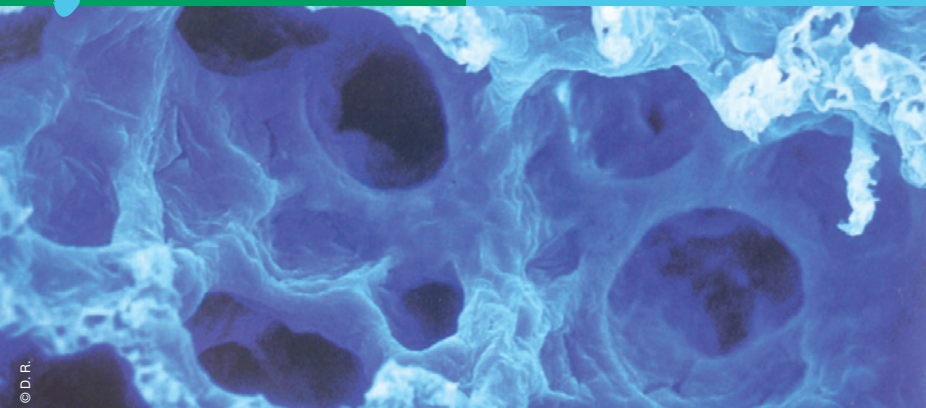




REPÈRES

Fonction respiratoire et maladies neuromusculaires

FÉVRIER 2009

Dans les maladies neuromusculaires, la faiblesse des muscles respiratoires retentit sur la qualité de la fonction respiratoire. Comprendre les mécanismes qui conduisent à une atteinte respiratoire et évaluer régulièrement cette atteinte au cours de l'évolution de la maladie neuromusculaire permettent de proposer une prise en charge adaptée qui la compense au mieux et contribue à une meilleure qualité de vie. Qu'est-ce que la fonction respiratoire ? A quoi sert la toux ? Qu'est-ce que le déficit ventilatoire ? Quelles sont ses conséquences sur la qualité de la respiration ? Comment l'insuffisance respiratoire devient-elle chronique ? Quels signes permettent de la repérer ? Sur quels aspects de l'atteinte respiratoire la prise en charge agit-elle ?

Ce document fait le point sur les mécanismes conduisant à une atteinte respiratoire dans les maladies neuromusculaires. Quatre autres "Repères" le complètent : "Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires", "Prise en charge respiratoire des maladies neuromusculaires", "Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires", "Trachéotomie et maladies neuromusculaires".

La fonction respiratoire

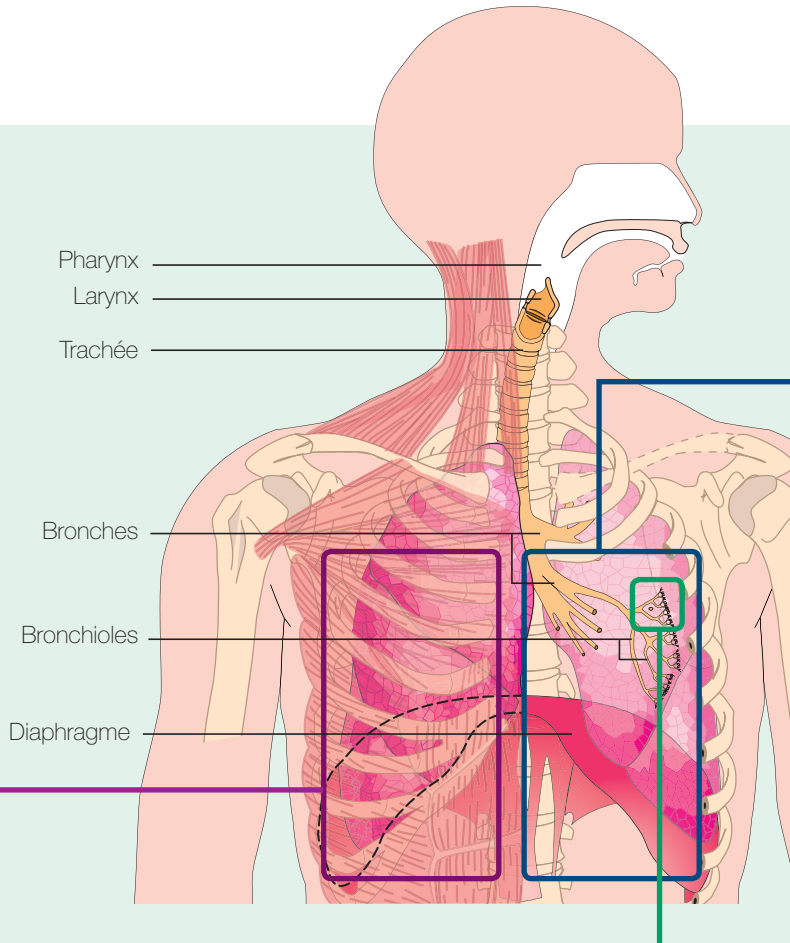
La fonction respiratoire (respiration) assurée par l'appareil respiratoire sert à approvisionner l'organisme en oxygène (O_2) pour répondre aux besoins des organes qui en consomment pour leur activité. L'apport en oxygène est couplé avec l'élimination du gaz carbonique (CO_2) produit par les organes. La respiration associe deux fonctions : la ventilation et l'échange des gaz O_2 et CO_2 entre l'air et le sang, au niveau des alvéoles pulmonaires.

La ventilation : inspirer, expirer

La ventilation correspond aux mouvements d'inspiration et d'expiration. Elle est assurée par la **pompe respiratoire** : cage thoracique, colonne vertébrale (rachis dorsal), muscles respiratoires. Le diaphragme, muscle principal de l'inspiration, est très résistant à la fatigue (il fonctionne en continu).

Les muscles inspiratoires accessoires (muscles pectoraux, intercostaux externes, muscles du cou) sont utilisés lors d'inspirations plus amples. Les muscles de l'expiration sont les intercostaux internes, les abdominaux et les muscles lombaires situés à la base du tronc.

Les poumons n'ont pas de mouvements propres : ils suivent ceux de la cage thoracique avec laquelle ils sont solidarisés par les plèvres. A l'inspiration, le diaphragme se contracte et s'abaisse dans l'abdomen, repoussant viscères et organes digestifs. L'air ambiant est aspiré à l'intérieur des poumons qui se gonflent. À l'expiration, le diaphragme se relâche, le thorax revient passivement à sa position initiale et l'air pulmonaire est rejeté dans l'atmosphère.



Les alvéoles pulmonaires

Formant de minuscules sacs, les alvéoles pulmonaires se gonflent d'air à l'inspiration et se vident à l'expiration. Elles sont entourées de tous petits vaisseaux sanguins (les capillaires) formant avec elles une surface de contact (surface d'échange) où s'effectuent les échanges gazeux O_2/CO_2 . Les alvéoles se développent considérablement de la naissance à l'âge adulte. Elles se multiplient d'abord puis grossissent.

Les poumons adultes sont pourvus de 600 millions d'alvéoles en moyenne ce qui aboutit à une surface d'échange de 200 m^2 ! Ce développement important des alvéoles est dépendant des mouvements de ventilation qui assurent l'entrée régulière d'air dans les poumons. C'est pourquoi lorsque les muscles respiratoires sont faibles dès la naissance (par exemple dans les amyotrophies spinales), les poumons ont du mal à se développer.

Sommaire

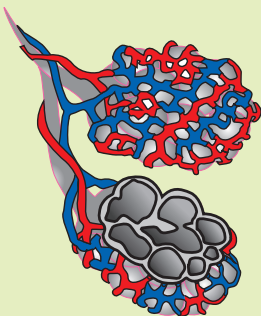
La fonction respiratoire 2

L'atteinte respiratoire
dans les maladies
neuromusculaires..... 4

La diffusion : échanger le CO₂ contre l'O₂

La pression en CO₂ est plus importante dans le sang veineux qui vient des organes que dans l'air des alvéoles (air inspiré). Cette différence pousse le CO₂ à quitter le sang pour entrer dans les alvéoles par diffusion ; il en sera évacué lors de l'expiration. A l'inverse, la pression en O₂ est plus importante dans l'air des alvéoles (air inspiré) ce qui pousse l'O₂ à entrer dans le sang et à se lier à l'hémoglobine à la place du CO₂ qui vient d'être évacué. La transformation du sang veineux riche en CO₂ en sang artériel riche en O₂ par l'échange entre ces deux gaz s'appelle l'Hématose.

La diffusion est assurée par l'échangeur gazeux qui comprend les voies aériennes supérieures (nez, bouche, arrière-gorge, larynx et trachée), les grosses bronches, les petites bronches puis les bronchioles, dont les extrémités se déploient en alvéoles pulmonaires où s'effectuent les échanges gazeux O₂/CO₂. L'air inspiré est réchauffé et humidifié dans les voies aériennes supérieures.



L'inspiration : un effort musculaire contre les résistances

L'expiration est passive alors que l'inspiration demande un effort musculaire pour soulever le thorax contre les résistances externes (pesanteur) et internes (tonus musculaire, élasticité des poumons, raideurs, rétractions,...). Tout ce qui augmente ces résistances (corset, rétractions importantes, raideur du thorax...) pénalise la ventilation, à fortiori en situation de faiblesse musculaire. La position du corps a aussi de l'importance : en position allongée, les viscères s'étalent vers le diaphragme qui doit user de plus de force lors de l'inspiration pour les repousser. L'effort est moins important en position assise.

Cœur et poumons partenaires pour la respiration

Le cœur droit assure la circulation sanguine dans le sens des organes vers les poumons : le sang chargé en CO₂ (sang veineux) venant de ces organes rejoint les poumons pour y être réoxygéné.

Le cœur gauche assure la circulation sanguine dans le sens des poumons vers les organes : le sang artériel rechargé en O₂ est acheminé à ces organes. Lorsque l'organisme a des besoins plus importants en O₂, le cœur accélère son rythme pour maintenir un flux circulatoire adapté dans les deux sens.

La respiration est une activité contrôlée

On respire sans y penser : la respiration est une activité automatique soumise à deux types de contrôle.

Le contrôle involontaire (contrôle central) provenant du tronc cérébral (base du cerveau), produit les mouvements automatiques inspiratoires et expiratoires. Il est régulé par un mécanisme qui analyse en permanence la concentration des gaz CO₂ et O₂ dans le sang (notre respiration s'accélère lors d'un effort qui augmente les besoins en O₂), la position du thorax, l'état des bronches...

Le contrôle volontaire modifie l'activité des muscles respiratoires : on peut bloquer sa respiration en bloquant les muscles respiratoires ou respirer plus vite à la demande. Ce contrôle volontaire ne fonctionne pas en permanence (on ne peut pas penser constamment à respirer). Il est désactivé pendant le sommeil.

La toux entretient et protège l'appareil respiratoire

Les voies aériennes de l'appareil respiratoire (pharynx, larynx, trachée, bronches, bronchioles) sont tapissées d'une muqueuse constituée de cellules à mucus et de cellules ciliées : le mucus sécrété par les premières capture les impuretés qui s'infiltrent dans l'appareil respiratoire. Le mouvement des cils des cellules ciliées fait ensuite remonter ce mucus le long des parois des voies respiratoires jusqu'à l'arrière-gorge (rinopharynx). La toux (de même que le mouchage et l'éternuement) élimine régulièrement ces sécrétions afin qu'elles n'encombrent pas l'appareil respiratoire : on se racle la gorge plusieurs fois par jour sans y prêter attention.

L'atteinte respiratoire dans les maladies neuromusculaires

La diminution de la force des muscles respiratoires dans les maladies neuromusculaires ou un défaut de leur commande affecte la qualité de la ventilation et celle de la toux. Cela peut conduire progressivement à une insuffisance respiratoire. Une prise en charge respiratoire adaptée lutte contre les conséquences de l'atteinte respiratoire et son auto-aggravation et améliore la qualité de vie.

Une atteinte respiratoire

variable selon les maladies neuromusculaires

L'atteinte des muscles expiratoires est la plus fréquente et retentit sur la capacité à tousser. Dans les dystrophinopathies, le déficit musculaire concerne d'abord les muscles expiratoires puis s'étend aux muscles inspiratoires (diaphragme, muscles du tronc et du cou). La toux est donc affectée en premier, puis la qualité de la ventilation, l'évolution se faisant sur de nombreuses années. Dans le déficit en maltase acide, l'atteinte concerne préférentiellement le diaphragme alors que celui-ci n'est pas atteint dans les amyotrophies spinales (lorsqu'il n'y a pas d'atteinte bulbaire). Dans la dystrophie musculaire de Steinert et dans l'amyotrophie spinale de type 1, les centres de contrôle respiratoire peuvent être plus ou moins fortement touchés.

L'atteinte musculaire affecte la qualité de la toux

Une toux efficace nécessite d'expirer un flux d'air suffisant en volume et en force pour mobiliser les sécrétions de la trachée et les évacuer mais il faut au préalable avoir inspiré un volume d'air suffisant. La toux sollicite donc à la fois les muscles inspiratoires (diaphragme...) et

expiratoires (muscles abdominaux) : lorsque ces derniers s'affaiblissent, la toux est donc moins efficace. Les sécrétions s'accumulent dans les bronches (encombrement bronchique) entravant la circulation de l'air dans les voies aériennes et augmentant le risque d'infections respiratoires. L'encombrement bronchique à répétition est souvent le seul signe

POUR EN SAVOIR PLUS

La capacité vitale est le reflet de la fonction respiratoire

La capacité vitale correspond au volume d'air mobilisé volontairement entre une inspiration et une expiration forcées. La valeur de la capacité vitale dépend de l'âge et du sexe de la personne ainsi que de sa taille. Le degré de coopération de la personne (sa compréhension des consignes,...) et sa facilité à pincer l'appareil de mesure avec la bouche peuvent influencer les mesures. La capacité vitale est mesurée lors des épreuves fonctionnelles respiratoires (EFR).

La valeur mesurée de la capacité vitale est comparée aux valeurs théoriques ce qui permet d'évaluer l'atteinte respiratoire et de suivre son évolution au cours du temps.

Les valeurs normales de la capacité vitale sont supérieures à 80 % de la capacité pulmonaire totale.



visible de l'atteinte respiratoire dans les maladies neuromusculaires. Une aide à la toux associée ou non à des manœuvres de drainage bronchique est nécessaire.

Atteinte respiratoire et syndrome restrictif

Dans les maladies neuromusculaires, la diminution de la force des muscles inspiratoires limite l'amplitude des mouvements respiratoires et la ventilation diminue : les volumes d'air mobilisés par les poumons sont plus restreints. On parle de syndrome restrictif : la capacité pulmonaire totale et la capacité vitale sont alors inférieures à 80 % de la valeur théorique pour la taille, l'âge et le sexe. Si la capacité vitale est supérieure à ce seuil, on reste dans les variations normales.

Le syndrome restrictif provoque l'augmentation du CO₂ dans le sang

L'aggravation du syndrome restrictif a deux conséquences :

- La fréquence respiratoire augmente (on respire de petits volumes d'air plus souvent) ce qui compense la réduction des volumes mobilisés mais qui augmente la fatigue des muscles inspiratoires.
- La transformation du sang veineux (riche en CO₂) en sang artériel (riche en O₂), l'hématose, est moins efficace : la faible ventilation empêche l'évacuation du CO₂ de l'air alvéolaire par l'expiration au fur et à mesure qu'il sort du sang. Le CO₂ stagne dans les alvéoles et s'élimine moins

A quoi sert la mesure des gaz du sang ?

La mesure des "gaz du sang" permet de suivre le taux d'O₂ et de CO₂ dans le sang artériel d'une personne et de savoir si elle est ou non en insuffisance respiratoire. Comme l'O₂ et le CO₂ sont des gaz, leur quantité est évaluée en mesurant la pression qu'ils exercent dans le sang artériel ; c'est pourquoi on parle de pression artérielle en O₂ (PaO₂) ou en CO₂ (PaCO₂). En situation normale, la pression en O₂ dans le sang artériel avoisine les 80 à 100 mmHg* tandis que la pression en CO₂ est proche des 40mmHg.



*millimètres de mercure.

bien du sang où il devient en excès : c'est l'hypercapnie. En sens inverse, l'O₂ ne peut pas diffuser de l'air alvéolaire vers le sang qui est alors moins oxygéné : c'est l'hypoxie.

Du déficit ventilatoire à l'insuffisance respiratoire

Lorsque le système respiratoire n'assure plus une bonne hématoxémie, on parle d'insuffisance respiratoire. La mesure des gaz du sang indique un taux d' O₂ dans le sang trop bas (hypoxie) et un taux de CO₂ trop élevé (hypercapnie).

- Si les gaz du sang restent dans les limites de la normale, le déficit ventilatoire est compensé par l'organisme qui peut assurer son activité habituelle. Cette situation peut se maintenir longtemps, mais un facteur aggravant (fatigue, infection, encombrement bronchique important...) peut aussi la déséquilibrer rapidement : c'est alors la décompensation respiratoire aiguë.
- Si les gaz du sang sortent des limi-

tes habituelles, c'est que le déficit ventilatoire ne permet plus de mobiliser le volume d'air minimum au fonctionnement respiratoire, en situation de repos. Les signes d'insuffisance respiratoire apparaissent.

Quand le déficit ventilatoire est-il à haut risque ?

Le déficit ventilatoire s'installe souvent très progressivement dans les maladies neuromusculaires, selon l'évolution de la faiblesse des muscles respiratoires et l'état de la colonne vertébrale et du thorax (déformations, souplesse...). La fatigue (directement dépendante de la qualité de la respiration) contribue également à l'aggravation progressive et discrète (voir schéma page 6).

Le seuil à partir duquel le déficit ventilatoire entraîne une insuffisance respiratoire dépend de la maladie et du niveau d'activité de la personne et donc de ses besoins en oxygène. Généralement, une capacité vitale inférieure à 50 % de la valeur théorique (pour l'âge et le sexe) incite à une surveillance médicale attentive. En effet, le passage d'un état stable à une décompensation aiguë peut être brutal, en particulier chez l'enfant : les personnes concernées peuvent compenser leur déficit ventilatoire jusqu'à l'extrême limite de leurs forces et ne disposent que de très faibles réserves, donc d'une marge de sécurité très mince.

L'insuffisance respiratoire se manifeste d'abord durant le sommeil

Pendant le sommeil, lors des périodes de rêves (sommeil paradoxal), le diaphragme est le seul muscle respiratoire à se contracter, les autres étant relâchés. De plus, la position

allongée favorise l'étalement des viscères, ce qui réduit le volume du thorax. Enfin, lorsque l'on dort, on ne peut pas tousser ce qui favorise la stagnation des sécrétions bronchiques. Ces contraintes physiologiques normales sont parfaitement gérées par l'organisme en situation habituelle : dormir ne nous empêche pas de respirer efficacement.

En revanche, si d'autres contraintes s'ajoutent (faiblesse musculaire, encombrement bronchique...), l'appareil respiratoire a plus de mal à compenser : le risque d'hypoventilation puis d'insuffisance respiratoire nocturnes augmente alors. Cela se manifeste par des réveils répétés au cours du sommeil, une plainte d'avoir mal dormi, des maux de tête, une somnolence dans la journée. Lorsque les capacités de compensation de l'organisme diminuent, des signes d'insuffisance respiratoire

L'insuffisance respiratoire a deux origines

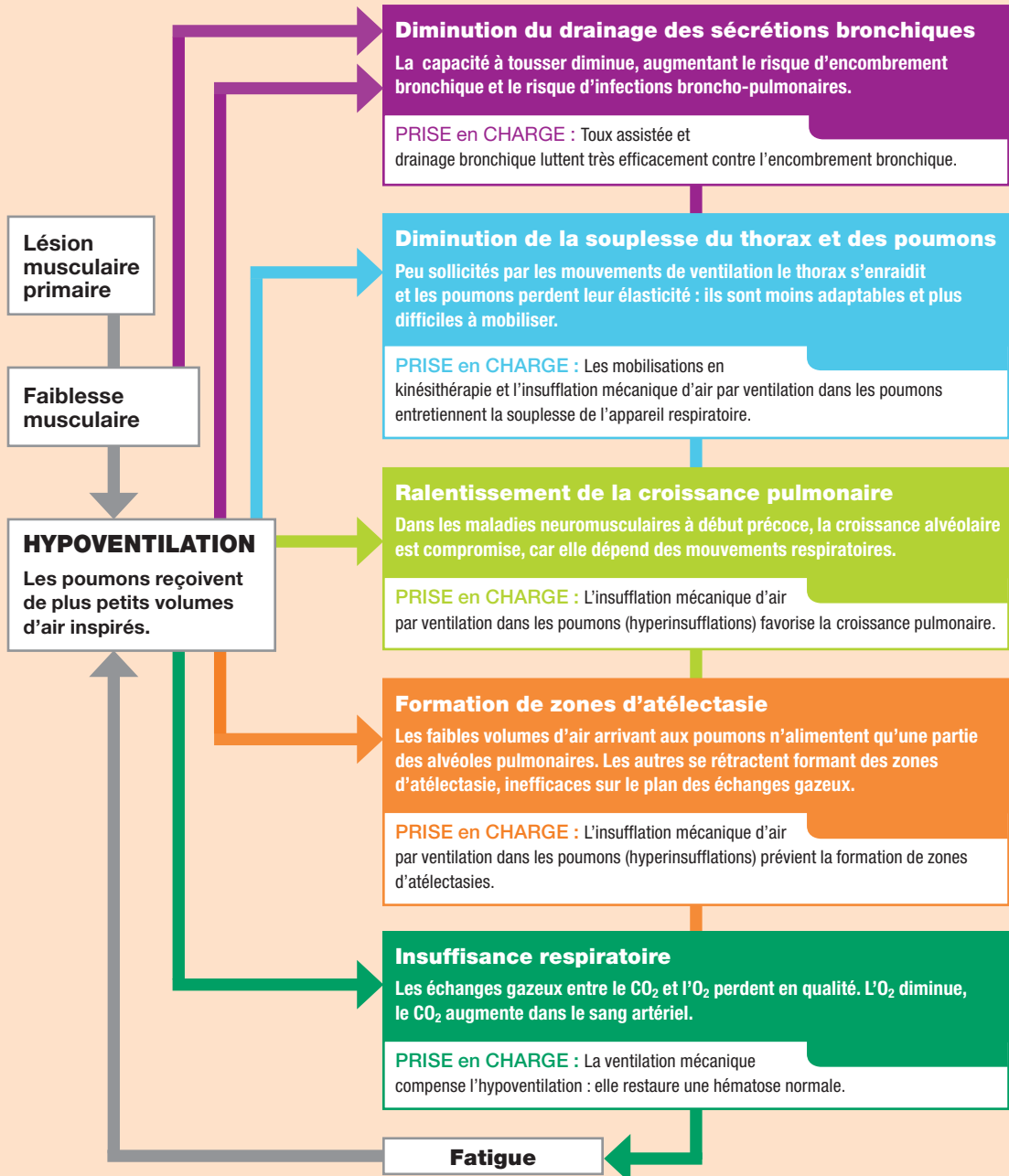
- Les troubles des échanges gazeux qui conduisent au syndrome obstructif. L'air circule mal dans les voies aériennes obstruées par les sécrétions. L'O₂ diffuse mal vers le sang : c'est ce qui se passe dans la bronchite chronique,...
- Des troubles de la ventilation qui conduisent au syndrome restrictif. L'air « vicié » n'est pas assez renouvelé, le CO₂ ne peut pas quitter le sang, l'O₂ ne peut pas prendre sa place : c'est ce que l'on observe dans les maladies neuromusculaires.

Lorsque ces deux troubles sont associés, on parle de syndrome mixte : c'est ce que l'on observe chez une personne atteinte de maladie neuromusculaire avec un encombrement bronchique.



Sans prise en charge, l'atteinte respiratoire a tendance à s'auto-aggraver

L'hypoventilation se répercute sur le fonctionnement de l'appareil respiratoire dans son ensemble : ses capacités diminuent et la fatigue aggrave la faiblesse musculaire. S'il est difficile d'améliorer les muscles atteints par la maladie, tous les facteurs surajoutés peuvent être combattus avec efficacité grâce à une prise en charge adaptée.



Adaptation de l'organisme à l'insuffisance respiratoire : des signaux d'alerte à ne pas négliger

L'excès de CO_2 et la pénurie d' O_2 liés à l'hypoventilation obligent l'organisme à compenser. Lorsque cette compensation ne suffit plus, les signes d'alerte apparaissent : un contact médical rapide est alors nécessaire. Parce que leurs dépenses physiques sont faibles, les personnes atteintes de maladie neuromusculaire ne prennent pas toujours conscience de l'aggravation de leur état respiratoire : elles doivent donc rester vigilantes par rapport à ces signes. Un suivi médical régulier permet de savoir où en est leur statut respiratoire et de prévenir les états d'urgence.

La transpiration augmente

Elle traduit l'excès de CO_2 dans le sang.

Signes d'alerte : *sueurs sur le visage, les ailes du nez ou le dessus des lèvres.*

L'activité cardiaque s'accélère

Le sang se renouvelle moins en O_2 . Le cœur doit pomper le sang plus vite pour l'exposer plus souvent à l'air alvéolaire afin qu'il se régénère en O_2 . Le cœur droit se fatigue car il doit lutter contre l'augmentation des résistances pulmonaires.

Signes d'alerte : *augmentation du rythme cardiaque (tachycardie) : le pouls s'accélère.*

L'activité digestive ralentit

Grosse consommatrice d'oxygène, la digestion provoque rapidement une fatigue importante.

Signes d'alerte : *somnolence après les repas ; à terme, perte d'appétit, perte de poids.*

Les centres de contrôle respiratoires sont moins efficaces

L'appareil respiratoire ne répond plus aux messages des centres de contrôle, qui en réaction, décalent petit à petit leur seuil de sensibilité.

Le cerveau reste préservé aussi longtemps que possible

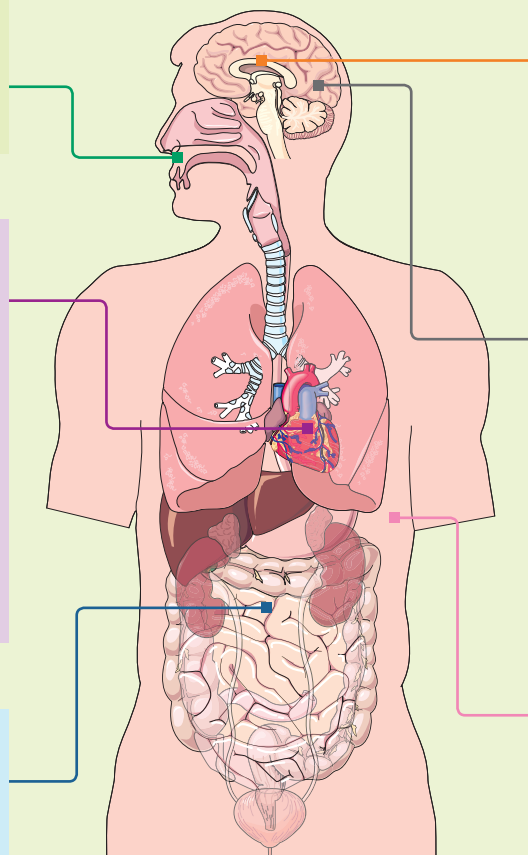
Les signes d'atteinte de l'activité cérébrale sont très tardifs.

Signes d'alerte : *réveils nocturnes, céphalées matinales, somnolence en journée et insomnies, ralentissement intellectuel.*

La fatigabilité augmente, surtout à l'effort

Chez les personnes à mobilité réduite, l'apparition de ces signes est plus insidieuse : ils sont plus difficiles à repérer.

Signes d'alerte : *essoufflement, fatigabilité à l'effort.*



Autres signes d'alerte :

- Encombrement bronchique à répétition (c'est parfois le seul signe de l'insuffisance respiratoire dans les maladies neuromusculaires).
- Fatigue au réveil : signe d'une mauvaise respiration pendant le sommeil.
- Cyanose, ongles bleus, désorientation, agitation... : ce sont les signes les plus tardifs de l'hypoxie : il y a urgence à consulter !

EN SAVOIR +

Site Internet AFM :

<http://www.afm-telethon.fr>

“Prévention et maladies neuromusculaires”,
Repères Savoir & Comprendre, AFM, 2003

“Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires”,
Repères Savoir & Comprendre, AFM, 2006.

“Evaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires”,
Repères Savoir & Comprendre, AFM, 2009.

“Trachéotomie et maladies neuromusculaires”,
Repères Savoir & Comprendre, AFM, 2007.

“Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires”,
Repères Savoir & Comprendre, AFM, 2008.

Site internet d'éducation à la respiration et la prise en charge respiratoire :

<http://www.irrd.ca/education/defaultf.asp> :

Base bibliographique dédiée à la myologie :

<http://www.myobase.org>

Nous remercions chaleureusement toutes les personnes qui ont apporté leur témoignage pour enrichir ce dossier, ainsi que toutes celles qui ont participé à son élaboration.



Association reconnue d'utilité publique
1, rue de l'Internationale - BP 59 - 91002 Evry cedex
Tél. : 01 69 47 28 28 - Fax : 01 60 77 12 16
Siège social : AFM - Institut de Myologie
47-83, boulevard de l'Hôpital 75651 Paris cedex 13
www.afm-france.org