

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Dystrophie musculaire Facio-Scapulo-Humérale

Janvier 2022

Centre de référence des maladies neuromusculaires et SLA (Marseille)

Prof S. ATTARIAN

Centre de référence des maladies neuromusculaires (Nice)

Prof S. Sacconi

Synthèse à destination du médecin traitant

La dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale (DMFSH ou myopathie FSH) est une maladie musculaire d'origine génétique, autosomique dominante à pénétrance incomplète et d'expressivité variable. Les cas sporadiques ne sont pas rares. C'est la deuxième myopathie la plus fréquente chez l'adulte.

Les premières manifestations surviennent le plus souvent à l'adolescence, parfois à un âge plus tardif. Exceptionnellement, la maladie débute dans la petite enfance. La sévérité est très variable allant de formes asymptomatiques à des patients ayant un handicap fonctionnel important.

L'espérance de vie est habituellement normale.

Dans la grande majorité des cas, le patient consulte pour des difficultés à l'élévation des membres supérieurs, un décollement scapulaire uni- ou bilatéral, des difficultés à la marche, des chutes, ou des douleurs musculo-squelettiques.

Le plus souvent, la DMFSH se manifeste par une faiblesse des muscles faciaux, scapulaires et huméraux pouvant s'étendre à d'autres groupes musculaires, notamment aux membres inférieurs. La présentation par un steppage asymétrique est classique. L'existence d'une atteinte faciale, l'atteinte élective de certains groupes musculaires (« sélectivité de l'atteinte musculaire »), le caractère asymétrique et l'évolution descendante du déficit sont typiques. La DMFSH peut être associée à des troubles respiratoires, oculaires ou auditifs, le plus souvent infra-cliniques.

Le diagnostic est suspecté devant un examen clinique évocateur : présence d'une atteinte faciale, d'une atteinte musculaire sélective et asymétrique et/ou une histoire familiale évocatrice (plusieurs cas dans la famille sur plusieurs générations, évoquant une hérédité autosomique dominante).

Si le diagnostic de DMFSH est suspecté, le médecin traitant adressera le patient vers un neurologue, en privilégiant les centres de référence ou de compétence des maladies neuromusculaires rares (FILNEMUS, liste disponible en annexe du PNDS).

La confirmation diagnostique repose sur des analyses génétiques.

Le diagnostic est confirmé sur le plan génétique devant la mise en évidence d'une réduction des unités répétées D4Z4, dans la région sub-télomérique du bras long du chromosome 4 (4q35). Cette anomalie fait retenir le diagnostic de DMFSH de type 1 (95% des cas).

Si cette anomalie génétique n'est pas retrouvée, on doit évoquer des diagnostics différentiels et le plus souvent réaliser une biopsie musculaire.

Si le tableau clinique est très évocateur de DMFSH et que les diagnostics différentiels ont été écartés, on peut évoquer une DMFSH de type 2 (environ 5% des cas). Dans cette forme cliniquement similaire, il n'y a pas de réduction des UR D4Z4 observée dans le type 1. D'autres facteurs génétiques sont incriminés, notamment des mutations du gène SMCHD1.

Actuellement le traitement de la DMFSH est symptomatique.

Il n'existe pas de traitement curatif. La prise en charge est donc symptomatique et s'appuie sur un suivi pluridisciplinaire (neurologues, médecins de médecine physique et de réadaptation, neuropédiatres, kinésithérapeutes, chirurgiens orthopédiques, pneumologues, cardiologues, kinésithérapeutes, pneumologues, cardiologues, ophtalmologues).

Le suivi est habituellement annuel mais doit être adaptée à la progression de la maladie.

Le médecin traitant reste l'interlocuteur privilégié du patient et assure la surveillance de son état et la continuité des soins hors du réseau hospitalier.

Contacts utiles

Ville	Services	Etablissement	Adresse	Code Postal	Responsable du site	Secrétariat
Amiens	Consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU d'Amiens - Hôpital Nord	Place Victor Pauchet	80054	Dr Anne-Gaëlle LE MOING	03 22 08 76 70
Amiens	Consultation neuromusculaire adulte	CHU d'Amiens - Hôpital Sud	Avenue René Laennec	80480	Dr Philippe MERLE	03 22 45 60 00
Angers	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU Angers	4 rue Larrey	49933	Dr Marco SPINAZZI	adulte : 02 41 35 79 33 pédiatrie : 02 41 35 58 14
Bayonne	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CH de la côte Basque	13 Avenue de l'Interne Jacques Loeb	64100	Site adulte : Dr Olivier FLABEAU Site pédiatrique: Dr Leila LAZAIRO	05 59 44 37 12
Besançon	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU Besancon, Hôpital Jean Minjot	3 Boulevard Alexandre Fleming	25030	Site adulte : Pr Laurent TATU Site pédiatrique : Dr Cécilia ALTUZARRA	adulte : 03 81 66 82 48 pédiatrie : 03 81 21 81 35
Bordeaux	Consultation neuromusculaire adulte, consultation	CHU de Bordeaux, Hopital Pellegrin - Tripode	Place Amélie Raba-Léon	33076	Site adulte : Dr Guilhem SOLE Site pédiatrique : Dr Caroline Espil	adulte : 05 57 82 13 80 pédiatrie : ?

	neuromusculaire pédiatrique					
Brest	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHRU Brest, Hôpital de la Cavale Blanche	Boulevard Tanguy Prigent	29609	Pr Sylvain BROCHARD	02 98 22 33 33
Caen	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU Caen	Avenue Côte de Nacre	14033	Site adulte: Pr Françoise CHAPON Site pédiatrique: Dr Nathalie BACH	adulte : 02 31 06 57 05 pédiatrie : 02 31 27 24 39
Cannes	Consultation neuromusculaire adulte	CH de Cannes	15 Avenue des Broussailles	6400	Dr Sylvain LACHAUD	04 93 69 70 00
Clermont-Ferrand	Consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU de Clermont- Ferrand - Hôpital d'Estaing	1, Place Lucie Aubrac	63003	Site pédiatrique: Dr Catherine SARRET	04 73 75 00 50
Clermont-Ferrand	Consultation neuromusculaire adulte	CHU de Clermont- Ferrand - Hôpital Gabriel Montpied	58 rue Montalembert	63003	Dr Frédéric TAITHE	04 73 75 22 00
Créteil	Consultation neuromusculaire adulte	CHU Henri Mondor	51, avenue du Mal de Lattre de Tassigny	94010	Site adulte: Dr F.J. AUTHIER génétique Pr B. FUNALOT	01 49 81 27 35
Dijon	Consultation neuromusculaire pédiatrique	CHRU Dijon - Hôpital Le Bocage	1 Boulevard Jeanne D'Arc	21000	Dr Mondher CHOUCHANE	03 80 29 30 31
Dijon	Consultation neuromusculaire adulte	CHU Dijon, Hôpital F. Mitterand	14 rue Paul Gaffarel	21079	Dr Agnès JACQUIN-PIQUES	03 80 29 37 54

Fort-de-France, Martinique	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU de Martinique - Hôpital P. Zobda-Quitman	Route de Chateauboeuf - Quartier La Meynard - CS	97261	Dr Rémi BELLANCE	596 (0)596 55 22 64
Garches	Consultation neuromusculaire adulte	CHU Paris IdF Ouest, Hôpital Raymond Poincaré APHP	104 boulevard Raymond Poincaré	92380	Pr Pascal LAFORET	adulte : 01 47 10 77 52 pédiatrie : 01 47 41 78 90
Grenoble	Consultation neuromusculaire adulte	CHU de Grenoble - Hôpital Albert Michallon	Boulevard de la Chantourne	38043	Dr Klaus DIETERICH Site adulte: Dr Martial MALLARET	04 76 76 56 20
Grenoble	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU de Grenoble site Nord - Hôpital Couple-Enfant	Quai Yermolof - Cs 10217	38043	Dr Klaus DIETERICH Site pédiatrique : Dr Emmeline LAGRANGE	04 76 76 75 75
Hendaye	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	Hôpital Marin de Hendaye APHP	Route de la Corniche	64700	Dr J. Andoni URTIZBEREA	05 59 48 08 00
La Réunion	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	Groupe Hospitalier Sud Réunion GHSR	Terre Rouge Boissy	97400	Dr Ariane CHOUMERT	0262 71 98 67
La Réunion	Consultation neuromusculaire pédiatrique	Hôpital d'Enfants ASFA	60 Rue Bertin	97400	Dr Anne PERVILLÉ	02 62 90 82 54

Les Abymes	Consultation neuromusculaire adulte	CHU de Pointe à Pitre/ Abymes	Route de Chauvel	97139	Dr Anne LANNUZEL	590 (0)590 89 11 85
Lille	Consultation neuromusculaire adulte	CHR Lille - Hôpital Salengro	2 avenue Oscar Lambret	59000	Dr Céline TARD	03 20 44 60 76
Lille	Consultation neuromusculaire pédiatrique	CHRU Lille - Hôpital Swynghedauw	2, avenue Oscar Lambret	59037	Dr Sylvie NGUYEN THE TICH	03 20 44 58 08
Lyon-Bron	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU de Lyon HCL - GH Est	59 boulevard Pinel	69677	Dr Carole VUILLEROT	adulte : 04 72 35 78 38 pédiatrie : 04 27 85 50 63
Marseille	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU Timone, AP-HM	264, rue Saint Pierre	13005	Site adulte : Pr Shahram ATTARIAN Site pédiatrique : Pr Brigitte CHABROL	adulte : 04 91 38 65 79 pédiatrie : 04 91 38 68 08
Montpellier	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHRU de Montpellier, Hôpital Gui de Chauliac	80, rue Augustin Fliche	34295	Pr François RIVIER	adulte : 04 67 33 02 81 pédiatrie : 04 67 33 01 87
Nancy	Consultation neuromusculaire adulte	CHU de Nancy - Hôpital Central	29 Avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny CO n°34	54035	Pr Marc DEBOUVERIE	03 83 85 16 86 03 83 85 17 80
Nantes	Consultation neuromusculaire adulte, consultation	CHU Nantes, Hôtel-Dieu	1 Place Alexis-Ricordeau	44093	Pr Yann Péréon	02 40 08 36 17

	neuromusculaire pédiatrique					
Nice	Consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU de Nice - Hôpital Lenval (GCS)	57, Avenue de la Californie	06202	Dr Christian RICHELME	04 92 03 05 66
Nice	Consultation neuromusculaire adulte	Hôpital Pasteur2	30 avenue Voie Romaine	06000	Pr Sabrina SACCONI	04 92 03 57 57
Nîmes	Consultation neuromusculaire adulte	CHU de Nîmes	4 Rue du Professeur Robert Debré	30029	Dr Dimitri RENARD	04 66 68 32 61
Paris	Consultation neuromusculaire adulte	Hôpital de la Pitié Salpêtrière, APHP	47-83 Boulevard de l'Hôpital	75013	Dr Tanya STOJKOVIC Dr Bertrand FONTAINE	01 42 16 37 13 01 42 16 19 61
Paris	Consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU Paris Est - Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau	26 avenue du Docteur Arnold Netter	75571	Site pédiatrique : Dr Arnaud ISAPOF	01 44 73 61 41
Paris	Consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU Necker- Enfants Malades	149 rue de Sèvres	75015	Pr I. DESGUERRE	01 44 49 58 36
Paris	Consultation neuromusculaire adulte	Hôpital Cochin - APHP	27 rue du Faubourg Saint- Jacques	75014	Dr Karim WAHBI	01 58 41 16 63
Paris	Consultation neuromusculaire adulte	CHU Paris Est - Hôpital Rothschild	5 rue Santerre	75012	Pr Philippe THOUMIE	01 40 19 36 73
Paris	Consultation neuromusculaire adulte	CHU Paris Est - Hôpital Tenon	4 rue de la Chine	75020	Pr Sophie PERIE	01 56 01 62 24

Poitiers	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU de Poitiers	2 rue de la Milétrie	86021	Site adulte : Pr Jean Philippe NEAU Site pédiatrique : Pr Frédéric MILLOT	05 49 44 48 75
Reims	Consultation neuromusculaire adulte	CHU Reims - Hôpital Sébastopol	48 rue de Sébastopol	51100	Pr FC BOYER	03 26 78 42 60 03 26 78 85 97
Reims	Consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU de Reims - American Memorial Hospital	49 Rue Cognacq Jay	51092	Dr P.ascas SABOURAUD	03 26 78 33 82 03 26 78 72 45
Rennes	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU Rennes, Hôpital de Pontchaillou	2 Rue Henri le Guilloux	35000	Site adulte : Dr Marier-Christine MINOT MYHIE Site pédiatrique : Dr Mélanie FRADIN	adulte : 02 99 28 96 65 pédiatrie : 02 99 28 42 99
Rouen Cedex	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU de Rouen - Hôpital Charles Nicolle	1 Rue de Germont	76031	Site adulte : Dr Lucie Guyant-Maréchal Site pédiatrique : Dr Catherine Vanhulle	02 32 88 87 47 02 32 88 89 90
Saint Etienne	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU de Saint-Etienne	Adulte : service de Neurologie, Hôpital Nord Enfant : service de MPR Pédiatrique Hôpital Bellevue	42055	Site adulte : Pr Léonard FÉASSON Site pédiatrique : Pr Vincent GAUTHERON	adulte : 04 77 12 78 05 pédiatrie : 04 77 82 87 29
Strasbourg	Consultation neuromusculaire adulte, Consultation	Hôpitaux Universitaires de Strasbourg - Hôpital de Hautepierre	1 Avenue Molière	67200	Site adulte : Dr Aleksandra NADAJ PAKLEZA Site pédiatrique : Dr Vincent LAUGEL	03 88 12 85 59

	neuromusculaire pédiatrique					
Toulon	Consultation neuromusculaire adulte	Hôpital d'Instruction des Armées de Toulon	2 Boulevard Sainte-Anne	83000	Pr Anthony FAIVRE	04 83 16 24 73
Toulouse	Consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU de Toulouse - Hôpital des Enfants	330 avenue de Grande Bretagne - TSA 70034	31059	Dr Claude CANCES	05 34 55 74 08
Toulouse	Consultation neuromusculaire adulte	CHU de Toulouse - Hôpital Pierre-Paul Riquet	Place du Docteur Baylac	31059	Dr Pascal CINTAS	05 61 77 94 81
Tours	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHRU de Tours - Hôpital Trousseau	Avenue de la République, Chambray-lès-Tours	37044	Site adulte : Dr Sybille PELLIEUX Site pédiatrique : Dr Emmanuelle LAGRUE	02 47 47 46 77
Tours	Consultation neuromusculaire adulte	CHRU de Tours - Hôpital Trousseau	Avenue de la République, Chambray-lès-Tours	37044	Dr Sybille PELLIEUX	02 47 47 46 77
Vandoeuvre-Lès-Nancy	Consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU de Nancy - Hôpitaux de Brabois	Rue du Morvan	54511	Pr Cyril SCHWEITZER	03 83 15 48 70 03 83 15 47 97
Vannes	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHBA Centre hospitalier Bretagne Atlantique - CH Chubert	20 boulevard du Général Maurice Guillaudot	56017	Dr Florence DEMURGER	02 97 01 42 03
Villeneuve d'Ascq	Consultation neuromusculaire pédiatrique	CSSR - Marc Sautelet de Villeneuve d'Ascq	10 rue du Petit Boulevard	59650	Site pédiatrique : Dr Marie-Céline GELLEZ	03 28 80 07 70

Informations générales: <http://www.orphanet.net>