg ou augmentation > 10 points pendant le sommeil Et/ou > 30 % du temps < 90 % de SpO_2 Et/ou > 5 min. consécutives < 88 % de SpO_2
Simonds, ERJ 2013 [12] Ogna, *Sleep Breath* 2016 [38]	$tcpCO_2$ moy > 50 mmHg

$tcpCO_2$: pCO_2 transcutanée ; SpO_2 : saturation pulsée en O_2.

Figure 21 : différentes définitions de l'hypoventilation alvéolaire nocturne selon la tcpCO2

La capnographie transcutanée nocturne a été effectué chez 73 patients soit 50%, car elle n'a été disponible au service de pneumologie que depuis 2021.

La moyenne de capnie maximale était de 48,1 mm Hg avec un chiffre maximal arrivant à 87,1 mm Hg

La moyenne de temps passé avec une capnie ≥ 45 mm Hg était de 108,7 avec des extrêmes allant du 0 minutes à 485 minutes

La moyenne de saturation minimale était de 86% avec une valeur minimale atteignant 58% ; La moyenne du temps passé avec saturation en dessous de 88% était de 4,2 minutes avec des extrêmes allant du 0 minutes à 91 minutes

7. Echographie diaphragmatique :

Noda et al. Ont montré très récemment que la mesure par échographie de l'épaisseur du diaphragme et la fraction d'épaississement (épaisseur inspi-expi/épaisseur expi) corrèle de façon significative avec la CV et l'amplitude du potentiel moteur du nerf phrénique [145]. Elle semble être cependant moins sensible que la pression expiratoire maximale (PE max), le sniff test, et la mesure du potentiel d'action moteur global diaphragmatique à la stimulation du nerf phrénique pour dépister l'altération de la force des muscles respiratoires dans la SLA dans l'étude de Pinto et al. [146]. La mesure invasive par électromyogramme de la force du muscle diaphragmatique n'est pas recommandée en routine.

Dans notre étude, l'échographie diaphragmatique a été réalisée chez 23,2% des patients neuromusculaires, la valeur moyenne de la course diaphragmatique en ventilation spontanée était de 13,6mm et en ventilation profonde de 50,7mm

Le test de reniflement est revenu normal chez 85,3% des cas et aplati chez 14,7% des patients

IV. Prise en charge respiratoire :

1. Traitement ventilatoire

a) Pression positive continue (PPC)

Le syndrome d'apnée obstructive du sommeil, dont la prévalence est augmentée dans certaines MNM du fait de facteurs favorisants (macroglossie, hypotonie pharyngée, neuropathie pharyngée, atteinte bulbaire), est associé à une altération de la qualité de vie [147]. Il entraîne une altération de la qualité du sommeil, des suffocations nocturnes, une nycturie, une somnolence diurne et des céphalées matinales. Quand il est isolé, sans hypoventilation (nocturne ou diurne) associée, une pression positive continue (PPC) est proposée. Le syndrome d'apnée du sommeil (SAS) central, plus fréquemment retrouvé dans la myotonie de Steinert [148], pourra être traité par ventilation auto-asservie en l'absence d'hypoventilation alvéolaire. Une évaluation de la fonction cardiaque doit être réalisée pour le bilan étiologique du SAS central et pour vérifier l'absence de contre-indication à la ventilation auto-asservie (fraction d'éjection du ventricule gauche < 45 %) [149].

b) La ventilation non invasive chronique (VNI)

La nécessité de recourir à la ventilation mécanique est une étape importante et souvent redoutée dans la vie d'un patient neuromusculaire. La ventilation à domicile (VAD) requiert une coopération active du patient et de son entourage car sa mise en route pose des problèmes pratiques, psychologiques, financiers et

sociaux. La ventilation mécanique marque en effet une détérioration, parfois difficilement acceptée par les patients. Le recours à la ventilation mécanique doit être abordé précocement avec le patient et son entourage préférentiellement avant toute décompensation aiguë [150]. Plusieurs situations peuvent se présenter :

- un épisode de décompensation respiratoire aiguë peut survenir chez un patient n'ayant bénéficié d'aucune évaluation antérieure de sa fonction respiratoire et peut parfois même révéler une maladie neuromusculaire jusqu'alors inconnue. Cette situation est la plus inconfortable car le recours à la ventilation mécanique invasive s'avère parfois indispensable, soit d'emblée soit après échec des modes non invasifs, avec le risque de difficultés de sevrage pouvant amener le praticien à discuter la trachéotomie ;
- une détresse respiratoire aiguë peut survenir chez un patient déjà suivi et dont la fonction respiratoire est connue ; l'instauration de la ventilation mécanique se déroule habituellement sans difficulté et s'effectue par voie non invasive avec un relais au long cours à domicile ;
- le cas le plus fréquent est le cas d'une mise en route programmée chez un patient suivi et informé ; la VAD est alors débutée par voie non invasive selon les critères suivant [67] :

  - L'existence de signes cliniques (dyspnée, orthopnée, céphalées, asthénie, somnolence diurne, etc.) ; associée à au moins un des critères suivant :
  - Une hypercapnie avec une PCO2 > 45 mm Hg ;
  - Une désaturation nocturne < 88 % de SaO2 durant plus de 5 minutes consécutives ;
  - Une CV < 50 % de la théorique ou des PI max < 6O cm H2O.

Ces indications sont à nuancer en fonction de la pathologie et de la clinique ; ainsi dans la myopathie de Duchenne de Boulogne, la mise en place d'une ventilation mécanique trop précoce, c'est-à-dire CV entre 20 et 50 % de la théorique, s'accompagnait d'une diminution de la survie [151]. Par conséquent, en l'absence de signes cliniques ou d'une hypercapnie et/ou de troubles du sommeil, il nous semble licite de ne débuter une ventilation mécanique que lorsque la CV devient inférieure à 30 % de la théorique. La présence de signes cliniques et de troubles de l'hématose doit évidemment faire reconsidérer cette restriction. Dans d'autres pathologies comme la SLA les indications sont plus nuancées, le recours à la ventilation mécanique peut être proposé plus précocement dès que la CV est < 50 % [152,153].

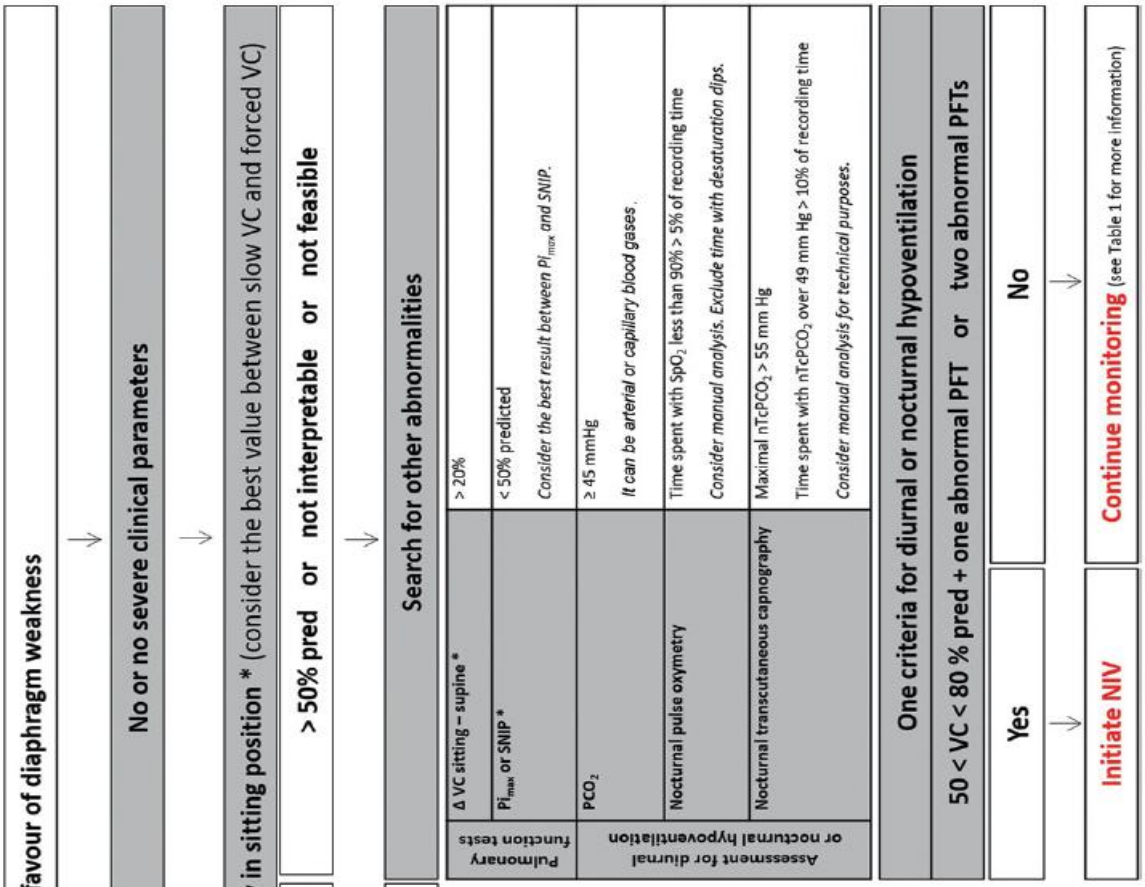
Un centre suédois a interrogé ses patients afin de déterminer le motif principal de l'instauration d'une VNI [154]. Sur 352 adultes et enfants atteints de diverses MNM, la ventilation mécanique a été instaurée de manière élective chez 268 d'entre eux (76 %) et pendant une maladie aiguë chez les autres.

Cette cohorte était principalement composée d'adultes, et aucun patient de 5 ans n'a été inclus. Chez les enfants ayant débuté la VNI de manière élective, la somnolence diurne était le symptôme le plus fréquent, mais dans le sous-groupe d'enfants atteints d'amyotrophie spinale, une toux insuffisante était la raison la plus fréquente de débuter la VNI. L'hypercapnie était plus fréquente que l'hypoxémie chez les enfants ayant débuté la VNI de manière élective ; toutefois, l'hypercapnie n'était pas plus fréquente chez les enfants se plaignant de somnolence diurne ou de maux de tête que chez ceux qui n'en présentaient pas.

Donc, les principaux critères d'instauration de la VNI pourraient être les symptômes associés à une faiblesse des muscles respiratoires. Cependant, toutes les études publiées depuis 1993 ont proposé la VNI aux patients présentant une hypoventilation diurne ou nocturne. La plupart des recommandations cliniques [155-157] recommandent que l'indication de la VNI soit basée sur les paramètres de la fonction pulmonaire, l'oxymétrie nocturne ou même le bicarbonate plasmatique, à l'exception des recommandations suisses mises à jour publiées en 2020 qui soulignaient que les symptômes devaient être le seul critère d'instauration de la VNI chez les patients atteints de troubles neuromusculaires [158]. La valeur seuil de CO2 adoptée pour définir l'hypoventilation dans la SLA est une PCO2 > 45 mm Hg sur les gaz du sang diurnes en respiration spontanée après un repos en position assise pendant au moins 15 minutes. Une désaturation significative (plus de 5 % de la durée d'enregistrement avec une SpO2 < 90 %) justifie la nécessité d'une VNI [159]. L'intérêt de la PTCO2 comme critère d'initiation de la VNI chez les patients atteints de SLA a également été récemment souligné [160]. Une augmentation de 10 mm Hg de la PTCO2 par rapport à la valeur initiale pendant plus de 10 % de la durée totale d'enregistrement, une PTCO2 supérieure à 49 mm Hg pendant plus de 10 % de la durée totale d'enregistrement ou un pic de PTCO2 supérieur à 55 mm Hg ont été suggérés pour définir l'hypoventilation dans les maladies neuromusculaires [133].

Figure 22 : Proposition de critères actualisés pour initier la VNI chez les patients atteints de SLA en France en 2022 [42]

(Abréviations: ALS-FRS-R, revised Amyotrophic Lateral Sclerosis - Functional Rating Scale; nTcPCO2, nocturnal transcutaneous carbon dioxide tension; PCO2, carbon dioxide tension; Pimax, maximal inspiratory mouth pressure; pred, of the predicted value; SNIP, Sniff Nasal Inspiratory Pressure; SpO2, pulse oximetry; VC, forced or slow vital capacity depending on tertiary ALS-referral center usual practice)


Symptoms and signs in favour of diaphragm weakness
Yes and severe
Orthopnoea ≤ score 2 ALSFRS-R
Exertional dyspnoea ≤ score 2 ALSFRS-R (i.e. dyspnoea when speaking or dressing)
Paradoxical abdominal respiration or contraction of inspiratory neck muscles in quiet breath in sitting or supine position
Initiate NIV
No or no severe clinical parameters
Vital capacity in sitting position * (consider the best value between slow VC and forced VC)
< 50% pred
Initiate NIV
> 50% pred or not interpretable or not feasible
Search for other abnormalities
Pulmonary function tests
Δ VC sitting – supine *
> 20%
Pi_{max} or SNIP *
< 50% predicted
Consider the best result between Pi_{max} and SNIP.
Assessment for diurnal or nocturnal hypoventilation
PCO_2
≥ 45 mmHg
It can be arterial or capillary blood gases.
Nocturnal pulse oximetry
Time spent with SpO_2 less than 90% > 5% of recording time
Consider manual analysis. Exclude time with desaturation dips.
Nocturnal transcutaneous capnography
Maximal nTcPCO2 > 55 mm Hg
Time spent with nTcPCO2 over 49 mm Hg > 10% of recording time
Consider manual analysis for technical purposes.
One criteria for diurnal or nocturnal hypoventilation
50 < VC < 80 % pred + one abnormal PFT or two abnormal PFTs
Yes
Initiate NIV
No
Continue monitoring (see Table 1 for more information)

Dans un premier temps, la VNI est mise en place la nuit en milieu hospitalier avec un monitorage de l'oxymétrie, de la capnographie transcutanée, et des données machine (volume courant, index d'apnée hypopnée, fuites non intentionnelles) pour vérifier la bonne efficacité du traitement. Le masque nasal reste privilégié si possible, mais en cas d'occlusion buccale impossible, le masque nasobucal est nécessaire. Les modes de ventilation peuvent être volumétrique, barométrique ou barométrique avec un volume cible. Une étude sur 28 patients principalement atteints de myopathie de Duchenne, ventilés selon différents modes avait montré que le mode barométrique avec volume cible n'améliorait pas le confort subjectif du patient, ni l'efficacité sur les gaz du sang et augmentait les asynchronismes patient—ventilateur en comparaison aux modes barométriques classiques [161]. À l'inverse, une étude plus récente sur une population de 271 patients atteints de SLA a comparé les données machine sous 2 modes de ventilation : pressure support (PS) ou volume assured pressure support(VAPS). Nicholson et al. Concluaient que le volume courant et le rapport fréquence respiratoire/volume courant étaient supérieurs dans le bras avec le mode VAPS. Une atteinte bulbaire modérée à sévère chez les patients atteints d'une SLA pourrait rendre le traitement compliqué à mettre en œuvre avec une adhérence moindre au traitement et des bénéfices plus faibles [162]. Cependant, Boentert et al. Ont retrouvé une amélioration de la qualité du sommeil et de la respiration nocturne sous VNI chez les patients avec et sans atteinte bulbaire [163].

Une surveillance rapprochée de la tolérance et de l'efficacité de la VNI doit être ensuite réalisée en consultation. À distance de la mise en place de la VNI, si le patient manifeste encore des signes diurnes d'insuffisance respiratoire (céphalées, somnolence, fatigue pendant les repas, perte de poids), ou qu'on observe une augmentation de la capnie dans la journée à distance de l'arrêt de la

ventilation nocturne, une VNI peut être mise en place dans la journée. Le ventilateur doit avoir une batterie et le patient un deuxième ventilateur de secours en cas de ventilation supérieure à 16 heures par jour. On peut proposer une ventilation à l'embout buccal qui permet de ventiler dans la journée le patient tout en maintenant une vie sociale, un accès à la parole et à l'alimentation [164]. Cette alternative permet de repousser le recours à la trachéotomie. Certains ventilateurs ont un mode de ventilation spécifique pour l'embout buccal. L'embout buccal est présenté sur un bras flexible et le patient doit conserver une fonction musculaire minimale au niveau de la bouche et du cou. De plus, le ventilateur peut être embarqué sur le fauteuil roulant électrique et permettre les déplacements du patient malgré une dépendance respiratoire importante, parfois 24 heures sur24.

L'un des premiers rapports sur l'amélioration de la survie résultant de l'assistance respiratoire chez les jeunes hommes atteints de DMD a comparé 5 sujets ayant utilisé la VNI au moins 7 h/nuit à 5 sujets ayant refusé la VNI [165]. Parmi ceux ayant refusé la VNI, 4 sont décédés 9,7 ± 5,8 mois après le début de l'hypercapnie diurne, tandis que tous ceux ayant utilisé la VNI ont survécu. Parmi 23 jeunes hommes atteints de DMD présentant une hypercapnie diurne et des signes d'hypoventilation nocturne sévère, l'instauration d'une ventilation non invasive (VNI) a non seulement amélioré la survie, mais a également entraîné une normalisation de la PaO2 et de la PaCO2 diurnes [166] ;

D'autres effets bénéfiques ont été attribués à l'introduction de la VNI chez les patients atteints de troubles neuromusculaires. Une étude rétrospective portant sur 15 enfants âgés de 3,4 à 17,8 ans et présentant diverses MNM a également comparé les résultats au cours de l'année précédant et suivant l'initiation de la VNI [167]. On a constaté une réduction significative du nombre de jours d'hospitalisation et de la durée du séjour en unité de soins intensifs pédiatriques

au cours de l'année suivant le début de la VNI par rapport à l'année précédente. Deux des sujets ont également signalé une amélioration de leurs résultats scolaires.

Cependant, certaines pathologies sont associées à une observance plus aléatoire de la VNI comme la myotonie de Steinert. Les bénéfices directs du traitement étant plus variables chez ces patients, le moment pour initier le traitement est parfois difficile à établir [168]. En effet, l'hypoventilation alvéolaire dans la myotonie de Steinert n'est pas toujours corrélée aux EFR et est souvent asymptomatique. Une origine centrale à l'hypoventilation, indépendante de l'altération des muscles respiratoires, est souvent démontrée sur l'étude de la réponse ventilatoire au CO2 [169]. De plus, une étude récente étudiant les effets de l'arrêt pendant un mois d'une VNI bien supportée et mise régulièrement, chez des patients atteints d'une myotonie de Steinert, ne s'accompagne pas d'une altération de la qualité de vie, de la somnolence, ni des EFR [170]. Ces résultats soulèvent la difficulté à démontrer un intérêt à la VNI dans cette maladie.

Une question reste en suspens sur l'intérêt d'une ventilation non invasive avant le stade d'hypoventilation, que nous appelons « précoce ». Ceci avait été évoqué puis écarté en 1994 dans la myopathie de Duchenne, avec une surmortalité dans le groupe « précoce » [171], mais il existe quelques arguments pour penser que la ventilation pourrait ralentir le déclin respiratoire dans la sclérose latérale amyotrophique et diminuer le travail respiratoire [172]. Dès 2005 une amélioration de la survie chez les patients commençant la ventilation non invasive précocement (80 % < CV < 100 %) est retrouvée dans de petites séries [173, 174], mais non confirmée si une ventilation non invasive factice est utilisée dans le groupe contrôle [175]. En pratique, les malades, peu symptomatiques du point de vue respiratoire, et concentrés sur leur handicap moteur ne suivent pas la

ventilation non invasive au long cours avant le stade d'hypoventilation. Jacobs et al. Retrouvent une observance autour de trois heures avec une ventilation non invasive factice ou vraie quand elle est proposée précocement. Une large étude randomisée contrôlée sur le sujet [176] a dû être interrompue faute de recrutement.

Une des hypothèses de l'étude en 1994 sur la myopathie de Duchenne était une sous-utilisation de la ventilation non invasive dans le groupe « précoce » quand les malades étaient arrivés au stade d'hypoventilation. Les données récentes confirmant la faible observance d'une ventilation non invasive précoce risquent de produire les mêmes résultats [175].

Dans notre série de patients, l'indication de mise de traitement ventilatoire (ventilation non invasive chronique) était posée chez 37 patients soit 25,3% après la réalisation du bilan initial, l'indication était basée sur l'association de plusieurs critères :

- Symptomatologie clinique dans 35,1% des cas.
- Baisse de la CVF entre la position assise et couchée dans 51,3% des cas.
- Hypercapnie nocturne et/ou diurne chez 52% des patients.
- Syndrome d'apnée de sommeil chez 51,3% des patients.
- Diminution de la course diaphragmatique avec test de reniflement pathologique dans 16,2% des cas.
- Désaturation nocturne et/ou diurne dans 27% des cas.

Seulement 43,2% des patients ont pu se procurer la VNI chronique, ses paramètres ont été ajustés soit en hospitalier (titration sous capnographie transcutanée nocturne et polygraphie ventilatoire) ou en ambulatoire

c) La ventilation invasive (trachéotomie)

Les patients atteints de MNM progressives qui présentent initialement une hypercapnie diurne constatent souvent une amélioration des échanges gazeux diurnes grâce à l'assistance ventilatoire nocturne, mais finissent par développer à nouveau une hypercapnie diurne à mesure que les muscles respiratoires continuent de s'affaiblir [177]. Une fois cette situation survenue, les patients ont besoin de périodes prolongées d'assistance ventilatoire pour normaliser les échanges gazeux. Cela peut être réalisé par des méthodes non invasives ou par une ventilation invasive par trachéotomie.

De plus, en cas d'encombrements respiratoires récurrents, ou pour limiter les conséquences des troubles de déglutition dans l'atteinte bulbaire, ou enfin et surtout au décours d'une complication aiguë nécessitant une intubation prolongée avec difficultés de sevrage ventilatoire, une ventilation invasive sur trachéotomie peut être proposée au patient [178,179].Elle peut améliorer le confort respiratoire du patient, la qualité du sommeil et surtout facilite l'alimentation et le désencombrement (aspirations trachéales). La charge en soins est par contre beaucoup plus lourde et peut justifier une institutionnalisation. De même, l'acceptation de son image et la considération sociale peuvent constituer un frein dans la décision du patient. Une discussion entre le patient, ses aidants et le médecin référent du patient doit être initiée en amont pour que le patient puisse prendre une décision sereine et éclairée. Cette décision pourrait avoir une incidence sur les décisions futures de prise en charge médicale pour un problème aigu ou sur l'appréhension des risques anesthésiques pour une chirurgie programmée.

Dans notre étude, il n'y a eu recours à la ventilation invasive ni à la trachéotomie chez aucun de nos patients

2. Aide au désencombrement

Le désencombrement bronchique est le deuxième point fondamental dans la prise en charge des patients neuromusculaires. La toux est en effet très souvent altérée, même en l'absence d'insuffisance respiratoire. Elle provient d'une atteinte des muscles inspiratoires et expiratoires, parfois associée à une insuffisance glottique (par exemple dans la myotonie de Steinert). L'atteinte diaphragmatique entraîne une diminution du volume inspiratoire maximal prétussif. L'incontinence glottique empêche la montée en pression intra-thoracique nécessaire avant la toux. Un déficit des muscles abdominaux et intercostaux, en plus du diaphragme, entraîne une altération de la phase expulsive [180].On mesure l'efficacité de la toux par le débit expiratoire de pointe à la toux (DEPT).

Le DEPT est le meilleur paramètre fonctionnel pour évaluer l'efficacité de la toux [36]. Le DEPT est mesuré lors de la toux volontaire à l'aide d'un spiromètre ou d'un débitmètre de pointe portatif via une interface orofaciale, car la fermeture de la bouche peut être insuffisante en raison d'une atteinte bulbaire. La pression expiratoire maximale (PE max) et la CVF peuvent également être utilisées pour évaluer la toux.

Le DEPT doit être surveillé à chaque évaluation respiratoire à l'aide du même appareil. Le DEPT est facile à mesurer avec un système portable, comme illustré à la figure 23.

Figure 23 : Technique de référence pour mesurer le débit expiratoire de pointe lors de la toux à l'aide d'un masque oro-facial relié à un débitmètre de pointe

Le DEPT efficace minimal pour mobiliser les sécrétions des voies aériennes est de 270 à 300 l/min chez les patients atteints de maladie neuromusculaire [181, 182]. Chez les patients atteints de SLA, des valeurs de DEPT inférieures à 255 l/min ont été associées à une toux inefficace lors d'infections aiguës des voies respiratoires inférieures [183, 184]. Des valeurs de DEPT inférieures à 160 l/min ont été associées à une toux inefficace dans des conditions stables [185-187].

Chez les patients atteints de SLA dont le DEPT est inférieur à 160 l/min, des techniques de dégagement mécanique doivent être systématiquement utilisées quotidiennement. Chez les patients dont le DEPT est inférieur à 255 l/min, ces techniques sont recommandées en cas d'infections des voies respiratoires supérieures ou inférieures. [42]

Le DEP à la toux n'a pas été réalisé chez aucun de nos patients probablement en raison des faibles revenus de la plupart d'entre eux, ce qui rend difficile l'acquisition du matériel d'aide instrumental à la toux. Dans notre série de cas,

seule la kinésithérapie manuelle est recommandée en cas d'encombrement ou d'infections respiratoires récurrentes.

V. Rythme de suivi :

Le rythme du suivi et la fréquence de réalisation des explorations fonctionnelles respiratoires dépendent de l'évolution de la maladie sous-jacente et de la sévérité de l'atteinte respiratoire [95], cependant, la diversité des pathologies en cause ne permet pas de dresser une ligne de conduite adaptable à toutes les situations [10].

Une coordination efficace entre neurologues et pneumologues contribue à une surveillance adéquate de la fonction respiratoire, au moment opportun pour initier la VNI et à son observance [188]. Plusieurs études ont démontré qu'une prise en charge active centralisée par une équipe multidisciplinaire, incluant des soins palliatifs et respiratoires, favorise les meilleures pratiques et améliore la qualité de vie et la survie [189, 190]. Le groupe d'experts recommande d'évaluer tous les trois mois les signes et symptômes évoquant une faiblesse diaphragmatique et une hypoventilation alvéolaire avant le début de la VNI dans les cas de MNM rapidement progressive, la dyspnée et l'orthopnée doivent être systématiquement évaluées ; les experts suggèrent de quantifier ces deux symptômes à l'aide d'items dédiés de l'échelle d'évaluation fonctionnelle (L'échelle de dyspnée de Borg peut être utilisée pour évaluer l'orthopnée), une valeur ≥ 3 indiquant une faiblesse diaphragmatique significative [191]. Il convient de noter que les symptômes respiratoires des patients présentant un dysfonctionnement du lobe frontal associé peuvent être sous-estimés, car ces patients peuvent avoir une perception réduite de leurs symptômes respiratoires, en particulier de la dyspnée [192, 193].

Un examen clinique doit être réalisé en position assise et en décubitus dorsal, avec une inspection minutieuse de la tachypnée, du recrutement des muscles accessoires et du paradoxe thoraco-abdominal en décubitus dorsal. La toux et l'efficacité de la clairance trachéobronchique doivent également être évaluées. Les paramètres fonctionnels doivent également être mesurés tous les trois mois : CVF en position assise et couchée, PI max, SNIP et oxymétrie de pouls nocturne. Après l'évaluation initiale, la PCO2 doit être mesurée par gazométrie capillaire ou artérielle, en fonction des signes, symptômes et paramètres fonctionnels. La capnographie transcutanée nocturne et la polysomnographie ventilatoire peuvent être utilisées en deuxième intention, selon l'avis des experts. Les paramètres et le rythme de la surveillance respiratoire sont résumés dans le tableau 4. [42]

	Monitoring rhythm[βγ]
Spirometry Forced or Slow Vital Capacity[δ] Peak expiratory flow during cough Supine Vital Capacity	First evaluation, and then every 3 months
Arterial or capillary blood gases	First evaluation then Subsequent monitoring according to: VC < 80% pred Bulbar involvement (dubious VC value) Clinical signs Dyspnoea Orthopnoea / antepnoea Dyssomnia Excessive daytime sleepiness Use of accessory respiratory muscles Abdominal paradox Pi_{max} or SNIP < 60% pred Venous bicarbonates > 28 mmol/l Abnormal NPO
Inspiratory muscle strength Pi_{max} and SNIP	First evaluation, and then every 3 months
Nocturnal pulse oximetry	First evaluation, and then every 3 months
Polysomnography	In case of suspected obstructive sleep apnoea syndrome

Abbreviations: NOP, nocturnal pulse oximetry; Pi_{max}, maximal inspiratory mouth pressure; pred, of the predicted value; SNIP, Sniff Nasal Inspiratory Pressure; VC, vital capacity.
[α]Respiratory function is regularly assessed to detect diaphragm weakness and initiate NIV at the most opportune moment. In NIV-user ALS patients, spirometry, Pi_{max} and SNIP are not required except before gastrostomy placement. Monitoring of cough strength should be continued as far as possible. For more information about respiratory assessment after NIV initiation, see paragraph "Monitoring of NIV efficacy".
[β]Rhythm for respiratory screening should be adapted to neurological evolution. If neurological disabilities quickly worsen, delay for respiratory monitoring should be shortened. If the rate of progression is slow, respiratory evaluation could be done every 6 months.
[γ]Complete respiratory assessment must be done before gastrostomy placement.
[δ]If possible, measure FVC and SVC and consider the best value to initiate NIV.

Tableau 4 : Evaluation de la fonction respiratoire avant l'initiation de la VN chronique

Les recommandations pour la prise en charge des enfants atteints de troubles neuromusculaires recommandent au moins un dépistage annuel pour les patients qui deviennent non ambulatoires en raison d'une faiblesse ou pour ceux qui n'ont jamais marché [122, 136, 138]. D'autres recommandations reconnaissent la nécessité de ces tests, mais ne précisent pas d'intervalles [137, 194]. En réalité,

aucune étude n'évalue la fréquence requise des examens chez les patients atteints de MNM.

Dans notre étude, nous avons avancé avec un rythme de suivi de 3 mois, 6 mois et 1 an vu la diversité des maladies neuromusculaires dans notre échantillon de cas

Lors de suivi à 3 mois, seulement 35 patients, ce qui représente 23,9 %, ont pu bénéficier d'un bilan de contrôle, plusieurs éléments y ont contribué, parmi lesquels le refus des patients de se déplacer et des problèmes techniques liés à l'équipement. L'indication de mise de VNI chronique était établie pour 3 patients soit 8,5%, Seuls 33,3% des patients ont réussi à obtenir la VNI chronique dont les paramètres ont été ajustés en milieu hospitalier

Au cours du suivi de 6 mois, 34 patients, ce qui équivaut à 23,2 %, ont bénéficié d'un bilan de contrôle, pour des raisons déjà mentionnées. L'indication pour la mise en place d'une VNI chronique a été établie pour 3 patients, ce qui représente 8,8 %, Par ailleurs, 66,6 % de ces patients ont réussi à obtenir leur VNI avec des paramètres ajustés dans un cadre hospitalier

Au cours d'un suivi prolongé d'un an ou plus, 48 patients, ce qui représente 32,8%, ont profité d'une évaluation de contrôle après un an ou plus, pour une durée moyenne de suivi de 4,8 ans. La nécessité de débuter un traitement ventilatoire a été déterminé pour 14 patients, soit une proportion de 29,1 %. De plus, 71,4 % des patients ont pu se procurer une VNI chronique, et les ajustements de paramètres ont été réalisés suite à une nuit d'hospitalisation.

VI. Surveillance de l'efficacité de la VNI :

L'efficacité de la ventilation sera jugée sur l'amélioration gazométrique et sur la disparition des signes cliniques, cette surveillance se fera initialement en structure hospitalière et comprend une phase initiale fondamentale de mise en place de la ventilation puis de suivi quelques semaines plus tard (entre 1 et 3 mois) et au moins annuelle une fois que la ventilation sera équilibrée en l'absence de complications ou de pathologies rapidement évolutives. L'efficacité de la ventilation sera évaluée à chaque phase ainsi que sa tolérance et son observance, des adaptations pourront être proposées à chacune de ces visites ; À la phase initiale la normalisation de l'hypercapnie est le critère principal de l'efficacité de la ventilation, l'amélioration de la saturation nocturne peut aussi témoigner de l'efficacité de la ventilation. Les gaz du sang sont à contrôler en fin de respiration libre (avant le branchement du ventilateur) et en fin de nuit (avant le débranchement), les premiers permettront de guider la durée de ventilation, les seconds de juger de l'efficacité de la ventilation nocturne. En effet, une hypercapnie en fin de respiration libre indiquera que la durée de ventilation prescrite est probablement trop courte. Par ailleurs, une hypercapnie en fin de ventilation nocturne (alors même que la ventilation en période diurne avait permis de normaliser les gaz du sang) traduit une inefficacité de la ventilation souvent associée à des fuites [195]. L'exploration du sommeil, par mesure de la saturation nocturne ou au mieux par enregistrement polysomnographique, prend alors toute son importance.

La surveillance au long cours, outre de la gazométrie, de la saturation nocturne ou polysomnographique, portera sur la disparition des signes cliniques ou l'amélioration clinique. L'effet clinique escompté n'apparaît en effet souvent

que de façon retardée après plusieurs jours voire semaines d'utilisation correcte de la ventilation, et la persistance de signes cliniques doit faire rechercher une mauvaise efficacité ou observance de la ventilation. [196]

En fonction de l'efficacité de la ventilation mais aussi de l'évolution de l'insuffisance respiratoire ; la durée de ventilation, le type de ventilation et le type d'interface seront réévalués à chaque visite et modifiés en conséquence.

Certains mécanismes peuvent compromettre l'efficacité de la VNI, notamment l'aérophagie, la claustrophobie, la rhinite ou les lésions cutanées dues à un ajustement sous-optimal du masque. Ces effets secondaires liés à la VNI ne sont pas spécifiques, pas plus que leurs solutions [42].

Ainsi, l'utilisation d'une mentonnière ou un changement d'interface pourront être discutés en cas de fuites nocturnes (le plus souvent buccales), une adaptation du trigger en cas d'asynchronisme entre le patient et le ventilateur, un changement de mode de ventilation ou de type de ventilateur en cas de mauvaise tolérance de certains modes de ventilation ou d'évolution de la pathologie neuromusculaire (nécessité de batteries ou d'alarmes par exemple) [196].

La sortie sera envisagée au terme de la phase initiale d'optimisation de la ventilation à domicile (VAD), une fois que l'on aura vérifié que le patient et son entourage ont reçu l'information et la formation nécessaire et que l'utilisation du matériel (masque et ventilateur) leur est familière. Le patient pourra rejoindre son domicile avec une ordonnance stipulant le type d'interface, de ventilateur, la durée de ventilation, la présence ou non d'oxygène. Signalons l'importance des prestataires de ventilation à domicile dans la suite de l'éducation du patient à sa sortie de l'hôpital et la coordination entre les soignants et ces structures est

fondamentale. Par la suite tout changement des modalités de ventilation devra être transmis au prestataire en charge du malade [196].

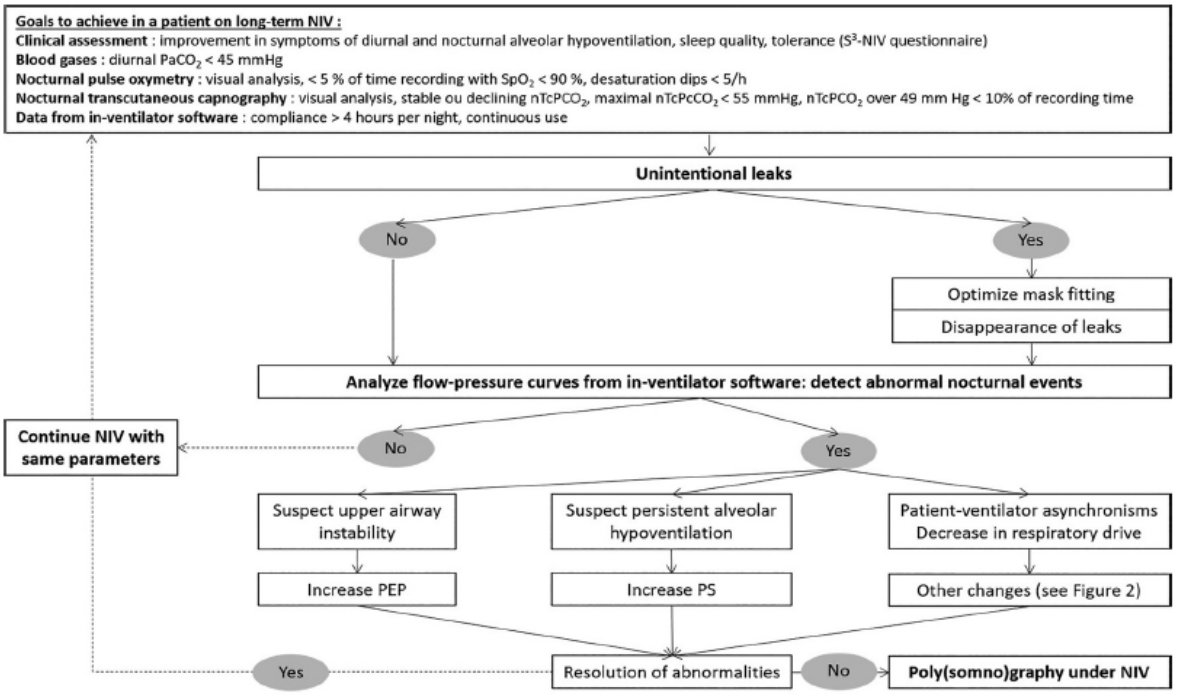


Fig. 2. Suggested strategy for nocturnal NIV monitoring and parameter optimization (adapted from [59])
Abbreviations: nTcPCO2, nocturnal transcutaneous carbon dioxide tension; PaCO2, arterial carbon dioxide tension; PEP, positive expiratory pressure; PS, pressure support; SpO_2, pulse oximetry.

Figure 24 : Stratégie suggérée pour la surveillance nocturne de la VNI et l'optimisation des paramètres [42]

Dans notre étude, Seulement 8 patients se sont présenté à leur contrôle trimestriel, on a remarqué une normalisation de la capnie chez 12,5% avec une disparition des évènements centraux chez 12,5% des cas, une amélioration des symptômes cliniques chez 50% des cas. Par ailleurs, 12,5% des patients sont restés hypercapniques tandis que 12,5% ont gardé des évènements centraux nocturnes d'où la nécessité d'augmenter les pressions de leur VNI chronique.

Au contrôle de 6 mois, 5 patients ont bénéficié d'une évaluation d'efficacité de leur traitement ventilatoire, une normalisation de la capnie a été constaté chez

40% des cas, de plus, 60% des patients ont signalé une amélioration des symptômes cliniques tandis que 60% des patients ont gardé une hypercapnie nocturne et 20% ont continué à avoir des évènements centraux nocturnes.

Lors d'un contrôle à un an et plus (durée moyenne de suivi de 4,8 ans), 8 patients ont reçu une évaluation d'efficacité de leur traitement ventilatoire, on a constaté une normalisation de la capnie chez 25% des cas, une disparition des évènements centraux nocturnes chez 37,5% des patients, 62,5% des patients ont rapporté une amélioration des symptômes cliniques. À noter que 25% des patients sont restés hypercapniques et 12,5% ont gardé des évènements centraux nocturnes.

CONCLUSION

Les maladies neuromusculaires regroupent un ensemble d'affections de l'unité motrice. Ces maladies dégénératives dégradent progressivement les fonctions musculaires. Étiquetées maladies rares, ces atteintes sont chroniques avec un risque vital. La multiplicité des formes et des atteintes fait que malgré le caractère rare, elles touchent aujourd'hui plusieurs dizaines de milliers de personnes dans le monde. L'âge, la topographie, l'intensité, la gravité et l'évolution sont hétérogènes selon la pathologie. En plus de l'atteinte de la motricité, peuvent s'ajouter des troubles des fonctions cardio-respiratoires et digestifs

L'atteinte des muscles respiratoires est une complication majeure de la majorité des MNM, de plus, l'insuffisance respiratoire des maladies neuromusculaires est généralement progressive et insidieuse d'où la nécessité de l'exploration et le suivi de la fonction respiratoire

Pour la plupart de ces pathologies, il n'existe aucun traitement curatif. Seule la ventilation mécanique associée à une prise en charge cardiaque adaptée (médicamenteux, Pacemaker…) permet, pour certaines pathologies, une survie prolongée avec une qualité de vie satisfaisante. L'approche du patient doit donc se faire de façon holistique et s'organiser autour des grandes fonctions et de leur maintien.

L'efficacité et la nécessité de la VNI précoce chez les patients présentant une insuffisance respiratoire restrictive d'origine neuromusculaire n'est plus à démontrer, puisque celle-ci représente le traitement de référence de l'hypoventilation alvéolaire chronique des patients neuromusculaires et son bénéfice sur l'amélioration du pronostic vital est fortement suggéré par de

nombreuses études observationnelles. Au-delà de la survie, de nombreux auteurs ont mis en avant les bénéfices de la prise en charge ventilatoire sur l'amélioration des symptômes, de la qualité de vie et du sommeil chez ces patients.

Pourtant, la prise en charge ventilatoire reste à ce stade affaire de spécialistes nécessitant un haut niveau d'expertise et des ajustements personnalisés. L'industriel et le développement technique ne sont pas encore en mesure de remplacer l'expert dans le cadre de cette prise en charge complexe et multidisciplinaire avec, donc, la nécessité d'améliorer l'accessibilité aux équipes spécialisées pour les patients (dépistage, mise en place, suivi) et à la compétence pour les praticiens.

Peu d'études réalisées au Maroc sur les maladies musculaires, d'où l'intérêt de cette étude rétrospective des dossiers des patients suivis au service de pneumologie et en consultation spécialisée au sein du centre hospitalier universitaire HASSAN II de Fès. L'objectif était d'établir le profil épidémiologique, clinique, biologique, thérapeutique et évolutif de ces patients sur le plan respiratoire et comparer nos données avec celles de la littérature.

RESUME

Les maladies neuromusculaires sont des pathologies résultantes de lésions du système nerveux périphérique moteur, les étiologies sont variables et la présentation clinique dépend du niveau de l'atteinte neuromusculaire.

Il est difficile d'évaluer avec précision le nombre de personnes atteintes de maladies neuromusculaires, les sources épidémiologiques étant rares ou inexistantes ; La prévalence en Europe est estimée d'une personne atteinte sur 2000. En 2009, selon les estimations, 246 000 Européens étaient atteints de maladies neuromusculaires ; en Algérie, entre 30 000 et 50 000 Algériens souffrent de myopathie, au Maroc, la prévalence n'est pas précisée dans la littérature car aucune étude n'a été réalisée dans ce sens.

L'expression clinique est très hétérogène selon la maladie neuromusculaire. L'âge de début, la topographie de l'atteinte neurologique, l'intensité mais aussi le potentiel évolutif différent d'un patient à un autre. Au-delà de l'atteinte de la fonction motrice se rajoute les troubles des fonctions bulbaires notamment des systèmes respiratoire, cardiaque et digestif, ce qui demande généralement une approche holistique de la maladie et donc une prise en charge et un suivi pluridisciplinaire.

Il faut savoir que l'atteinte des muscles respiratoires est une complication majeure de la majorité des MNM, et détermine le plus souvent la morbidité et la mortalité des patients.

La problématique respiratoire est centrée autour de l'atteinte des muscles respiratoires, inspiratoires mais aussi expiratoires sans oublier les conséquences ventilatoires de déformations de la cage thoracique ; Les différentes atteintes respiratoires sont la survenue de troubles respiratoires nocturnes qui sont variables (apnées obstructives, centrales ou hypoventilation), d'atélectasie, d'une insuffisance

respiratoire chronique restrictive hypercapnique et encombrement et infections respiratoires à répétition suite à une déficience de la toux.

L'évaluation respiratoire est basée sur l'examen clinique notamment l'évaluation de la capacité de la toux, de la mise en jeu des muscles respiratoires accessoires, évaluation fonctionnelle par la réalisation de CVF en position assise puis couchée, évaluation morphologique avec étude de la cinétique du diaphragme par une échographie diaphragmatique, la recherche d'une hypoventilation alvéolaire nocturne par réalisation d'une gazométrie artérielle le matin au réveil et, depuis quelques années, d'une oxymétrie nocturne couplée à une capnographie transcutanée et enfin la recherche d'une Syndrome d'apnées de sommeil par la réalisation d'une polygraphie ventilatoire.

La prise en charge des troubles respiratoires par un traitement précoce et adapté et par l'accompagnement du patient et de sa famille est l'un des principaux facteurs d'amélioration du pronostic, de l'espérance de vie, et de la qualité de vie de ces patients.

Nous allons procéder à une étude transversale descriptive incluant 147 patients neuromusculaires pris en charge au service de pneumologie du CHU Fès, sur une période, allant du 01 Octobre 2011 au 29 Février 2024.

L'objectif de cette étude est de rechercher et confirmer l'atteinte respiratoire chez les malades neuromusculaires, d'identifier l'apport des différents examens réalisés pour la mise en évidence de cette atteinte et d'évaluer l'impact de la prise en charge de l'atteinte respiratoire sur la qualité de vie et le pronostic des patients neuro musculaires.

SUMMARY

Neuromuscular diseases are pathologies resulting from lesions of the peripheral motor nervous system. The etiologies are variable, and the clinical presentation depends on the level of neuromuscular involvement.

It is difficult to accurately assess the number of people affected by neuromuscular diseases, as epidemiological sources are rare or nonexistent. The prevalence in Europe is estimated at one in 2,000 people. In 2009, an estimated 246,000 Europeans suffered from neuromuscular diseases. In Algeria, between 30,000 and 50,000 Algerians suffer from myopathy. In Morocco, the prevalence is not specified in the literature because no studies have been conducted in this area.

The clinical presentation varies greatly depending on the neuromuscular disease. The age of onset, the location of the neurological involvement, the intensity, and the potential for progression vary from one patient to another. Beyond the impairment of motor function, there are also disorders of bulbar functions, particularly of the respiratory, cardiac and digestive systems, which generally requires a holistic approach to the disease and therefore multidisciplinary management and monitoring.

It should be noted that respiratory muscle involvement is a major complication of the majority of NMDs, and most often determines the morbidity and mortality of patients.

The respiratory problem is centered around the damage to the respiratory muscles, inspiratory but also expiratory without forgetting the ventilatory

consequences of deformations of the rib cage; The different respiratory disorders are the occurrence of nocturnal respiratory disorders which are variable (obstructive apnea, central or hypoventilation), atelectasis, chronic restrictive hypercapnic respiratory failure and congestion and repeated respiratory infections following a deficiency of the cough.

Respiratory assessment is based on clinical examination, including assessment of cough capacity, use of accessory respiratory muscles, functional assessment by performing FVC in a sitting and then lying position, morphological assessment with study of diaphragm kinetics by diaphragmatic ultrasound, the search for nocturnal alveolar hypoventilation by performing arterial blood gas analysis in the morning upon waking and, for several years, nocturnal oximetry coupled with transcutaneous capnography and finally the search for sleep apnea syndrome by performing ventilatory polygraphy.managing respiratory disorders through early and appropriate treatment and patient and family support is one of the main factors in improving the prognosis, life expectancy, and quality of life of these patients.

We will conduct a descriptive cross-sectional study including 147 neuromuscular patients treated in the pulmonology department of the Fez University Hospital, over a period ranging from October 1, 2011 to February 29, 2024.

The objective of this study is to investigate and confirm respiratory impairment in neuromuscular patients, to identify the contribution of the various examinations performed to detect this impairment, and to evaluate the impact of respiratory impairment management on the quality of life and prognosis of neuromuscular patients.

ملخص

الأمراض العصبية العضلية هي أمراض ناجمة عن آفات في الجهاز العصبي الحركي المحيطي، وتختلف الأسباب ويعتمد العرض السريري على مستوى الضرر العصبي العضلي.

من الصعب تقدير عدد الأشخاص المصابين بالأمراض العصبية العضلية بشكل دقيق، لأن المصادر الوبائية نادرة أو غير موجودة؛ يُقدَّر انتشار هذا المرض في أوروبا بواحد من كل ألفي شخص مصاب. وفي عام ٢٠٠٩، قُدِّر عدد المصابين بأمراض عصبية عضلية في أوروبا بنحو ٢٤٦ ألف شخص؛ في الجزائر، يعاني ما بين 30 ألف و50 ألف جزائري من اعتلال العضلات؛ أما في المغرب، فلم يتم تحديد معدل الانتشار في الأدبيات لأنه لم يتم إجراء أي دراسة في هذا الاتجاه.

إن التعبير السريري غير متجانس للغاية اعتمادًا على المرض العصبي العضلي. يختلف عمر بداية المرض، وتضاريس الضرر العصبي، وشدته، وكذلك إمكانية تطوره من مريض إلى آخر. بالإضافة إلى ضعف الوظيفة الحركية، هناك أيضًا اضطرابات في وظائف البصلة، وخاصة في الأجهزة التنفسية والقلبية والهضمية، والتي تتطلب عمومًا نهجًا شموليًا للمرض وبالتالي إدارة ومراقبة متعددة التخصصات.

ومن المهم أن نعرف أن تلف العضلات التنفسية يعد من المضاعفات الرئيسية لغالبية أمراض العضلات والأوتار، وهو غالبا ما يحدد معدل الإصابة والوفيات لدى المرضى.

تتركز مشكلة الجهاز التنفسي حول تلف عضلات الجهاز التنفسي، سواء الشهيق أو الزفير، دون أن ننسى العواقب التنفسية لتشوهات القفص الصدري؛ تتضمن اضطرابات الجهاز التنفسي المختلفة حدوث اضطرابات تنفسية ليلية مختلفة (انقطاع النفس الانسدادي أو المركزي أو نقص التهوية)، والانخماص الرئوي، وفشل الجهاز التنفسي المزمن الناتج عن فرط ثاني أكسيد الكربون التقييدي والاحتقان والالتهابات التنفسية المتكررة بعد نقص السعال.

يعتمد تقييم الجهاز التنفسي على الفحص السريري، بما في ذلك تقييم قدرة السعال، واستخدام عضلات الجهاز التنفسي الإضافية، والتقييم الوظيفي عن طريق إجراء قياس التنفس في وضع الجلوس ثم الاستلقاء،

والتقييم المورفولوجي مع دراسة حركية الحجاب الحاجز عن طريق الموجات فوق الصوتية الحجابية، والبحث عن نقص التهوية السنخي الليلي عن طريق إجراء قياس الغازات الشريانية في الصباح عند الاستيقاظ، ولعدة سنوات، قياس التأكسج الليلي مع تخطيط ثاني أكسيد الكربون عبر الجلد وأخيرًا البحث عن متلازمة انقطاع النفس النومي عن طريق إجراء فحص التنفس..

سنقوم بإجراء دراسة وصفية مقطعية تشمل 147 مريضًا عصبيًا عضليًا تم علاجهم في قسم أمراض الرئة بمستشفى فاس الجامعي، خلال الفترة من 1 أكتوبر 2011 إلى 29 فبراير 2024.

يهدف هذا البحث إلى البحث والتأكد من ضعف الجهاز التنفسي لدى مرضى الأعصاب العضلية، وتحديد مساهمة الفحوصات المختلفة التي أجريت لتسليط الضوء على هذا الضعف وتقييم تأثير إدارة ضعف الجهاز التنفسي على نوعية الحياة وتشخيص مرضى الأعصاب العضلية.

ANNEXES

Fiche d'exploitation

Cas numéro :

Nom

IP

Age

Sexe

Mariage consanguin :

*Oui ☐ *non ☐ *degré

Cas similaire dans la famille

*Oui ☐ *non ☐ *nombre *relation

Tares associés :

Type de MNM :

Age de début de symptômes :

Délai entre début des symptômes et diagnostic :

Les symptômes :

1- neurologique

*Hypotonie du nourrisson ☐ *retard d'acquisition de la marche ☐

*Chutes fréquentes ☐ *difficultés à marcher ☐ *troubles d'équilibre ☐

*Difficulté à monter les escaliers ☐ *difficulté de passer de la position couché à assise ☐

*difficulté de passer de la position assise à debout ☐ *difficulté à soulever des objets ☐

*Difficulté de lever les bras contre pesanteur ☐ *hypotonie généralisée ☐

*Fatigabilité ☐ *crampes musculaires ☐ *douleurs musculaires ☐

*Atrophie musculaire ☐ *paresthésie ☐ *raideur articulaire ☐

*Troubles de mémoire ☐ *troubles de concentration ☐ *troubles de coordination ☐

*Troubles de perception ☐ *difficulté de raisonnement /synthèse ☐

*Difficulté de rapidité d'exécution ☐ *vision double ☐ *ptosis ☐

*Strabisme ☐ *faiblesse de langue ☐ *dysarthrie ☐

*Trouble de phonation ☐ *surdité ☐

*Rapidité d'évolution des symptômes

2- Respiratoires :

*Dyspnée ☐ *orthopnée ☐ *toux efficace ☐ *encombrement ☐

*Somnolence diurne ☐ *insomnie nocturne ☐ *ronflement nocturne ☐

*Arrêt respiratoire nocturne ☐ *surinfection bronchique à répétition ☐

*Tremblement des extrémités ☐ *céphalées matinales ☐ *nycturie ☐

*Confusion ☐ *anxiété ☐ *sueurs profuses ☐

3- Digestives

4- Cardiaques :

Examen clinique :

1-Respiratoire :

*Polypnée ☐ *sao2 ☐ *déformation thoracique ☐

*Décollement des omoplates ☐ *respiration thoraco-abdominale ☐

*Signe de lutte ☐ *cyanose ☐ *orthopnée ☐ *toux efficace ☐

2-Neurologique

*Station debout : possible ☐ impossible ☐

*Marche : possible ☐ impossible ☐

Marche sur talons ☐ Marche sur pointe des pieds ☐

*Signe de tabouret ☐ *barré aux MS ☐ *barré aux MI ☐

*Mingazzini aux MS ☐ *mingazzini aux MI ☐

*Force musculaire aux MS :

Muscles proximaux muscles distaux

*Tonus musculaire aux MS

*Force musculaire aux MI :

Muscles proximaux muscles distaux

*Tonus musculaire aux MI

*ROT : conservés ☐ vi ☐ ab ☐

*sensibilité superficielle : conservée ☐ aboli ☐

*sensibilité profonde : conservée ☐ aboli ☐

*fasciculations ☐

*Amyotrophie musculaire : Oui ☐ non ☐ localisation

*Atrophie linguale ☐ *fasciculation linguale ☐ *dysarthrie ☐

*Coordination : manœuvre doigt-nez ☐ talon-genou ☐

Marche en tandem ☐

Ostéo-articulaire

*Raideur articulaire ☐ *déformation articulation ☐

Localisation

Evaluation de retentissement respiratoire

1-DEP à la toux:

2-oxymétrie nocturne :

*index de désaturation *saturation maximale *saturation minimale

*temps avec saturation inférieure à 88%

3-Capnographie transcutanée nocturne :

*capnie moyenne *capnie maximale *Capnie minimale

*Temps avec capnie sup à 45

3-Polygraphie ventilatoire :

*IAH

*SAOS : Oui ☐ non ☐

Leger ☐ modéré ☐ sévère ☐

* SAS central

*hypoventilation nocturne

4- Spiromètrie :

*CVF assis (valeur absolue) *CVF assis (%)

*CVF couché (valeur absolue) *CVF couché (%)

*Chute en valeur absolue *chute en %

5-Echographie diaphragmatique :

*course diaphragmatique en VS *course diaphragmatique en VT

*Sniff test

Traitement de l'atteinte respiratoire

*PPC : indiquée ? Oui ☐ Non ☐

Mise en place ? Oui ☐ Non ☐

*VNI : indiquée ? Oui ☐ Non ☐

Mise en place ? Oui ☐ Non ☐

*Aide au désencombrement : kinésithérapie manuelle ☐ aide instrumenta ☐

*Trachéotomie ☐ *Ventilation invasive ☐

*Vaccination ☐ *Antibiotiques ☐ rythme par an

*MHD pour trouble de déglutition ☐ *gastrostomie ☐

Suivi des malades neuromusculaires :

*nombre de consultation jusqu'à présent

*Délai entre 1ere consultation et mise de VNI chronique

*Nombre d'hospitalisation pour titration

*nombre d'hospitalisation en épisode aigue

*Nombre d'hospitalisation en réanimation

Examens réalisés à 3 mois de suivi :

**DEP à la toux :

**Spirométrie :

CVF assis (valeur absolue) pourcentage

CVF couché (valeur absolue) pourcentage

Chute (valeur absolue) pourcentage

**Oxymétrie nocturne : index de désaturation saturation maximale

Saturation minimale

Temps passé avec sao2 inf à 88%

**Capnographie : capnie moyenne Capnie minimale

Capnie maximale

Temps passé avec capnie sup à 45

**Polygraphie : IAH

Hypoventilation nocturne

SAOS

SAS central

**Echographie diaphragmatique : course diaphragmatique en VS

Course diaphragmatique en VT

Sniff test

Examens réalisés à 6 mois de suivi :

**DEP à la toux :

**Spirométrie :

CVF assis (valeur absolue) pourcentage

CVF couché (valeur absolue) pourcentage

Chute (valeur absolue) pourcentage

**Oxymétrie nocturne : index de désaturation saturation maximale

Saturation minimale

Temps passé avec sao2 inf à 88%

**Capnographie : capnie moyenne Capnie minimale

Capnie maximale

Temps passé avec capnie sup à 45

**Polygraphie : IAH

Hypoventilation nocturne

SAOS

SAS central

**Echographie diaphragmatique : course diaphragmatique en VS

Course diaphragmatique en VT

Sniff test

Examens réalisés à 1 an de suivi :

**DEP à la toux :

**Spirométrie :

CVF assis (valeur absolue) pourcentage

CVF couché (valeur absolue) pourcentage

Chute (valeur absolue) pourcentage

**Oxymétrie nocturne : index de désaturation saturation maximale

Saturation minimale

Temps passé avec sao2 inf à 88%

**Capnographie : capnie moyenne Capnie minimale

Capnie maximale

Temps passé avec capnie sup à 45

**Polygraphie : IAH

Hypoventilation nocturne

SAOS

SAS central

**Echographie diaphragmatique : course diaphragmatique en VS

Course diaphragmatique en VT

Sniff test

BIBLIOGRAPHIE

[1]. European commission - DG Health and Consummers, «Rare diseases - policy,» http://ec.europa.eu/health/ rare_diseases/policy/index_en.htm, Accessed 1st Sept 2014.

[2]. R.Meniai, R.Saheb. Etude épidemiologique de la maladie de dystrophie musculaire de Duchenne, 2022,p6

[3]. Djillali Annane, David Orlikowski, Sylvie Chevret, Jean Claude Chevrolet, and Jean-Claude Raphael. Nocturnal mechanical ventilation for chronic hypoventilation in patients with neuromuscular and chest wall disorders. Reviews. John Wiley & Sons, Ltd, Chichester, UK, September 1996.

[4]. Traynor BJ, Alexander M, Corr B, Frost E, Hardiman O. Effect of a multidisciplinary amyotrophic lateral sclerosis (ALS) clinic on ALS survival: a population based study, 1996–2000. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2003;74:1258–61.

[5]. L. Cellerin. Insuffisance respiratoire d'origine neuromusculaire et ses consequences. Cah. Kinésithér., 1994, fasc. 170, n°6, 49-55

[6]. Annane, D., D. Orlikowski and S. Chevret (2014). "Nocturnal mechanical ventilation for chronic hypoventilation in patients with neuromuscular and chest wall disorders." Cochrane Database Syst Rev 12: CD001941.

[7]. H.Meric. Exploration de la fonction respiratoire des patients neuromusculaires à partir d'une analyse en trois dimensions (3D) du mouvement de la paroi thoracoabdominale.thèse de doctorat de l'université paris saclay. 17 Oct 2016

[8]. J.Gonzalez-Bermejo, T. Perez. conséquences respiratoires chroniques des maladies neuromusculaires. EMC pneumologie Volume 31, n°3, juillet 2020

[9] J. Gonzalez-Bermejo, M Prella, H Prigent, D Orlikowski, J P Derenne, and T Similowski. Conséquences respiratoires chroniques des maladies neuromusculaires. EMC - Pneumologie, 2(2) :86–104, May 2005

[10] F Lofaso, H Prigent, D Orlikowski, G Trebbia, M Lejaille, L Falaize, A Louis, M Ruquet, and J-C Raphael. Maladies neuromusculaires de l'adulte quelles explorations des muscles respiratoires pour quelle prise en charge. Revue des Maladies Respiratoires, 22(1) :78–85, February 2005.

[11] Brigitte Fauroux, Susana Quijano-Roy, Isabelle Desguerre, and Sonia Khirani. The value of respiratory muscle testing in children with neuromuscular disease. Chest, 147(2) :552–559, February 2015.

[12] Christophe Perrin, John N Unterborn, Carolyn D Ambrosio, and Nicholas S Hill. Pulmonary complications of chronic neuromuscular diseases and their management. Muscle & Nerve, 29(1) :5–27, January 2004.

[13] C Papastamelos and H B Panitch. Chest wall compliance in infants and children with neuromuscular disease. American Journal of Respiratory And Critical Care Medicine 1996.

[14] J E Lonstein. Adolescent idiopathic scoliosis. Lancet, 344(8934) :1407–1412, November 1994.

[15] Stuart L Weinstein, Lori A Dolan, Jack C Y Cheng, Aina Danielsson, and Jose A Morcuende. Adolescent idiopathic scoliosis. Lancet, 371(9623) :1527–1537, May 2008.

[16] T Marklund. Scoliosis angle. Conceptual basis and proposed definition. Acta radiologica diagnosis, 19(1A) :78–88, 1978.

[17] A. Duguet,C. Tromeur.Mécanismes physiopathologiques de l'atteinte respiratoire. Revue des Maladies Respiratoires Actualités (2012) 4, 123-126

[18] Dematteis M, Pepin JL, Jeanmart M, Deschaux C, Labarre-Vila A, Levy P. Charcot-Marie-Tooth disease and sleep apnoea syndrome: a family study. Lancet 2001;357:267–72.

[19] Arnulf I, Similowski T, Salachas F, Garma L, Mehiri S, Attali V, et al. Sleep disorders and diaphragmatic function in patients with amyotrophic lateral sclerosis. Am J Respir Crit Care Med 2000;161(3Pt1):849–56.

[20] Smith PE, Edwards RH, Calverley PM. Ventilation and breathing pattern during sleep in Duchenne muscular dystrophy. Chest 1989;96:1346–51.

[21] Chen HI, Tang YR. Sleep loss impairs inspiratory muscle endurance. Am Rev Respir Dis 1989;140:907–9.

[22] Phillips MF, Smith PE, Carroll N, Edwards RH, Calverley PM. Nocturnal oxygenation and prognosis in Duchenne muscular dystrophy. Am J Respir Crit Care Med 1999;160:198–202

[23] Chatwin M, Toussaint M, Goncalves MR, Sheers N, Mellies U, Gonzales-Bermejo J, et al. Airway clearance techniques in neuromuscular disorders: a state of the art review. Respir Med 2018;136: 98–110.

[24] Toussaint M, Chatwin M, Gonzales J, Berlowitz DJ. 228th ENMC International Workshop: airway clearance techniques in neuromuscular disorders

Naarden, The Netherlands, 3–5 March, 2017. Neuromuscul Disord 2018;28:289–98.

[25] Nicolas Terzi, Hervé Normand, Edith Dumanowski, Michel Ramakers, Amélie Seguin, Cédric Daubin, Xavier Valette, Romain Masson, Bertrand Sauneuf, Pierre Charbonneau, Damien du Cheyron, and Frédéric Lofaso. Noninvasive ventilation and breathing-swallowing interplay in chronic obstructive pulmonary disease*. Critical care medicine, 42(3) :565–573, March 2014.

[26] Prigent H, Samuel C, Louis B, Abinun M-F, Zerah-Lancner F, Lejaille M, et al. Comparative effects of two ventilatory modes on speech in tracheostomized patients with neuromuscular disease. Am J Respir Crit Care Med 2003;167:114–9.

[27] Rochester DF, Esau SA. Assessment of ventilatory function in patients with neuromuscular disease. Clin Chest Med 1994;15:751–63.

[28] Bourke SC, Bullock RE, Williams TL, Shaw PJ, Gibson GJ. Noninvasive ventilation in ALS: indications and effect on quality of life. Neurology 2003;61:171–7.

[29] Attali V, Mehiri S, Straus C, Salachas F, Arnulf I, Meininger V, et al. Influence of neck muscles on mouth pressure response to cervical magnetic stimulation. Am J Respir Crit Care Med 1997;156(2Pt1):509–14.

[30] Miller, R. G., J. A. Rosenberg, D. F. Gelinas, H. Mitsumoto, D. Newman, R. Sufit, G. D. Borasio, W. G. Bradley, M. B. Bromberg, B. R. Brooks, E. J. Kasarskis, T. L. Munsat and E. A. Oppenheimer (1999). "Practice parameter: the care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis (an evidence-based review):

report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology: ALS Practice Parameters Task Force." Neurology **52**(7): 1311-1323.

[31] De Troyer A, Borenstein S, Cordier R. Analysis of lung volumevrestriction in patients with respiratory muscle weakness. Thorax 1980;35:603–10.

[32] Schiffman PL, Belsh JM. Pulmonary function at diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. Rate of deterioration. Chest 1993;103:508–13.

[33] Fromageot, C., F. Lofaso, D. Annane, L. Falaize, M. Lejaille, B. Clair, P. Gajdos and J. C. Raphael (2001). "Supine fall in lung volumes in the assessment of diaphragmatic weakness in neuromuscular disorders." Arch Phys Med Rehabil **82**(1): 123-128.

[34] Allen, S. M., B. Hunt and M. Green (1985). "Fall in vital capacity with posture." Br J Dis Chest **79**(3): 267-271.

[35] Baydur A. Respiratory muscle strength and control of ventilation in patients with neuromuscular disease. Chest 1991;99:330–8.

[36] Laveneziana P, Albuquerque A, Aliverti A, Babb T, Barreiro E, Dres M, et al. ERS statement on respiratory muscle testingat rest and during exercise. Eur Respir J 2019;53(6).

[37] Fitting JW, Heritier F, Uldry C. Evaluation of the inspiratory muscle strength using the nasal pressure of the sniff. Rev Mal Respir 1996;13:479–84.

[38] Matecki S, Prioux J, Jaber S, Hayot M, Prefaut C, Ramonatxo M. Respiratory pressures in boys from 11–17 years old: a semilongitudinal study. Pediatr Pulmonol 2003;35:368–74.

[39] Morgan RK, McNally S, Alexander M, Conroy R, Hardiman O, Costello RW. Use of Sniff nasal-inspiratory force to predict survival in amyotrophic lateral sclerosis. Am J Respir Crit Care Med 2005;171:269–74.

[40] Banerjee SK, Davies M, Sharples L, Smith I. The role of facemask spirometry in motor neuron disease. Thorax 2013;68:385–6.

[41] Kyroussis D, Polkey MI, Mills GH, Hughes PD, Moxham J, Green M. Simulation of cough in man by magnetic stimulation of the thoracic nerve roots. Am J Respir Crit Care Med 1997;156:1696–9.

[42] M. Georges, T. Perez, C. Rabec et al. Proposals from a French expert panel for respiratory care in ALS patients. Respiratory Medicine and Research 81 (2022) 100901

[43] Paiva, R., U. Krivec, G. Aubertin, E. Cohen, A. Clement and B. Fauroux (2009). "Carbon -dioxide monitoring during long-term noninvasive respiratory support in children." Intensive Care Med 35(6): 1068-1074.

[44] Nardi, J., H. Prigent, A. Adala, M. Bohic, F. Lebargy, M. A. Quera-Salva, D. Orlikowski and F. Lofaso (2012). "Nocturnal oximetry and transcutaneous carbon dioxide in home-ventilated neuromuscular patients." Respir Care 57(9): 1425-1430.

[45] American Thoracic Society/European Respiratory, S. (2002). "ATS/ERS Statement on respiratory muscle testing." Am J Respir Crit Care Med 166(4): 518-624.

[46] Janssens JP, Perrin E, Bennani I, de Muralt B, Titelion V, Picaud C. Is continuous transcutaneous monitoring of PCO2 (TcPCO2) over 8 h reliable in adults? Respir Med 2001;95(5):331–5.

[47] Orlikowski D, Prigent H, Quera Salva MA, Heming N, Chaffaut C, Chevret S, Annane D, Lofaso F, Ogna A. Prognostic value of nocturnal hypoventilation in neuromuscular patients. Neuromuscul Disord 2017;27(4):326–30.

[48] Simonds AK. Chronic hypoventilation and its management. Eur Respir Rev 2013;22(129):325–32.

[49] Ward S, Chatwin M, Heather S, Simonds AK. Randomised controlled trial of noninvasive ventilation (NIV) for nocturnal hypoventilation in neuromuscular and chest wall disease patients with daytime normocapnia. Thorax 2005;60 (12):1019–24.

[50] Athanasios Voulgaris, Maria Antoniadou, Michalis Agrafiotis, Paschalis Steiropoulos. Respiratory Involvement in Patients with Neuromuscular Diseases: A Narrative Review. Hindawi Pulmonary Medicine. Volume 2019, Article ID 2734054

[51] D. B. Santos. Nouvelles Méthodes d'Exploration de la Fonction Respiratoire des Patients Neuromusculaires. These de doctorat de l'université Paris-Saclay. Février 2016

[52] H.B. Panitch. Respiratory Implications of Pediatric Neuromuscular Disease. Respiratory Care, june 2017, Volume 62 n° 6, p826-848

[53] Kang SW, Bach JR. Maximum insufflation capacity: vital capacity and cough flows in neuromuscular disease. Am J Phys Med Rehabil 2000;79:222–7.

[54] G. Boussaïd. Impact de la prise en charge respiratoire chez les patients atteints de maladie neuromusculaire. These de doctorat de d'universite Paris-Saclay. Novembre 2016

[55] Ertekin, C., I. Aydogdu, S. Tarlaci, A. B. Turman and N. Kiylioglu (2000). "Mechanisms of dysphagia in suprabulbar palsy with lacunar infarct." Stroke **31**(6): 1370-1376.

[56] Aydogdu, I., C. Ertekin, S. Tarlaci, B. Turman, N. Kiylioglu and Y. Secil (2001). "Dysphagia in lateral medullary infarction (Wallenberg's syndrome): an acute disconnection syndrome in premotor neurons related to swallowing activity?" Stroke **32**(9): 2081-2087.

[57] Ertekin, C., N. Yuceyar and I. Aydogdu (1998). "Clinical and electrophysiological evaluation of dysphagia in myasthenia gravis." J Neurol Neurosurg Psychiatry **65**(6): 848-856.

[58] Stuart M, Weinrich M. Integrated health system for chronic disease management: lessons learned from France. Chest 2004;125:695–703.

[59] Masefield S, Vitacca M, Dreher M, Kampelmacher M, Escarrabill J, Paneroni M, et al. Attitudes and preferences of home mechanical ventilation users from four European countries: an ERS/ELF survey. ERJ Open Res 2017;3(2), 00015-2017

[60] Eagle M, Baudouin SV, Chandler C, Giddings DR, Bullock R, Bushby K. Survival in Duchenne muscular dystrophy: improvements in life expectancy since 1967 and the impact of home nocturnal ventilation. Neuromuscul Disord 2002;12:926–9.

[61] Newsom-Davis IC, Lyall RA, Leigh PN, Moxham J, Goldstein LH. The effect of non-invasive positive pressure ventilation (NIPPV) on cognitive function in amyotrophic lateral sclerosis (ALS): a prospective study. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2001;71:482–7.

[62] Raphael JC, Dazord A, Jaillard P, Andronikof-Sanglade A, Benony H, Kovess V, et al. Assessment of quality of life for home ventilated patients with Duchenne muscular dystrophy. Rev Neurol 2002;158:453–60.

[63] Markstrom A, Sundell K, Lysdahl M, Andersson G, Schedin U, Klang B. Quality-of-life evaluation of patients with neuromuscular and skeletal diseases treated with noninvasive and invasive home mechanical ventilation. Chest 2002;122:1695–700.

[64] Bourke SC, Tomlinson M, Williams TL, Bullock RE, Shaw PJ, Gibson GJ. Effects of non-invasive ventilation on survival and quality of life in patients with amyotrophic lateral sclerosis: a randomised controlled trial. Lancet Neurol 2006;5:140–7.

[65] Berlowitz DJ, Howard ME, Fiore JFJ, Vander Hoorn S, O'Donoghue FJ, Westlake J, et al. Identifying who will benefit from noninvasive ventilation in amyotrophic lateral sclerosis/motor neurone disease in a clinical cohort. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2016;87: 280–6.

[66] Piper AJ, Janssens JP, Gonzalez-Bermejo J. Sleep hypoventilation: diagnostic considerations and technological limitations. Sleep Med Clin 2014;9:301–13.

[67] Clinical indications for noninvasive positive pressure ventilation in chronic respiratory failure due to restrictive lung disease, COPD, and nocturnal hypoventilation–a consensus conference report. Chest 1999;116:521–34.

[68] Bach JR. Amyotrophic lateral sclerosis: prolongation of life by noninvasive respiratory AIDS. Chest 2002;122:92 8.th

[69] Bott J, Blumenthal S, Buxton M, et al. Guidelines for the physiotherapy management of the adult, medical, spontaneously breathing patient. Thorax 2009;64(Suppl. 1):i1–51.

[70] J.D. Finder, D. Birnkrant, J. Carl, H.J. Farber, D. Gozal, S.T. Iannaccone, T. Kovesi, R.M. Kravitz, H. Panitch, C. Schramm, M. Schroth, G. Sharma, L. Sievers, J.M. Silvestri, L. Sterni, S. American Thoracic, Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy: ATS consensus statement Am J Respir Crit Care Med 170 (2004) 456-465.

[71] F. Stehling, A. Bouikidis, U. Schara, U. Mellies, Mechanical insufflation/exsufflation improves vital capacity in neuromuscular disorders Chron Respir Dis 12 (2015) 31-35.

[72] Trebbia, G., M. Lacombe, C. Fermanian, L. Falaize, M. Lejaille, A. Louis, C. Devaux, J. C. Raphael and F. Lofaso (2005). "Cough determinants in patients with neuromuscular disease." Respir Physiol Neurobiol 146(2-3): 291-300.

[73] Rosiere, J., J. P. Vader, M. S. Cavin, K. Grant, A. Larcinese, R. Voellinger, B. Burnand, J. P. Revelly and J. W. Fitting (2009). "Appropriateness of respiratory care: evidence-based guidelines." Swiss Med Wkly 139(27-28): 387-392.

[74] Benditt JO. Full-time noninvasive ventilation: possible and desirable. Respir Care 2006;51(9):1005-1012; discussion 1012-1005.

[75] Britton D, Benditt JO, Hoit JD. Beyond tracheostomy: noninvasive ventilation and potential positive implications for speaking and swallowing. Semin Speech Lang 2016;37(3):173-184.

[76] Simonds AK. Respiratory support for the severely handicapped child with neuromuscular disease: ethics and practicality. Semin Respir Crit Care Med 2007;28(3):342-354.

[77] Bae JS, Hong YH, Baek W, et al. Current status of the diagnosis and management of amyotrophic lateral sclerosis in Korea: a multicenter cross-sectional study. J Clin Neurol. 2012;8(4):293-300.

[78] Moss AH, Casey P, Stocking CB, Roos RP, Brooks BR, Siegler M. Home ventilation for amyotrophic lateral sclerosis patients: outcomes, costs, and patient, family, and physician attitudes. Neurology. 1993;43(2):438-443.

[79] Gordon PH, Corcia P, Lacomblez L, et al. Defining survival as an outcome measure in amyotrophic lateral sclerosis. Arch Neurol. 2009;66(6):758-761.

[80] Ceriana P, Surbone S, Segagni D, Schreiber A, Carlucci A. Decision making for tracheostomy in amyotrophic lateral sclerosis (ALS): a retrospective study. Amyotroph Lateral Scler Fronto temporal Degener. 2017;18(7-8):492-497

[81] Rabkin JG, Albert SM, Tider T, et al. Predictors and course of elective long-term mechanical ventilation: a prospective study of ALS patients. Amyotroph Lateral Scler. 2006;7(2):86-95.

[82] Spataro R, Bono V, Marchese S, La Bella V. Tracheostomy mechanical ventilation in patients with amyotrophic lateral sclerosis: clinical features and survival analysis. J Neurol Sci. 2012;323(1-2): 66-70.

[83] Glenn WW, Holcomb WG, Gee JB, Rath R. Central hypoventilation; long-term ventilatory assistance by radiofrequency electrophrenic respiration. Ann Surg. 1970;172(4):755-773

[84] Amirjani N, Kiernan MC, McKenzie DK, Butler JE, Gandevia SC. Is there a case for diaphragm pacing for amyotrophic lateral sclerosis patients? Amyotroph Lateral Scler. 2012;13(6):521-527.

[85] Elefteriades JA, Quin JA, Hogan JF, Holcomb WG, Letsou GV, Chlosta WF, et al. Long-term follow-up of pacing of the conditioned diaphragm in quadriplegia. Pacing Clin Electrophysiol 2002;25: 897–906.

[86] Gonzalez-Bermejo J, Morelot-Panzini C, Tanguy ML, et al. Early diaphragm pacing in patients with amyotrophic lateral sclerosis (RespiStimALS): a randomised controlled triple-blind trial. Lancet Neurol. 2016;15(12):1217-1227.

[87] DiPALS Writing Committee. Safety and efficacy of diaphragm pacing in patients with shan insufficiency due to amyotrophic lateral sclerosis (DiPALS): a multicentre, open-label, randomized controlled trial. Lancet Neurol. 2015;14(9):883-892.

[88] S. Niedermeyer, M. Murn, P.J. Choi, Respiratory failure in Amyotrophic Lateral Sclerosis. CHEST Journal .August 2018

[89] Toussaint M, Davidson Z, Bouvoie V, Evenepoel N, HaanJ, Soudon P. Dysphagia in Duchenne muscular dystrophy: practical recommendations to guide

management. DisabilRehabil 2016;38:2052—62 [PubMed PMID: 26728920. PMCID:PMC4975133].

[90] Miller RG, Jackson CE, Kasarskis EJ, et al. Practice parameter update: the care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: drug, nutritional, and respiratory therapies (an evidence-based review): report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. Neurology. 2009;73(15): 1218-1226.

[91] Czell D, Bauer M, Binek J, Schoch OD, Weber M. outcomes of percutaneous endoscopic gastrostomy tube insertion in respiratory impaired amyotrophic lateral sclerosis patients under noninvasive ventilation. Respir Care. 2013;58(5):838-844

[92] Katzberg HD, Benatar M. Enteral tube feeding for amyotrophic lateral sclerosis/motor neuron disease. Cochrane Database Syst Rev. 2011;1:CD004030.

[93] Estenne M, Yernault JC, De Troyer A. Rib cage and diaphragm abdomen compliance in humans: effects of age and posture. J Appl Physiol 1985;59:1842–8.

[94] Prigent H, Roche N, Laffont I, Lejaille M, Falaize L, Barbot F, et al. Relation between corset use and lung function postural variation in spinal cord injury. Eur Respir J 2010;35:1126–9.

[95] P. Priou, W. Trzepizur, N. Meslier, F. Gagnadoux. Mise au point dans la prise en charge respiratoire des maladies neuromusculaires chroniques. Revue de Pneumologie clinique (2017) 73, 316—322

[96] Andre Megarbane, Sami Bizzari, Asha Deepthi, Sandra Sabbagh, Hicham Mansour, Eliane Chouery, Ghassan Hmaimess, Rosette Jabbour, Cybel Mehawej, Saada Alame,Abeer Hani, Dana Hasbini, Ismat Ghanem, Salam Koussa, Mahmoud Taleb Al-Ali, Marc Obeid, Diana Bou Talea, Gerard Lefranc, Nicolas L´evy, France Leturcq, Stephany El Hayek, Val´erie Delague and J. Andoni Urtizberea. A 20-year Clinical and Genetic Neuromuscular Cohort Analysis in Lebanon: An International Effort. Journal of Neuromuscular Diseases 9 (2022) 193–210

[97] Nour Mekaoui, Youssef Jeddi, Amine Raggabi, Badr Sououd Benjelloun Dakhama, Lamia Karboubi. Myopathies versus amyotrophies spinales progressives chez l'enfant: aspects épidémiologiques, cliniques et évolutifs. PAMJ-CM - 4(64). 15 Oct 2020.

[98] Hajar Khyari. Les maladies musculaires génétiques : Expérience du service de neurologie au CHU Mohammed VI de Marrakech. thèse de doctorat en médecine, Faculté de médecine et de pharmacie de Marrakech, 2023.

[99] Inmaculada Pagola-Lorz, Esther Vicente, Berta Ibáñez, Laura Torné, Itsaso Elizalde-Beiras, Virginia Garcia-Solaesa, Fermín García, Josu Delfrade, Ivonne Jericó. Epidemiological study and genetic characterization of inherited muscle diseases in a northern Spanish region. Orphanet Journal of Rare Diseases (2019) 14:276

[100] I. C. Jaouad, S. C. Elalaoui, A. Sbiti, F. Elkerh, L. Belmahi, et A. Sefiani,

« Consanguineous Marriages In Morocco And The Consequence For The Incidence Of Autosomal Recessive Disorders », J. Biosoc. Sci., vol. 41, no 5, p. 575-581, sept. 2009, doi: 10.1017/S0021932009003393.

[101] Salma Ababou. Les maladies neuromusculaires d'origine génétique. thèse de doctorat en médecine, Faculté de médecine et de pharmacie de Fès, 2022.

[102] Shawky R, El-Sayed NS, Ibrahim D, Seifeldin N. Profile of genetic disorders prevalent in northeast region of Cairo, Egypt. Egyptian Journal of Medical Human Genetics. 2012;13:45-62.

[103] C. Desnuelle, C. Tromeur. Fréquence et pro□ l évolutif des principales maladies neuromusculaires. Revue des Maladies Respiratoires Actualités (2012) 4, 118-122

[104] RAGETTE R, MELLIES U, SCWAKE C, VOIT T, TESCHLER H. (2002). Patterns

and predictors of sleep disordered breathing in primary myopathies. Thorax, 57: 724-728.

[105] HUKINS DA, HILLMAN DR. (2000). Daytime predictors of sleep hypoventilation in Duchenne muscular dystrophy. Am J Respir Crit Care Med, 161: 166-170.

[107] Yates E, Rafiq MK. Prognostic factors for survival in patientswith amyotrophic lateral sclerosis: analysis of a multi-centreclinical trial. J Clin Neurosci 2016;32:51—6 [PubMed PMID:27401224].

[108] Cho HE, Lee JW, Kang SW, Choi WA, Oh H, Lee KC. Compari-son of pulmonary functions at onset of ventilatory insufficiency in patients with amyotrophic lateral sclerosis, Duchenne muscular dystrophy and myotonic muscular dystrophy. AnnRehabil Med 2016;40:74—80 [PubMed PMID: 26949672. PMCID:PMC4775761].

[109] Fromageot C, Lofaso F, Annane D, Falaize L, Lejaille M, ClairB, et al. Supine fall in lung volumes in the assessment of diaphragmatic weakness in neuromuscular disorders. Arch PhysMed Rehabil 2001;82:123—8 [PubMed PMID: 11239298].

[110] Lyall RA, Donaldson N, Polkey MI, Leigh PN, Moxham J. Respiratory muscle strength and ventilatory failure in amyotrophic lateral sclerosis. Brain 2001;124 (Pt 10):2000–13.

[111] Polkey MI, Lyall RA, Yang K, Johnson E, Leigh PN, Moxham J. Respiratory muscle strength as a predictive biomarker for survival in amyotrophic lateral sclerosis. Am J Respir Crit Care Med 2017;195(1):86–95.

[112] Lechtzin N, Wiener CM, Shade DM, Clawson L, Diette GB. Spirometry in the supine position improves the detection of diaphragmatic weakness in patients with amyotrophic lateral sclerosis. Chest 2002;121(2):436–42.

[113] Varrato J, Siderowf A, Damiano P, Gregory S, Feinberg D, McCluskey L. Postural change of forced vital capacity predicts some respiratory symptoms in ALS. Neurology 2001;57(2):357–9.

[114] Brault M, Gabrysz-Forget F, Dube BP. Predictive value of positional change in vital capacity to identify diaphragm dysfunction. Respir Physiol Neurobiol 2021;289:103668.

[115] Laveneziana P, Albuquerque A, Aliverti A, Babb T, Barreiro E, Dres M, Dube BP, Fauroux B, Gea J, Guenette JA, et al. ERS statement on respiratory muscle testing at rest and during exercise. Eur Respir J 2019;53(6).

[116] Gruis KL, Lechtzin N. Respiratory therapies for amyotrophic lateral sclerosis: a primer. Muscle Nerve 2012;46(3):313–31.

[117] Fallat RJ, Jewitt B, Bass M, Kamm B, Norris Jr. FH. Spirometry in amyotrophic lateral sclerosis. Arch Neurol 1979;36(2):74–80.

[118] R. Ragette, U. Mellies, C. Schwake, T. Voit, and H. Teschler, "Patterns and predictors of sleep disordered breathing in primary myopathies," _orax, vol. 57, no. 8, pp. 724–728, 2002.

[119] A. Czaplinski, A. A. Yen, and S. H. Appel, "Forced vital capacity (FVC) as an indicator of survival and disease progression in an ALS clinic population," Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry, vol. 77, no. 3, pp. 390–392, 2006.

[120] J R Bach. Update and perspective on noninvasive respiratory muscle aids. Part 2 The expiratory aids. Chest, 105(5) :1538–1544, May 1994.

[121] E H Bergofsky. Respiratory failure in disorders of the thoracic cage. The American review of respiratory disease, 119(4) :643–669, April 1979.

[122] Hull J, Aniapravan R, Chan E, Chatwin M, Forton J, Gallagher J, et al. British Thoracic Society guideline for respiratory management of children with neuromuscular weakness. Thorax 2012; 67(Suppl 1):i1–i40.

[123] Katz SL. Assessment of sleep-disordered breathing in pediatric neuromuscular diseases. Pediatrics 2009;123(Suppl 4):S222-S225.

[124] Morgan RK, McNally S, Alexander M, Conroy R, Hardiman O, Costello RW. Use of Sniff nasal-inspiratory force to predict survival in amyotrophic lateral sclerosis. Am J Respir Crit Care Med 2005;171(3):269–74.

[125] Capozzo R, Quaranta VN, Pellegrini F, Fontana A, Copetti M, Carratu P, Panza F,Cassano A, Falcone VA, Tortelli R, et al. Sniff nasal inspiratory pressure as a prognostic factor of tracheostomy or death in amyotrophic lateral sclerosis. J Neurol 2015;262(3):593–603.

[126] Tilanus TBM, Groothuis JT, TenBroek-Pastoor JMC, Feuth TB, Heijdra YF, Slenders JPL, Doorduin J, Van Engelen BG, Kampelmacher MJ, Raaphorst J. The predictive value of respiratory function tests for non-invasive ventilation in amyotrophic lateral sclerosis. Respir Res 2017;18(1):144.

[127] Paiva R, Krivec U, Aubertin G, Cohen E, Cle´ment A, Fauroux B.Carbon dioxide monitoring during long-term noninvasive respiratory support in children. Intensive Care Med 2009; 35 (6): 1068-1074.

[128] M. Boentert, H. Prigent, K. Várdi et al., "Practical recommendations for diagnosis and management of respiratory muscle weakness in late-onset pompe disease," International Journal of Molecular Sciences, vol. 17, no. 10, p. 1735, 2016.

[129] PlumX Metrics, "Clinical indications for noninvasive positive pressure ventilation in chronic respiratory failure due to restrictive lung disease, COPD, and nocturnal hypoventilation—a consensus conference report," Chest, vol. 116, no. 2, pp. 521–534, 1999.

[130] V. A. Sansone, C. Gagnon, and Participants of the 207th ENMC Workshop, "207th ENMC Workshop on chronic respiratory insufficiency in myotonic dystrophies: management and implications for research, 27–29 June 2014, Naarden, _e Netherlands," Neuromuscular Diseases, vol. 25, no. 5, pp. 432–442, 2015.

[131] M. M. Grigg-Damberger, L. K. Wagner, and L. K. Brown, "Sleep hypoventilation in patients with neuromuscular diseases," Sleep Medicine Clinics, vol. 7, no. 4, pp. 667–687, 2012.

[132] Arnulf I, Similowski T, Salachas F, Garma L, Mehiri S, Attali V, Behin-Bellhesen V, Meininger V, Derenne JP. Sleep disorders and diaphragmatic function in patients with amyotrophic lateral sclerosis. Am J Respir Crit Care Med 2000;161(3 Pt 1):849–56.

[133] Orlikowski D, Prigent H, Quera Salva MA, Heming N, Chaffaut C, Chevret S, Annane D, Lofaso F, Ogna A. Prognostic value of nocturnal hypoventilation in neuromuscular patients. Neuromuscul Disord 2017;27(4):326–30.

[134] Simonds AK. Chronic hypoventilation and its management. Eur Respir Rev 2013; 22(129): 325–32.

[135] Ward S, Chatwin M, Heather S, Simonds AK. Randomised controlled trial of noninvasive ventilation (NIV) for nocturnal hypoventilation in neuromuscular and chest wall disease patients with daytime normocapnia. Thorax 2005;60 (12):1019–24.

[136] Finder JD, Birnkrant D, Carl J, Farber HJ, Gozal D, Iannaccone ST, et al. Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy: ATS consensus statement. Am J Respir Crit Care Med 2004;170(4):456-465.

[137] Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, et al. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. J Child Neurol 2007;22(8):1027-1049.

[138] Wang CH, Dowling JJ, North K, Schroth MK, Sejersen T, Shapiro F, et al. Consensus statement on standard of care for congenital myopathies. J Child Neurol 2012;27(3):363-382.

[139] Bauman KA, Kurili A, Schmidt SL, Rodriguez GM, Chiodo AE, Sitrin RG. Home-based overnight transcutaneous capnography/pulse oximetry for diagnosing nocturnal hypoventilation associated with neuromuscular disorders. Arch Phys Med Rehabil 2013;94(1): 46-52.

[140] Kirk VG, Flemons WW, Adams C, Rimmer KP, Montgomery MD. Sleep-disordered breathing in Duchenne muscular dystrophy: a preliminary study of the role of portable monitoring. Pediatr Pulmonol 2000;29(2):135-140.

[141] Georges M, Nguyen-Baranoff D, Griffon L, Foignot C, BonniaudP, Camus P, et al. Usefulness of transcutaneous PCO2 to assess nocturnal hypoventilation in restrictive lung disorders. Respirology 2016;21:1300—6 [PubMed PMID: 27185178].

[142] Ward S, Chatwin M, Heather S, Simonds AK. Randomisedcontrolled trial of non-invasive ventilation (NIV) for nocturnal hypoventilation in neuromuscular and chest wall disease patients with daytime normocapnia. Thorax 2005;60:1019—24[PubMed PMID: 16299118. PMCID: PMC1747266].

[143] Berry RB, Budhiraja R, Gottlieb DJ, Gozal D, Iber C, KapurVK, et al. Rules for scoring respiratory events in sleep: updateof the 2007 AASM Manual for the Scoring of Sleep and Asso-ciated Events. Deliberations of the Sleep Apnea Definitions Task Force of the American Academy of Sleep Medicine. J ClinSleep Med 2012;8:597—619

[144] Orlikowski D, Prigent H, Quera Salva MA, Heming N, ChaffautC, Chevret S, et al. Prognostic value of nocturnal hypoventilation in neuromuscular patients. Neuromuscul Disord2017; 27:326—30

[145] Noda Y, Sekiguchi K, Kohara N, Kanda F, Toda T. Ultrasono-graphic diaphragm thickness correlates with compound muscle action potential amplitude and forced vital capacity. Muscle Nerve 2016;53:522—7

[146] Pinto S, Alves P, Swash M, de Carvalho M. Phrenic nerve sti-mulation is more sensitive than ultrasound measurement of diaphragm thickness in assessing early ALS progression. Neu-rophysiol Clin 2017;47:69—73

[147] Boentert M, Drager B, Glatz C, Young P. Sleep-disordered brea-thing and effects of noninvasive ventilation in patients with late-onset pompe disease. J Clin Sleep Med 2016;12: 1623—32

[148] Bianchi ML, Losurdo A, Di Blasi C, Santoro M, Masciullo M, ConteG, et al. Prevalence and clinical correlates of sleep disordered breathing in myotonic dystrophy types 1 and 2. Sleep Breath2014;18:579—89

[149] Priou P, d'Ortho MP, Damy T, Davy JM, Gagnadoux F, GentinaT, et al. Adaptive servo-ventilation: how does it fit into the treatment of central sleep apnoea syndrome? Expert opinions.Rev Mal Respir 2015;32:1072—81.

[150] Raphael JCO, D. Chadda, K. Gonzalez, J : Handicap respiratoire d'origine et neuromusculaire et information du patient. Rev Mal clinic Respir 2002 ; 19 : 563-7.

[151] Raphael JC, Chevret S, Chastang C, Bouvet F : Randomised trial of preventive nasal ventilation in Duchenne muscular dystrophy. French Multicentre

Cooperative Group on Home Mechanical Ventilation Assistance in Duchenne de Boulogne Muscular Dystrophy. Lancet 1994 ; 343 : 1600-4.

[152] Bourke SC, Bullock RE, Williams TL, Shaw PJ, Gibson GJ : Noninvasive ventilation in ALS: indications and effect on quality of life. Neurology 2003 ; 61 : 171-7.

[153] Magnus T, Beck M, Giess R, Puls I, Naumann M, Toyka KV : Disease progression in amyotrophic lateral sclerosis: predictors of survival. Muscle Nerve 2002 ; 25 : 709-14.

[154] Laub M, Berg S, Midgren B. Symptoms, clinical and physiological findings motivating home mechanical ventilation in patients with neuromuscular diseases. J Rehabil Med 2006;38(4):250-254.

[155] ETFo Diagnosis, Management of Amyotrophic Lateral S, Andersen PM, Abrahams S, Borasio GD, de Carvalho M, Chio A, Van Damme P, Hardiman O, Kollewe K, et al. EFNS guidelines on the clinical management of amyotrophic lateral sclerosis (MALS)−revised report of an EFNS task force. Eur J Neurol 2012;19(3):360– 75.

[156] Miller RG, Jackson CE, Kasarskis EJ, England JD, Forshew D, Johnston W, Kalra S, Katz JS, Mitsumoto H, Rosenfeld J, et al. Practice parameter update: the care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: drug, nutritional, and respiratory therapies (an evidence-based review): report of the quality standards subcommittee of the American academy of neurology. Neurology 2009;73(15):1218– 26.

[157] Haute Autorité de Santé: Prise en charge des personnes atteintes de sclerose laterale amyotrophique. Conférence de consensus, Consultable _a www.hassante. fr.

[158] Janssens JP, Michel F, Schwarz EI, Prella M, Bloch K, Adler D, Brill AK, Geenens A, Karrer W, Ogna A, et al. Long-term mechanical ventilation: recommendations of the Swiss society of pulmonology. Respiration 2020:1–36.

[159] Pinto A, de Carvalho M, Evangelista T, Lopes A, Sales-Luis L. Nocturnal pulse oximetry: a new approach to establish the appropriate time for non-invasive ventilation in ALS patients. Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord 2003;4(1):31–5.

[160] Boentert M, Glatz C, Helmle C, Okegwo A, Young P. Prevalence of sleep apnoea and capnographic detection of nocturnal hypoventilation in amyotrophic lateral sclerosis. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2018;89(4):418–24.

[161] Crescimanno G, Marrone O, Vianello A. Efficacy and comfort of volume-guaranteed pressure support in patients with chronic ventilatory failure of neuromuscular origin. Respirology2011;16:672—9

[162] Bourke SC, Bullock RE, Williams TL, Shaw PJ, Gibson GJ. Non invasive ventilation in ALS: indications and effect on quality of life. Neurology 2003;61:171—7

[163] Boentert M, Brenscheidt I, Glatz C, Young P. Effects of non-invasive ventilation on objective sleep and nocturnal respiration in patients with amyotrophic lateral sclerosis. J Neurol2015;262:2073—82

[164] Pinto T, Chatwin M, Banfi P, Winck JC, Nicolini A. Mouthpiece ventilation and complementary techniques in patients with neuromuscular disease: a brief clinical review and update. Chron Respir Dis 2017;14:187—93

[165] Vianello A, Bevilacqua M, Salvador V, Cardaioli C, Vincenti E. Long-term nasal intermittent positive pressure ventilation in advanced Duchenne's muscular dystrophy. Chest 1994;105(2):445- 448.

[166] Simonds AK, Muntoni F, Heather S, Fielding S. Impact of nasal ventilation on survival in hypercapnic Duchenne muscular dystrophy. Thorax 1998;53(11):949-952.

[167] Katz S, Selvadurai H, Keilty K, Mitchell M, MacLusky I. Outcome of non-invasive positive pressure ventilation in pediatric neuromuscular disease. Arch Dis Child 2004;89(2):121-124.

[168] Boentert M. Dissecting the benefits of long-term non-invasive ventilation in patients with distinct neuromuscular disorders. Respirology 2017;22:1251—2, http://dx.doi.org/10.1111/resp.13103 [Epub 2017 Jun 16].

[169] Poussel M, Thil C, Kaminsky P, Mercy M, Gomez E, Chaouat A,et al. Lack of correlation between the ventilatory response to CO2and lung function impairment in myotonic dystrophy patients : evidence for a dysregulation at central level. Neuromuscul Disord 2015;25:403—8 [PubMed PMID: 25753091].

[170] O'Donoghue FJ, Borel JC, Dauvilliers Y, Levy P, TamisierR, Pepin JL. Effects of 1-month withdrawal of ventilator support in hypercapnic myotonic dystrophy type 1. Respirology 2017;22:1416—22, http://dx.doi.org/10.1111/resp.13068[PubMed PMID: 28485522].

[171] Raphael JC, Chevret S, Chastang C, Bouvet F. Randomised trial ofpreventive nasal ventilation in Duchenne muscular dystrophy. French Multicentre Cooperative Group on Home Mechanical Ventilation Assistance in Duchenne de Boulogne Muscular Dystrophy. Lancet 1994;343:1600–4.

[172] Georges M, Morawiec E, Raux M, Gonzalez-Bermejo J, Pradat P-F, Similowski T, et al. Cortical drive to breathe in amyotrophic lateral sclerosis: a dyspnea worsening defence? Eur Respir J 2016;47:1818–28.

[173] Carratu P, Spicuzza L, Cassano A, Maniscalco M, Gadaleta F, Lacedonia D, et al. Early treatment with noninvasive positive pressure ventilation prolongs survival in Amyotrophic Lateral Sclerosis patients with nocturnal respiratory insufficiency. Orphanet J Rare Dis 2009;4:10.

[174] Lechtzin N, Scott Y, Busse AM, Clawson LL, Kimball R, Wiener CM. Early use of non-invasive ventilation prolongs survival in subjects with ALS. Amyotroph Lateral Scler 2007;8:185–8.

[175] Jacobs TL, Brown DL, Baek J, Migda EM, Funckes T, Gruis KL. Trial of early noninvasive ventilation for ALS: a pilot placebo-controlled study. Neurology 2016;87:1878–83.

[176] Farrero Munoz E, Fondo de Investigacion Sanitaria. Impact of Early Non Invasive Ventilation in Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) Patients. https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT01641965.

[177] Panitch HB. Diurnal hypercapnia in patients with neuromuscular disease. Pediatr Respir Rev 2010;11(1):3-8.

[178] Boentert M, Wenninger S, Sansone VA. Respiratory involvement in neuromuscular disorders. Curr Opin Neurol 2017;30:529—37,http://dx.doi.org/10.1097/WCO.0000000000000470 [PubMedPMID: 28562381].

[179] Randerath WJ, Kamps N, Brambring J, Gerhard F, Lorenz J,Rudolf F, et al. Recommendations for invasive home mechanical ventilation. Pneumologie 2011;65:72—88 [PubMed PMID:21294061. Durchfuhrungsempfehlungen zur invasiven ausserk-linischen Beatmung].

[180] Boitano LJ. Management of airway clearance in neuromusculardisease. Respir Care 2006;51:913—22 [Discussion 22—4. PubMedPMID: 16867201].

[181] Bach JR. Amyotrophic lateral sclerosis: predictors for prolongation of life by noninvasive respiratory aids. Arch Phys Med Rehabil 1995;76(9):828–32.

[182] Bach JR, Ishikawa Y, Kim H. Prevention of pulmonary morbidity for patients with Duchenne muscular dystrophy. Chest 1997;112(4):1024–8.

[183] Sancho J, Servera E, Diaz J, Marin J. Predictors of ineffective cough during a chest infection in patients with stable amyotrophic lateral sclerosis. Am J Respir Crit Care Med 2007;175(12):1266–71.

[184] Leger P, Paulus J. [Non-invasive positive pressure ventilation for neuromuscular diseases. Recommendations for clinical practice]. Rev Mal Respir 2006;23(5 Pt 4):14S17–9.

[185] Bach JR, Saporito LR. Criteria for extubation and tracheostomy tube removal for patients with ventilatory failure. A different approach to weaning. Chest 1996;110(6):1566–71.

[186] Benditt JO. Management of pulmonary complications in neuromuscular disease. Phys Med Rehabil Clin N Am 1998;9(1):167–85.

[187] Dohna-Schwake C, Ragette R, Teschler H, Voit T, Mellies U. Predictors of severe chest infections in pediatric neuromuscular disorders. Neuromuscul Disord 2006;16(5):325–8.

[188] Cordesse V, Sidorok F, Schimmel P, Holstein J, Meininger V. Coordinated care affects hospitalization and prognosis in amyotrophic lateral sclerosis: a cohort study. BMC Health Serv Res 2015;15:134.

[189] Barry C, Larner E, Copsey H, Smith M, Peryer G. Non-invasive ventilation support for people with amyotrophic lateral sclerosis: multidisciplinary team management. Curr Opin Support Palliat Care 2021;15(4):214–8.

[190] Traynor BJ, Alexander M, Corr B, Frost E, Hardiman O. Effect of a multidisciplinary amyotrophic lateral sclerosis (ALS) clinic on ALS survival: a population based study, 1996-2000. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2003;74(9):1258–61.

[191] Just N, Bautin N, Danel-Brunaud V, Debroucker V, Matran R, Perez T. The Borg dyspnoea score: a relevant clinical marker of inspiratory muscle weakness in amyotrophic lateral sclerosis. Eur Respir J 2010;35(2):353–60.

[192] Herigstad M, Hayen A, Evans E, Hardinge FM, Davies RJ, Wiech K, Pattinson KTS. Dyspnea-related cues engage the prefrontal cortex: evidence from functional brain imaging in COPD. Chest 2015;148(4):953–61.

[193] Rosen HJ, Gorno-Tempini ML, Goldman WP, Perry RJ, Schuff N, Weiner M, Feiwell R, Kramer JH, Miller BL. Patterns of brain atrophy in fronto temporal dementia and semantic dementia. Neurology 2002;58(2):198–208.

[194] Wang CH, Bonnemann CG, Rutkowski A, Sejersen T, Bellini J, Battista V, et al. Consensus statement on standard of care for congenital muscular dystrophies. J Child Neurol 2010; 25(12): 1559- 1581.

[195] Gonzalez J, Sharshar T, Hart N, Chadda K, Raphael JC, Lofaso F. : Air leaks during mechanical ventilation as a cause of persistent hypercapnia in neuromuscular disorders. Intensive Care Med 2003 ; 29 : 596-602.

[196] D. Orlikowski, H. Prigent, J. Gonzalez, T. Sharshar, J. C. Raphael. Ventilation mécanique à domicile et au long cours des patients neuromusculaires (indication, mise en place et surveillance). Rev Mal Respir 2005 ; 22 : 1021-30