

TRAITÉ DE
**NUTRITION
CLINIQUE**
À TOUS LES ÂGES DE LA VIE

Sous l'égide de la
Société Francophone Nutrition Clinique et Métabolisme

Coordinateurs :

Ronan Thibault
Julien Bohé
Noël Peretti
Stéphane Walrand



Maladies neuromusculaires

Pierre Jésus, Benoît Marin, Jean-Claude Desport, Frédéric Gottrand

L'essentiel de la question

Au cours des maladies neuromusculaires, pathologies touchant l'unité motrice (motoneurone et fibre musculaire), peut apparaître une altération de l'état nutritionnel. Il s'agit principalement d'une perte pondérale avec risque d'apparition d'une dénutrition. La dénutrition est principalement la conséquence du handicap moteur, des troubles de la déglutition, des troubles du goût, de l'insuffisance respiratoire, des modifications du métabolisme énergétique et des difficultés psychologiques, mais ces mécanismes sont variables d'une pathologie à l'autre. La dénutrition peut être un facteur pronostic délétère de survie, mais aussi un facteur aggravant l'évolution fonctionnelle en majorant le handicap et le statut respiratoire. De plus, la dénutrition peut altérer la qualité de vie des patients. L'évaluation et le dépistage de troubles nutritionnels doivent donc être réalisés le plus précocement possible. Par exemple, au cours de la myopathie de Duchenne de Boulogne, une obésité peut apparaître vers l'âge de 12 ans lors de la perte de la marche alors que la dénutrition s'observe vers l'âge de 18 ans. Dans la sclérose latérale amyotrophique, pathologie débutant à l'âge adulte, une dénutrition peut apparaître précocement et même avant le diagnostic. Une prise en charge multidisciplinaire entre pédiatres, neurologues, nutritionnistes, gastroentérologues, pneumologues, médecins de rééducation fonctionnelle, diététiciens, kinésithérapeutes, orthophonistes, ergothérapeutes, psychologues ainsi qu'avec les services de soins à domicile est donc indispensable afin de répondre au mieux aux besoins de ces patients. L'adaptation de l'alimentation orale, la complémentation nutritionnelle orale, les conseils d'aide à la déglutition, l'installation du patient, mais aussi la mise en place de sonde d'alimentation telle qu'une gastrostomie afin de proposer une nutrition artificielle à domicile, sont des moyens qui – associés ou mis en place successivement – permettent de maintenir un état nutritionnel satisfaisant. L'objectif est de préserver et d'améliorer le plus durablement possible la qualité de vie de ces patients et de leurs familles.

LES MALADIES NEUROMUSCULAIRES (MNM)

Les MNM désignent des atteintes de l'unité motrice (motoneurone et fibre musculaire) ayant pour conséquence une diminution de la force musculaire.¹ La plupart des maladies primitives de l'unité motrice sont d'origine génétique, mais certaines sont d'origines auto-immunes. Il s'agit de maladies rares qui touchent majoritairement les enfants, mais certaines MNM comme la sclérose latérale amyotrophique (SLA) débutent à l'âge adulte. La classification des différentes MNM est présentée dans le **tableau I**. L'âge d'apparition des symptômes est variable en fonction du type de MNM, mais peut aussi varier au sein d'une même pathologie. La SLA, l'amyotrophie

spinale proximale, la maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT), la maladie de Duchenne de Boulogne (DMD), les dystrophies musculaires congénitales, les myopathies congénitales, la dystrophie musculaire oculo-pharyngée, les dystrophies myotoniques (DM), les myopathies inflammatoires sont à risque d'altération de l'état nutritionnel, avec perte pondérale et dénutrition.^{2, 3} L'amélioration des connaissances de l'impact du statut nutritionnel sur l'évolution de ces maladies nous permet de proposer une prise en charge adaptée au handicap en termes d'installation, d'appareillage, d'adaptation de texture alimentaire, de complémentation ou de suppléance nutritionnelle. Pour les enfants atteints de MNM passant à l'âge adulte, il est indispensable d'anticiper et d'organiser la transition entre la prise en charge pédiatrique et la médecine adulte.

Tableau I : Classification des différentes maladies neuromusculaires (MNM) d'après les sites internet de l'Association de Française de lutte contre les Myopathies (AFM) et d'Orphanet.¹

AR : autosomique récessif, AD : autosomique dominant, * : pathologie à risque de dénutrition.

Localisation de l'atteinte : Pathologies	Prévalence ; incidence (/100 000 personnes)	Début, évolution, atteintes
Motoneurone		
Amyotrophies spinales proximales (AR)* • type 1 et 1 bis • type 2 • type 3 • type 4	3 ; 0,05	• Début avant 6 mois, évolution rapide (2 ans), troubles de la déglutition • Début entre 6 et 18 mois, stable après la phase d'aggravation • Début après 18 mois ou adolescence, évolution lente • Début à l'âge adulte après 20 ans, forme la moins sévère
Sclérose Latérale Amyotrophique (SLA)*	4-6 ; 1,5-2,5	Début à l'âge adulte (55-70 ans), évolution rapide (2 ans), amyotrophie, troubles de la déglutition
Nerf périphérique		
Maladie de Charcot-Marie-Tooth (AD)*	4-50 ; -	Début avant 20 ans, sévérité variable, évolution lentement progressive, amyotrophie, neuropathie sensitive
Plaquette motrice		
Myasthénies auto-immunes	5-50 ; -	Début après 20 ans, évolution variable avec des poussées et des rémissions, fatigabilité musculaire, troubles de la déglutition
Syndromes myasthéniques congénitaux	0,2 ; -	Début dès la naissance, forme adulte possible, fatigabilité musculaire, troubles de la déglutition
Muscle		
1) Dystrophinopathies (liée à l'X)* • Maladie de Duchenne de Boulogne • Maladie de Becker • Formes mineures	1-9 ; 30 1-9 ; 3-5,5	• Début à 2-3 ans, perte de la marche à 10-12 ans (risque d'obésité), évolution sévère, aggravation progressive de l'atteinte motrice • Début 11 ans, perte de la marche à 16 ans, symptômes similaires mais moins graves • Crampes, myalgies, pas de perte de la marche
2) Dystrophies musculaires des ceintures (AR ou AD)	0,1-0,9 ; -	Début dans l'enfance ou après 20 ans, évolution et sévérité très variables
3) Dystrophie facio-scapulo-humérale (AD)	1-9 ; -	Début entre 10 et 20 ans, évolution très lente, troubles de la marche
4) Dystrophies musculaires congénitales (AR ou AD)*	1-9 ; -	Début à la naissance, évolution et atteintes variables
5) Myopathies congénitales (AR ou AD ou lié à l'X)*		Début avant 1 an, évolution variable, hypotonie néonatale
6) Dystrophies musculaires oculo-pharyngée (AD)*	1-9 ; -	Début à l'âge adulte (40-60 ans), évolution lente, troubles de la déglutition
7) Dystrophies myotoniques (AD)* Maladie de Steinert	10-50 ; -	Début à tout âge (en fonction de la forme), évolution lente et progressive, amyotrophie, troubles de la déglutition
8) Myopathies métaboliques* • Mitochondriales (AR) • Glycogénoses (AR)* type 2 • Lipidoses (AR)	- ; 2,5	• Début dans l'enfance ou à l'âge adulte, évolution sévère possible, troubles de la déglutition • Début dans l'enfance ou à l'âge adulte, évolution et atteintes variables • Début à tout âge, évolution et atteintes variables
9) Myopathies inflammatoires*	6-7 ; -	Début à tout âge, évolution et atteintes variables, troubles de la déglutition possibles

ÉVALUATION NUTRITIONNELLE AU COURS DES MNM

Le statut nutritionnel peut être évalué par des méthodes simples en pratique courante. La surveillance nutritionnelle de ces patients fait partie intégrante de leur prise en charge, afin de dépister un trouble nutritionnel, d'en éviter/limiter les complications et de proposer une prise en charge adaptée. En effet, l'état nutritionnel des patients atteints de MNM peut être un facteur pronostic délétère de survie, un facteur aggravant l'évolution fonctionnelle en majorant le handicap ou altérant la qualité de vie.^{2, 4, 5} Il est donc indispensable de l'évaluer.^{6, 7}

■ Les mesures anthropométriques

L'évaluation nutritionnelle doit être systématique et régulière. La mesure du poids est réalisée sur une balance électronique tarée si le patient peut se verticaliser, ou à l'aide d'une chaise balance ou d'un lève-malade avec module de pesée en cas de handicap moteur lourd, sans corset ni attelle, en vêtements légers, sans chaussures, et si possible toujours sur la même balance. En pédiatrie, pour tenir compte de la fonte musculaire liée à la maladie, la mesure est reportée sur les courbes de poids spécifiques (lors de la dystrophie musculaire de Duchenne, la perte de masse musculaire est estimée à 4 % par an⁸) comme la courbe de Griffiths et Edwards pour la maladie de Duchenne de Boulogne (Fig. 1).⁹ Pour toutes les autres MNM, en l'absence de courbe spécifique, c'est la dynamique de la courbe pondérale (courbe plate, voire descendante) qui aide le clinicien à repérer les patients dénutris.

La mesure de la taille doit se faire en position debout lorsque le patient peut se verticaliser. En cas d'impossibilité à maintenir la position debout, la mesure peut se faire en position couchée. Une estimation de la taille en cas de déformation rachidienne peut être utilisée chez les enfants à l'aide de la mesure de l'envergure des membres supérieurs, ou par la mesure de la longueur du bras, de la jambe ou du tibia même si les formules proposées ont été établies pour des populations d'enfants présentant des encéphalopathies.^{10, 11} Chez l'adulte de plus de 60 ans, les formules de Chumlea permettent d'estimer la taille par la hauteur talon-genou.¹² L'indice de masse corporelle (IMC) renseigne sur l'état nutritionnel des patients pédiatriques atteints de MNM, mais comme pour le poids et la taille, l'IMC ne peut pas être reporté sur les courbes pédiatriques standards, mais peut être utilisé pour le suivi. Une corpulence au 50^e percentile rapportée aux normes pour l'âge de sujets

sains correspond en effet à une obésité majeure pour les enfants atteints de DMD, et la dénutrition est par contre largement au-dessous du 3^e percentile de l'IMC de sujets sains.

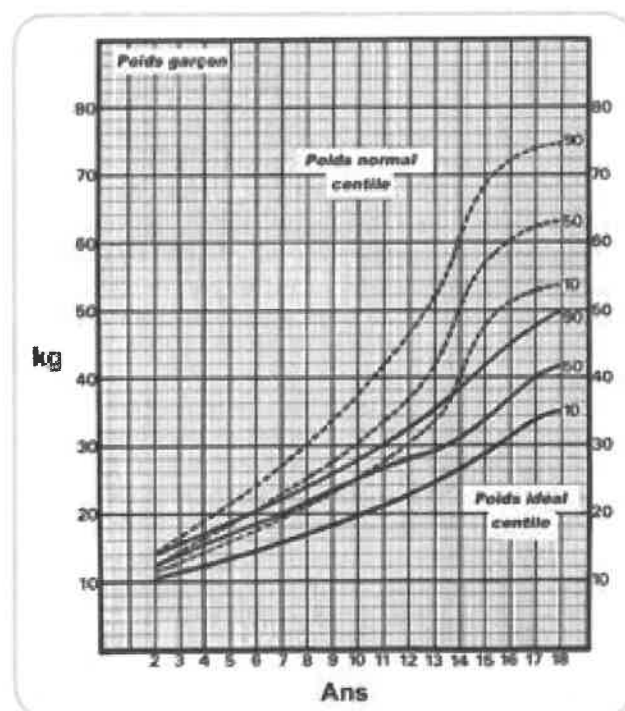


Fig. 1 : Courbe de poids idéale (garçons) dans la myopathie de Duchenne de Boulogne (traits continus) par rapport aux courbes des enfants sains (pointillés) (d'après Griffiths et Edwards).⁹

Chez l'adulte, il n'existe pas de table de référence validée pour les mesures du pli cutané tricipital (PCT), du périmètre brachial et de la circonférence musculaire brachiale. En revanche, ces différentes mesures peuvent être utilisées pour évaluer l'évolution au cours du temps d'un même patient. Il est conseillé que les mesures soient faites par le même opérateur, des deux côtés du corps et moyennées.¹³

■ Mesure de la composition corporelle par impédancemétrie bioélectrique

L'impédancemétrie corporelle totale est une méthode simple, rapide, indolore pour évaluer la composition corporelle des patients. Des appareils bi ou multifréquences permettent de mesurer, en plus de la MM et la MG, l'eau intra- et extra cellulaire. L'impédancemétrie n'est validée que pour certaines pathologies neuromusculaires. Au cours de la SLA,

la MM est évaluée par la formule¹³ : $MM = (0,436 \times \text{poids}) + (0,349 \times \text{moyenne} [\text{taille}^2/\text{Z50}]) - (0,695 \times \text{PCT moyen}) + 9245$ (MM en kg ; poids en kg ; taille en cm ; Z50 impédance à la fréquence de 50 kHz en ohms ; PCT en mm). Au cours de la maladie de Duchenne de Boulogne, l'impédancemétrie est valide pour l'évaluation de la composition corporelle par rapport à la méthode de référence, l'absorptiométrie biphotonique par rayon X (DEXA), en utilisant la formule de Houtkooper^{14, 15} : $MM = (0,61 \times [\text{taille}/\text{R50}]) + (0,25 \times \text{poids}) + 1,31$ (MM en kg ; poids en kg ; taille en cm ; R50 résistance à la fréquence de 50 kHz en ohms). Lors de cette MNM, les mesures de composition corporelle par impédancemétrie semblent plus proches de la technique de référence (eau doublement marquée) que l'anthropométrie, qui a tendance à surestimer la masse maigre.¹⁴

La mesure de l'angle de phase (AP) peut être intéressante. Il s'agit d'un critère impédancemétrique calculé à partir de la réactance et de l'impédance corporelles totales ($AP = \text{tangente} (X/Z) \times (180/\pi)$; [AP en °, X réactance en ohms, Z impédance en ohms]), dont la valeur normale est $> 5,6^\circ$.¹⁶ Sa dégradation peut être retrouvée au cours de la SLA et suggère une atteinte des fonctions membranaires cellulaires qui peut être reliée à la dénutrition.¹⁷

■ Mesure de la dépense énergétique par calorimétrie indirecte

La calorimétrie indirecte mesure la dépense énergétique de repos (DER) grâce aux échanges gazeux respiratoires. Cette mesure utilisable en pratique clinique renseigne sur la présence de troubles du métabolisme énergétique au cours de certaines MNM. Dans la majorité des cas, la DER est diminuée, en relation avec une baisse de MM.^{18, 19} En revanche, au cours de la SLA, un hypermétabolisme d'apparition très précoce (défini par une augmentation de plus de 10 % de la DER mesurée en calorimétrie par rapport à la DER calculée), est fréquemment retrouvé.²⁰⁻²⁵ La mesure peut donc permettre de repérer les patients à risque de dénutrition et plus à risque évolutif, et d'adapter au plus juste les apports nutritionnels des patients.

LA SCLÉROSE LATÉRALE AMYOTROPHIQUE (SLA)

La maladie de Charcot ou SLA, diagnostiquée le plus souvent entre 55 et 70 ans, est la plus fréquente des maladies du motoneurone.^{2, 6, 26} En France, sa

prévalence varie entre 4 et 6/100 000 habitants et son incidence entre 1,5 et 2,5/100 000 personnes par an.⁶ Les formes sporadiques représentent 90 % des cas.⁴ La SLA est une pathologie à risque de dénutrition à court et moyen terme. La dénutrition est présente dans 8,5 à 55 % des cas selon les études et en fonction de l'évolution de la maladie.^{2, 4, 6, 22} L'altération du statut nutritionnel dès le diagnostic est associée à une survie plus courte² et la dénutrition est un facteur indépendant de mauvais pronostic pour la survie.^{4, 27} De plus, la perte de poids au cours de l'évolution est associée à une diminution de l'état fonctionnel et de la qualité de vie.⁵

■ Mécanisme de l'altération nutritionnelle

Les deux causes principales sont une diminution de la prise alimentaire et une augmentation de la DER.^{20-22, 28-30} La limitation ou l'arrêt de la prise alimentaire sont multifactoriels : présence d'une incapacité fonctionnelle, avec difficultés de mobilisation par atteinte des membres inférieurs et limitation d'accès aux sources alimentaires, diminution de la mastication et/ou difficultés de préhension des couverts et/ou de mobilisation des couverts à la bouche par atteinte des membres supérieurs, qui handicapent le patient lors des repas. Il est par conséquent plus dépendant d'une aide extérieure. L'augmentation du temps de repas (> 45 minutes) peut être source d'asthénie per et post-prandiale limitant la prise alimentaire et de dégradation de la qualité de vie. Les troubles de la déglutition sont présents dans les formes à début bulbaire et lors d'apparition de signes bulbaires chez 35 à 45 % des patients, et chez 80 % des patients lorsque le stade d'évolution de la SLA est avancé.³¹⁻³³ Les troubles de la salivation (hypersialorrhée [salive abondante], xérostomie [sécheresse buccale], salive épaisse) entraînent des difficultés de constitution du bol alimentaire et de la déglutition.²⁹ Des troubles du goût (dysgueusie) de type goût amer métallique sont décrits très fréquemment^{32, 33}, jusqu'à 44 % des cas.³⁵ Ces troubles pourraient provenir d'une altération de perception au niveau des papilles fongiformes et caliciformes de la langue, et le riluzole (traitement de référence de la SLA) pourrait aussi jouer un rôle dans la genèse de ces troubles.³⁶ Une anorexie sévère peut aussi être retrouvée dans la moitié des cas³⁷, et des troubles psychologiques participent fréquemment à l'anorexie.²² Des troubles cognitifs et comportementaux sont présents dans 10 à 50 % des cas et une démence fronto-temporale dans 25 % des cas,

ce qui peut également intervenir dans le mécanisme de la dénutrition.³⁸⁻⁴⁰ L'apparition d'une insuffisance respiratoire est associée à une gêne mécanique lors de la déglutition, une désaturation et une dyspnée lors des repas, une asthénie pré et post prandiale entraînant une réduction de la prise alimentaire et aggravant ainsi la perte pondérale.²⁹ Les apports énergétiques des patients atteints de SLA sont souvent réduits.²² En effet, plusieurs études montrent des apports énergétiques de 21 à 29 kcal/kg/j contre les 30 à 35 kcal/kg/j recommandés.^{6, 20, 41-43} En revanche, les apports protéiques semblent satisfaisants au regard des 1 à 1,5 g de protéine/kg/j recommandés.^{6, 20, 42} Un hypermétabolisme de repos d'environ +10 à +20 % est rapporté dans 50 à 60 % des cas.^{6, 20-22, 28} D'après des données récentes, l'hypermétabolisme concernerait 54 à 88 % des formes familiales.^{23, 24} Ce phénomène, décrit comme stable durant l'évolution de la maladie²⁰, peut donc induire une perte pondérale supplémentaire si l'élévation de la DER n'est pas compensée par une augmentation des apports énergétiques. Un hypermétabolisme de plus de 20 % de la valeur théorique est associé à une moins bonne survie au cours de la SLA.²⁴ En l'absence de calorimétrie indirecte, l'utilisation d'une formule spécifique nécessitant la mesure de la composition corporelle peut être utilisée pour évaluer la DER.⁴⁴

■ Marqueurs nutritionnels d'évolution de la maladie

Chaque perte pondérale de 5 % est associée à une augmentation du risque instantané de décès de 31 %.² De plus, au cours de la maladie, une perte de plus d'un point d'IMC par rapport à l'IMC usuel est associée à un taux de progression plus rapide et à une survie significativement plus courte.⁴⁵ Marin *et al.* ont retrouvé que chaque perte d'un point d'IMC par rapport à l'IMC usuel est associée à une augmentation du risque de décès de 23 %.² Pour Shimizu *et al.*, les patients qui perdent plus de 2,5 kg/m²/an ont une survie plus courte comparée à ceux qui perdent moins de 2,5 kg/m²/an.⁴⁶ Pour Marin *et al.* les patients avec une MG plus élevée au cours de la maladie ont une survie significativement augmentée : pour une augmentation de 2,5 kg de MG, le risque de décès est réduit de 10 %.² Dans l'étude de Desport *et al.*, les patients avec un angle de phase <2,5° ont une durée médiane de survie significativement plus courte.¹⁷ Le statut lipidique des patients semble également jouer un rôle pronostique. C'est ainsi qu'une étude a montré que le rapport LDL/HDL-cholestérol mesuré lors du diagnostic est indépendamment associé à la

survie⁴⁷, avec un risque de décéder augmenté de 35 % chez les patients avec un ratio LDL/HDL-cholestérol bas.⁴⁷ Une autre étude a noté que des niveaux élevés de cholestérolémie totale et de triglycéridémie lors du diagnostic sont associés à une meilleure survie.⁴⁸ Enfin Ikéda *et al.* ont retrouvé une association entre l'aggravation annuelle rapide de l'état fonctionnel, de la capacité vitale forcée, et des niveaux plus bas de cholestérol total et de LDL-cholestérol.⁴⁹ En revanche, Chio *et al.* n'ont pas mis en évidence d'association entre le niveau de LDL-cholestérol évalué lors du diagnostic et la survie des patients⁵⁰, et Dedic *et al.* n'ont pas retrouvé de lien entre la présence d'une hyperlipidémie et la survie, dans une étude de faible puissance.⁵¹ Devant ces résultats contradictoires, des études complémentaires sont nécessaires.

■ Prise en charge

Il n'existe actuellement aucun traitement curatif de la SLA, les traitements dits « de support » sont donc très importants. Parmi eux, la prise en charge nutritionnelle est fondamentale. Les patients doivent être informés le plus précocement possible dès le diagnostic de l'intérêt de prévenir la dénutrition et de mettre en place un suivi nutritionnel trimestriel.^{6, 43} Les recommandations françaises et internationales sur ce point proposent une prise en charge nutritionnelle systématique.^{6, 7, 43, 52, 53} L'objectif est d'envisager une prise de poids pour les patients avec un IMC <25 kg/m² et de stabiliser le poids pour ceux avec un IMC entre 25 et 35 kg/m². Au-delà de 35 kg/m² une perte de poids modérée peut-être envisagée pour améliorer la mobilisation active ou passive. En ce qui concerne la prise en charge nutritionnelle, une étude interventionnelle mais ne portant que sur 33 patients dont 12 dans le groupe intervention a montré qu'une prise en charge nutritionnelle permet d'avoir une perte pondérale 2,5 fois moins importante à un an de suivi par rapport à un groupe de patients SLA non pris en charge par ce protocole.⁵⁴ Les patients pris en charge avec le protocole ont aussi 2 fois moins de pose de sonde de gastrostomie à 6 mois de suivi et un taux de mortalité diminué de moitié à un an de suivi. Une alimentation hypercalorique peut être intéressante, en effet, une étude récente de Wills *et al.* retrouve une meilleure survie chez les patients prenant cette alimentation par rapport aux contrôles ayant une alimentation isocalorique pendant les 5 mois de suivi.⁵⁵ De plus, l'état fonctionnel avait tendance à décliner plus lentement dans le groupe intervention. De plus, dans l'étude récente de Ludolph *et al.* avec prise de compléments nutritionnels oraux hyperlipidiques vs placebo, la survie était plus importante chez les patients d'évolution plus rapide.⁵⁶

Les recommandations françaises de 2006 préconisent une prise en charge précoce, avec des apports énergétiques et protéiques plus élevés que pour la population adulte saine (35 kcal/kg/j et 1 à 1,5 g/kg/j, respectivement).⁶ Les recommandations européennes de l'ESPEN de 2018 donnent comme cible énergétique 30 kcal/kg/j en l'absence de ventilation non invasive (VNI) et 25-30 kcal/kg/j si une VNI est en place. En l'absence de trouble majeur de la déglutition, cette prise en charge doit être initialement réalisée par voie orale. L'alimentation doit être initialement enrichie afin d'augmenter la densité énergétique et protéique des repas sans en augmenter la quantité. Des aides humaines et matérielles doivent être mises en place et adaptées au handicap du patient afin de faciliter la prise des repas en travail étroit avec les diététiciens, ergothérapeutes et orthophonistes.⁶ Il est indispensable de dépister dès le début de la maladie les troubles de la déglutition, afin d'adapter au mieux la texture de l'alimentation per os pour en faciliter sa prise.^{57, 58} Des conseils d'adaptation des textures de l'alimentation (hachée, mixée lisse, épaississement des liquides), une prise en charge orthophonique sont indiqués. Les mesures posturales, mais aussi les aides matérielles (verre à encoche nasale par exemple) sont aussi conseillées aux patients souffrant de troubles de la déglutition. La prise en charge des troubles de la salivation est proposée.^{57, 59} Des traitements à effets atropiniques (atropine, scopolamine, antidépresseur tricyclique), des injections dans les glandes salivaires de toxine botulique peuvent améliorer une hypersialorrhée, un appareil d'aspiration portatif peut aussi être prescrit. En cas de salive épaissie, les bêtabloquants peuvent être efficaces. Un brumisateur, la salive artificielle ou la pilocarpine peuvent être mis en place en cas de xérostomie. La constipation doit aussi être combattue, à l'aide d'un apport en fibres et en eau satisfaisant mais aussi à l'aide de laxatifs ou de massages abdominaux par kinésithérapie si besoin.⁶ Si le patient ne peut pas maintenir des ingesta satisfaisants, des compléments nutritionnels oraux (CNO) sont mis en place. Leurs textures variées permettent une adaptation aux troubles de déglutition, et leurs goûts peuvent répondre aux demandes des patients. Les CNO permettent d'augmenter les apports énergétiques et protéiques en dehors des repas. Concernant la nutrition artificielle, une nutrition entérale (NE) complémentaire ou exclusive, à l'aide d'une gastrostomie, doit être privilégiée. Ce support doit être évoqué à un stade précoce, et à intervalles

réguliers au fur et à mesure de l'évolution de la SLA, en fonction de l'évolution des troubles de la déglutition, de la sécurité des patients et de l'efficacité de la prise en charge orale. La présence d'une dysphagie et d'inhalations, de repas trop long (>45 min) ou angoissants pour le patient ou l'entourage, d'une perte de poids, d'une mauvaise fonction respiratoire, doivent guider la décision pour la mise en place d'une gastrostomie en accord avec les souhaits des patients et des directives anticipées.⁴³ Il est recommandé de mettre en place la gastrostomie avant une perte de poids importante et avant que la fonction respiratoire ne soit gravement altérée. En effet, une perte de poids et une altération de la fonction bulbaire au diagnostic sont associées à la mise en place de la gastrostomie.⁶⁰ De plus, le plaisir alimentaire semble jouer un rôle dans l'acceptation de la gastrostomie par le patient. En effet, un plaisir alimentaire diminué est fortement prédictif de l'acceptation de la gastrostomie lors de la première proposition du médecin.⁶¹ Une gastrostomie peut être posée par voie endoscopique (GPE) lorsque la capacité vitale forcée (CVF) est supérieure à 50 % de la valeur théorique.^{6, 7, 43, 62} En effet, certains critères sont associés à une augmentation des complications de la GPE et à une diminution de la survie globale : un score bulbaire élevé, une capacité vitale forcée <50 %, une dénutrition et un âge >65 ans.⁶ La pose d'une gastrostomie par voie radiologique (GPR) est une alternative intéressante lorsque l'état général du patient ne permet pas une pose de GPE. La GPR peut être choisie comme une procédure de choix chez ces patients fragiles, car elle peut ne pas nécessiter d'anesthésie générale.^{6, 7} Il semble que les taux de réussite de pose sont comparables entre GPE et GPR, ainsi que la prévalence des complications.⁶² La nutrition entérale par sonde naso-gastrique (SNG) siliconée de faible diamètre (6-8 french) est réalisée si une gastrotomie ne peut pas être mise en place rapidement ou si elle est contre-indiquée.^{6, 7} En revanche, la SNG peut entraîner une gêne pharyngée et une augmentation des sécrétions oro-pharyngées. Dans un contexte aigu, la nutrition parentérale (NP) peut exceptionnellement être utilisée si la NE est contre-indiquée ou non réalisable. La NP à domicile n'est généralement pas indiquée chez les patients SLA. En cas de refus du patient ou de non-faisabilité de la NE, le rapport risque/bénéfice et les questions éthiques doivent être évalués avant d'envisager la NP à domicile.⁴³ En cas de refus d'alimentation artificielle sans trouble du jugement ou de conscience du patient, des directives anticipées devront être rédigées. Concernant le statut lipidique, les recommandations françaises pour la SLA contre indiquent la mise en place de traitements hypolipémiants par statines.⁶

En effet, ces traitements pourraient favoriser le déclin fonctionnel ainsi que la survenue de crampes musculaires.⁶³

L'AMYOTROPHIE SPINALE PROXIMALE (ASP)

L'amyotrophie spinale proximale est une neuropathie périphérique de l'enfant et l'adolescent au cours de laquelle le motoneurone de la corne antérieure de la moelle dégénère.¹ L'amyotrophie secondaire au manque de stimulation nerveuse se constitue dans les premières années de la vie. Elle se traduit par une tétraparésie flasque avec aréflexie. L'atteinte des nerfs crâniens qui commandent la déglutition est rare. Les fonctions supérieures sont en général préservées. Les besoins énergétiques de 24h sont inférieurs à ceux d'un enfant valide en raison de la diminution de la masse musculaire et de l'activité physique. Les apports alimentaires sont souvent très bas, mais le plus souvent suffisent à couvrir les besoins énergétiques, comme en témoigne la masse grasse longtemps préservée. La faible corpulence est essentiellement liée à une diminution « constitutionnelle » de la masse maigre. Il existe plusieurs situations où le risque de décompensation nutritionnelle est élevé, en particulier dans les types 1 et 2 :

- les décompensations respiratoires au cours desquelles les besoins énergétiques augmentent alors que les apports alimentaires diminuent. La restauration d'une bonne fonction respiratoire permet souvent de stabiliser le poids ;
- les interventions orthopédiques, en particulier l'arthrodèse vertébrale, souvent réalisées en début de puberté pour éviter la scoliose. La dénutrition est elle-même à l'origine de complications postopératoires si l'enfant n'a pas un état nutritionnel satisfaisant avant l'intervention ;
- les épisodes de vomissements avec déshydratation et cétose liés en particulier à un syndrome de la pince mésentérique ;
- la dénutrition par carence d'apport, qui peut s'installer insidieusement chez les enfants et les adolescents en collectivité qui s'alimentent trop lentement.

Des recommandations pour la prise en charge nutritionnelles ont été actualisées en 2018 et séparent les enfants tenant assis ou non.⁶⁴ L'évaluation des symptômes digestifs, de la dysphagie, des fausses routes et de l'état nutritionnel guident la prise en charge multidisciplinaire. Le soutien psychologique est très important pour l'enfant et sa famille dans ces pathologies évolutives très graves afin d'optimiser

l'intégration dans des structures scolaires et professionnelles normales et pour prévenir les troubles du comportement alimentaire. Les traitements récents tels le nutrinersen modifient le profil évolutif de ces maladies et ouvrent la perspective d'un effet synergique avec les interventions de soutien nutritionnel.⁶⁵

LA MALADIE DE CHARCOT-MARIE-TOOTH (CMT)

La maladie de Charcot-Marie-Tooth est une neuropathie périphérique héréditaire, avec des modes de transmission variés, caractérisée par une atrophie musculaire et une neuropathie sensitive progressive. Elle débute, en général, avant l'âge de 20 ans, par une atteinte des membres inférieurs. Sa prévalence est de 4 à 50/100 000 personnes.⁶⁶ Très peu de données sont disponibles sur l'état nutritionnel des patients atteints de CMT. Il n'existe aucune recommandation nutritionnelle pour cette pathologie. Cependant, un état de dénutrition peut aggraver la neuropathie.^{67, 68} Il semble donc important de proposer à ces patients un suivi nutritionnel afin d'adapter au plus juste leurs apports nutritionnels. Des troubles de la déglutition peuvent être retrouvés et aggraver le statut nutritionnel.⁶⁹

LA DYSTROPHIE DE DUCHENNE DE BOULOGNE (DMD)

Au cours des dystrophies musculaires progressives comme la maladie de Duchenne, les problèmes nutritionnels sont différents en fonction de l'âge et de l'évolutivité de la maladie. La fonte musculaire de 4 % par an prédomine aux ceintures et entraîne une perte progressive de l'autonomie de la marche entre 7 et 10 ans. Il existe plusieurs facteurs de risque de décompensation nutritionnelle⁷⁰ :

- la perte de la marche est fréquemment associée à une prise de poids importante si l'on ne réajuste pas les apports caloriques (80 % de l'apport calorique recommandé pour les enfants en bonne santé chez les garçons ambulatoires et 70 % chez les garçons non ambulatoires) ;
- à la suite de l'arthrodèse vertébrale au moment de la puberté, la fonte musculaire peut être élevée et définitive ;
- chez l'adolescent et l'adulte jeune, l'atteinte des muscles des membres supérieurs, les difficultés alimentaires (macroglossie, troubles de l'articulé dentaire, troubles de la déglutition, dyspnée, douleurs abdominales, anorexie, etc.) peuvent

amener le patient à réduire ses apports et à se dénutrir si l'on ne propose pas rapidement une prise en charge adaptée.⁷¹

Une étude longitudinale incluant 70 patients présentant une DMD a montré qu'à l'âge de 13 ans, 73 % des patients sont obèses et 4 % dénutris. Entre l'âge de 15 ans et 26 ans, 47 % sont encore obèses et la prévalence de la dénutrition augmente à 34 %.⁸ Actuellement, la plupart des patients atteints sont capables de vivre jusqu'à l'âge de 30 ans ou plus grâce à l'amélioration de la prise en charge.⁷² Ces patients ont alors beaucoup plus de risque de développer une dénutrition³ car la difficulté de maintenir des apports oraux est rapportée avant l'âge de 25 ans dans 30 % des cas environ.⁷² Dans les phases avancées, l'incapacité à répondre à l'augmentation de la dépense énergétique liée à l'effort de ventilation peut également altérer le statut nutritionnel, et la faiblesse oro-pharyngée entraîne l'apparition progressive d'une dysphagie. Des troubles de la déglutition sont fréquemment retrouvés.⁷³ La constipation peut aussi gêner la prise alimentaire et, avec l'augmentation de la survie, d'autres complications digestives sont signalés, telles qu'une dilatation gastrique liée à l'ingurgitation d'air sous ventilation, plus rarement des troubles de la vidange gastrique ou un iléus.⁷¹ Un suivi multidisciplinaire par un diététicien, un nutritionniste, un orthophoniste et un gastro-entérologue est

nécessaire afin de maintenir un bon état nutritionnel et de prévenir la dénutrition, souvent sous-évaluée par les patients et l'entourage.⁷⁴ La constipation, un éventuel reflux gastro-œsophagien nécessitent une prise en charge médicamenteuses ou non.⁷¹

L'évaluation des troubles de la déglutition est indiquée en cas de perte de poids involontaire de plus de 10 % (Fig. 2). Un temps de repas de plus de 30 min, une asthénie postprandiale, une toux persistante, une modification de la voix pendant les repas peuvent aussi être des signes de dysphagie. Une radiovidéoscopie de déglutition peut alors être nécessaire afin d'explorer la déglutition des patients atteints de DMD. Des conseils d'aide à la déglutition et d'adaptation des textures sont utiles pour prévenir les pneumopathies d'inhalation.⁷¹

En cas de dénutrition, d'incapacité à maintenir des apports per os satisfaisants, de troubles de la déglutition et/ou de fausses routes, une NE sur sonde de gastrostomie est indiquée.^{71, 75, 76} La gastrostomie doit être envisagée précocement dans l'évolution de la maladie afin d'éviter les complications liées à l'état respiratoire. Si elle est envisagée, il faut prendre en compte l'état respiratoire, l'avis du patient, la qualité de l'environnement médical et personnel dont il peut bénéficier, ainsi que la qualité de vie attendue.^{62, 76} Selon les équipes, la prévalence de mise en place d'une gastrostomie est variable, allant jusqu'à 50 % des jeunes adultes pour certains auteurs.⁷⁵

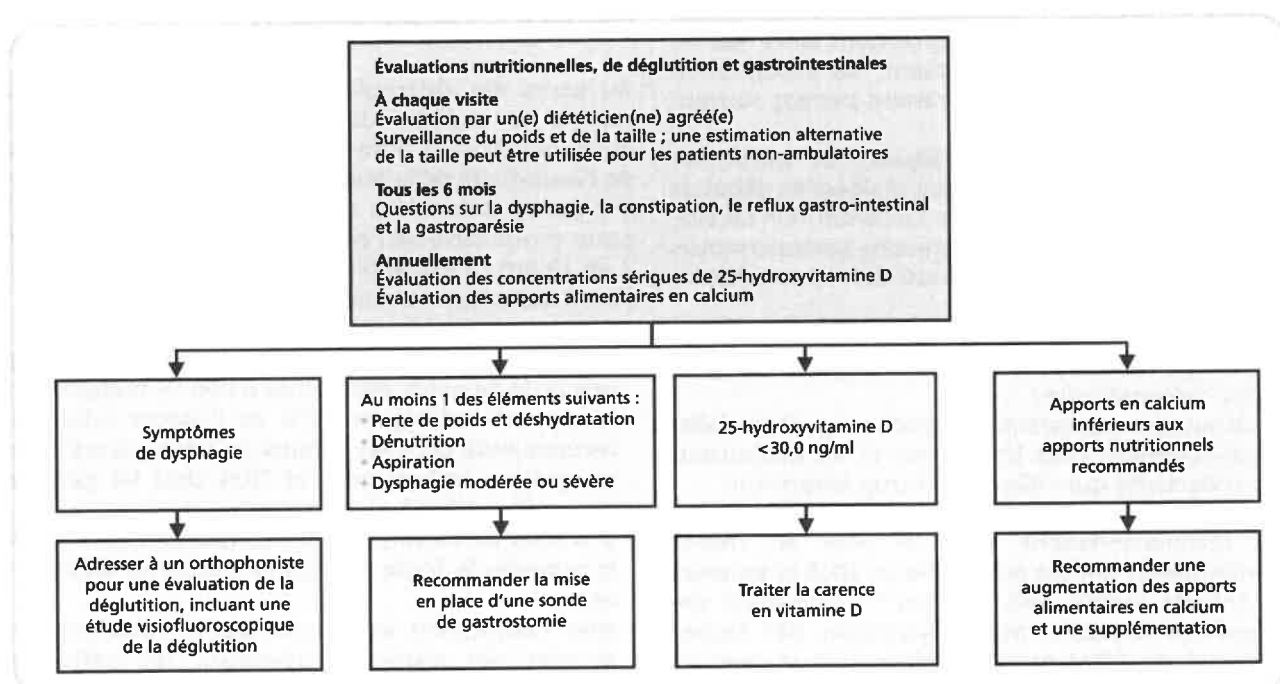


Fig. 2 : Recommandations pour l'évaluation nutritionnelle et la prise en charge d'un patient porteur d'une maladie de Duchenne de Boulogne (d'après Birnkrant et al.).⁷⁶

LES DYSTROPHIES MUSCULAIRES CONGÉNITALES (DMC) ET LES MYOPATHIES CONGÉNITALES (MC)

Il s'agit de maladies génétiques rares se présentant cliniquement par une hypotonie et des troubles de déglutition précoces, nécessitant souvent une NE précoce.¹ La particularité de ces myopathies est qu'elles peuvent spontanément s'améliorer, mais les déformations articulaires et les troubles respiratoires nécessiteront un traitement adapté prolongé. Dans la DMC, le pronostic dépend de la qualité de la prise en charge respiratoire, orthopédique mais aussi nutritionnelle. L'assistance nutritionnelle par sonde naso-gastrique ou mieux par gastrostomie est donc primordiale pendant les premiers mois de vie. Par contre, les MC ont un pronostic souvent plus sombre.

LA DYSTROPHIE MYOTONIQUE DE TYPE 1 (MALADIE DE STEINERT)

C'est une maladie génétique de transmission autosomique dominante¹, dont la prévalence est de 10 à 50/100 000 personnes et l'incidence de 0,2/100 000 personnes année.⁷⁷⁻⁷⁹ Il en existe trois formes : congénitale, infantile et tardive de l'adulte. La maladie est caractérisée par une myotonie, mais les atteintes multi systémiques (déficit musculaire, troubles du rythme et/ou de conduction cardiaque, cataracte, atteinte endocrinienne, troubles du sommeil, calvitie) et l'évolution sont très variables en fonction de la forme.¹ L'âge de décès est d'environ 56 à 60 ans pour la forme adulte.⁸⁰ Très peu de données sont disponibles sur l'état nutritionnel des patients atteints de DM1 et sur son influence sur l'évolution. Bien que 50 % des patients soient en surpoids ou obèses au cours de la DM1⁸¹, le statut nutritionnel peut être altéré par des troubles de la déglutition retrouvés dans plus de 41 % des cas.⁷² Il n'existe aucune recommandation sur la prise en charge nutritionnelle de ces patients mais la surveillance du statut nutritionnel, des troubles de la mastication et des difficultés à s'alimenter est indiquée.⁸² La mise en place d'une sonde de gastrostomie peut être indiquée en cas de trouble de la déglutition et/ou de dénutrition.⁸³ En revanche, pour Mizuno *et al.* les patients atteints de DM1 avec une gastrostomie semblent avoir une moins bonne qualité de vie⁸³, qui cependant semble être due non pas à la gastrostomie, mais à l'aggravation de leurs troubles de déglutition en rapport avec l'évolution de la maladie.

CONCLUSIONS

Le statut nutritionnel des patients atteints de MNM peut s'altérer au cours de l'évolution de leur pathologie. Le risque principal est constitué par une perte pondérale progressive avec apparition d'un état de dénutrition, pouvant lui-même aggraver l'évolution de la maladie comme dans de nombreuses maladies chroniques. L'évolution des MNM peut aussi être grevée par l'apparition de troubles de déglutition, véritable épée de Damoclès pour les patients, avec des risques de fausses routes et de pneumopathies d'inhalation. Actuellement, aucun traitement curatif n'existe pour les MNM. Les traitements de supports sont donc indispensables, incluant la prise en charge nutritionnelle. L'évaluation, le suivi nutritionnel doivent être mis en place précocement en pédiatrie puis à l'âge adulte.

Conflit d'intérêt :

Aucun conflit d'intérêt n'est déclaré par les auteurs pour cet article.

Références

1. Association Française de lutte contre les myopathies (AFM) (2008) Principales maladies neuromusculaires [Internet]. Disponible sur : http://www.institut-myologie.org/e_upload/pdf/ft_principales_maladies.pdf
2. Marin B, *et al.* (2011) Alteration of nutritional status at diagnosis is a prognostic factor for survival of amyotrophic lateral sclerosis patients. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 82:628-34.
3. Davidson ZE, *et al.* (2014) Observations of body mass index in Duchenne muscular dystrophy: a longitudinal study. *Eur J Clin Nutr* 68:892-7.
4. Desport JC, *et al.* (1999) Nutritional status is a prognostic factor for survival in ALS patients. *Neurology* 53:1059-63.
5. Kerner S, *et al.* (2013) Weight loss, dysphagia and supplement intake in patients with amyotrophic lateral sclerosis (ALS): impact on quality of life and therapeutic options. *BMC Neurol* 13:84.
6. Haute Autorité de Santé (HAS) (2006) Prise en charge des personnes atteintes de SLA- Texte des recommandations version longue. *Rev Neurol* 162:45363.

7. The EFNS Task Force on Diagnosis and Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis; Andersen PM, et al. (2012) EFNS guidelines on the Clinical Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis (MALS) – revised report of an EFNS task force. *Eur J Neurol* 19:360-75.
8. Martigne L, et al. (2011) Natural evolution of weight status in Duchenne muscular dystrophy: a retrospective audit. *Br J Nutr* 105:1486-91.
9. Griffiths RD, Edwards RH (1988) A new chart for weight control in Duchenne muscular dystrophy. *Arch Dis Child* 63:1256-8.
10. Samson-Fang L, Bell KL (2013) Assessment of growth and nutrition in children with cerebral palsy. *Eur J Clin Nutr* 67:55-8.
11. Stevenson RD (1996) Measurement of growth in children with developmental disabilities. *Dev Med Child Neurol* 38:855-60.
12. Chumlea WMC, et al. (1998) Stature Prediction Equations for Elderly non-Hispanic White, non-Hispanic black, and Mexican-American Persons Developed from NHANES III Data. *J Am Diet Assoc* 98:137-42.
13. Desport JC, et al. (2003) Validation of bioelectrical impedance analysis in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Am J Clin Nutr* 77:1179-85.
14. Mok E, et al. (2010) Assessing change in body composition in children with Duchenne muscular dystrophy: Anthropometry and bioelectrical impedance analysis versus dual-energy X-ray absorptiometry. *Clin Nutr* 29:633-8.
15. Houtkooper LB, et al. (1992) Bioelectrical impedance estimation of fat-free body mass in children and youth: a crossvalidation study. *J Appl Physiol* 72:366-73.
16. Barbosa-Silva MCG, et al. (2005) Bioelectrical impedance analysis: population reference values for phase angle by age and sex. *Am J Clin Nutr* 82:49-52.
17. Desport J-C, et al. (2008) Phase angle is a prognostic factor for survival in amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotroph Lateral Scler* 9:273-8.
18. Shimizu-Fujiwara M, et al. (2012) Decreased resting energy expenditure in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Brain Dev* 34:206-12.
19. Hankard R, et al. (1996) Resting Energy Expenditure and Energy Substrate Utilization in Children with Duchenne Muscular Dystrophy. *Pediatr Res* 40:29-33.
20. Bouteloup C, et al. (2009) Hypermetabolism in ALS patients: an early and persistent phenomenon. *J Neurol* 256:1236-42.
21. Desport J-C, et al. (2005) Hypermetabolism in ALS: Correlations with Clinical and Paraclinical Parameters. *Neurodegener Dis* 2:202-7.
22. Genton L, et al. (2011) Nutritional state, energy intakes and energy expenditure of amyotrophic lateral sclerosis (ALS) patients. *Clin Nutr* 30:553-9.
23. Jésus P, et al. (2018) Hypermetabolism is a deleterious prognostic factor in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Eur J Neurol* 25:97-104.
24. Steyn FJ, et al. (2018) Hypermetabolism in ALS is associated with greater functional decline and shorter survival. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 89:1016-1023.
25. Fayemendy P, et al. (2021) Hypermetabolism is a reality in amyotrophic lateral sclerosis compared to healthy subjects. *J Neurol Sci* 420:117257.
26. Marin B, et al. (2014) Population-based epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis (ALS) in an ageing Europe – the French register of ALS in Limousin (FRALim register). *Eur J Neurol* 21:1292-e79.
27. Paganoni S, et al. (2011) Body mass index, not dyslipidemia, is an independent predictor of survival in amyotrophic lateral sclerosis. *Muscle Nerve* 44:20-4.
28. Muscaritoli M, et al. (2012) Nutritional and metabolic support in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Nutrition* 28:959-66.
29. Marin B, et al. (2011) Troubles nutritionnels lors de la sclérose latérale amyotrophique (SLA). *Nutr Clin Metabol* 25:205-16.
30. Ngo ST, Steyn FJ, McCombe PA (2014) Body mass index and dietary intervention: implications for prognosis of amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Sci* 340:5-12.
31. Fattori B, et al. (2006) Assessment of Swallowing by Oropharyngo-esophageal Scintigraphy in Patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Dysphagia* 21:280-6.
32. Ruoppolo G, et al. (2013) Dysphagia in amyotrophic lateral sclerosis: prevalence and clinical findings. *Acta Neurol Scand* 128:397-401.
33. Traynor BJ, et al. (1999) Incidence and prevalence of ALS in Ireland, 1995-1997: a population-based study. *Neurology* 52:504-9.
34. Petzold GC, Einh.upl KM, Valdueza JM (2003) Persistent bitter taste as an initial symptom of amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 74:687-8.
35. Jésus P, et al. (2012) First assessment at home of amyotrophic lateral sclerosis (ALS) patients by a nutrition network in the French region of Limousin. *Amyotroph Lateral Scler* 13:538-43.
36. Pelletier CA, et al. (2013) Is Taste Altered in Patients with ALS? *Chemosens Percept* 6:101-7.
37. Holm T, et al. (2013) Severe Loss of Appetite in Amyotrophic Lateral Sclerosis Patients: Online Self-Assessment Study. *Interact J Med Res* 2:e8.
38. Giordana MT, et al. (2011) Dementia and cognitive impairment in amyotrophic lateral sclerosis: a review. *Neurol Sci* 32:9-16.
39. Phukan J, Pender NP, Hardiman O (2007) Cognitive impairment in amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet Neurol* 6:994-1003.

40. Lillo P, et al. (2012) Amyotrophic lateral sclerosis and frontotemporal dementia: A behavioural and cognitive continuum. *Amyotroph Lateral Scler* 13:102-9.
41. Vaisman N, et al. (2009) Do patients with amyotrophic lateral sclerosis (ALS) have increased energy needs? *J Neurol Sci* 279:26-9.
42. Kasarskis EJ, et al. (1996) Nutritional status of patients with amyotrophic lateral sclerosis: relation to the proximity of death. *Am J Clin Nutr* 63:130-7.
43. Burgos R, et al. (2018) ESPEN guideline clinical nutrition in neurology. *Clin Nutr* 37:354-96.
44. Jésus P, et al. (2019) Resting energy expenditure equations in amyotrophic lateral sclerosis, creation of an ALS-specific equation. *Clin Nutr* 38:1657-65.
45. Jawaid A, et al. (2010) A decrease in body mass index is associated with faster progression of motor symptoms and shorter survival in ALS. *Amyotroph Lateral Scler* 11:542-8.
46. Shimizu T, et al. (2012) Reduction rate of body mass index predicts prognosis for survival in amyotrophic lateral sclerosis: A multicenter study in Japan. *Amyotroph Lateral Scler* 13:363-6.
47. Dupuis L, et al. (2008) Dyslipidemia is a protective factor in amyotrophic lateral sclerosis. *Neurology* 70:1004-9.
48. Dorst J, et al. (2011) Patients with elevated triglyceride and cholesterol serum levels have a prolonged survival in amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol* 258:613-7.
49. Ikeda K, et al. (2012) Relationships between Disease Progression and Serum Levels of Lipid, Urate, Creatinine and Ferritin in Japanese Patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Cross-Sectional Study. *Intern Med* 51:1501-8.
50. Chio A, et al. (2009) Lower serum lipid levels are related to respiratory impairment in patients with ALS. *Neurology* 73:1681-5.
51. Kostic Dedic SI, et al. (2012) Is hyperlipidemia correlated with longer survival in patients with amyotrophic lateral sclerosis? *Neurol Res* 34:576-80.
52. Andersen PM, et al. (2007) Good practice in the management of amyotrophic lateral sclerosis: Clinical guidelines. An evidence-based review with good practice points. EALSC Working Group. *Amyotroph Lateral Scler* 8:195-213.
53. Miller RG, et al. (2009) 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* 73:1218-26.
54. Morassutti I, et al. (2012) Nutritional intervention for amyotrophic lateral sclerosis. *Minerva Gastroenterol Dietol* 58:253-60.
55. Wills A-M, et al. (2014) Hypercaloric enteral nutrition in patients with amyotrophic lateral sclerosis: a randomised, double-blind, placebo-controlled phase 2 trial. *The Lancet* 383:2065-72.
56. Ludolph AC, et al. (2020) Effect of High-Caloric Nutrition on Survival in Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Ann Neurol* 87:206-16.
57. Desport J-C, et al. (2014) Conduite à tenir devant des troubles de la déglutition. *Nutr Clin Metabol* 28:221-4.
58. Desport J-C, et al. (2011) Evaluation et prise en charge des troubles de la déglutition. *Nutr Clin Metabol* 25:247-54.
59. Young CA, et al. (1996) Treatment for sialorrhea (excessive saliva) in people with motor neuron disease/amyotrophic lateral sclerosis. In: *Cochrane Database of Systematic Reviews* [Internet]. John Wiley & Sons, Ltd; 1996 [cit. 19 oct 2014]. Disponible sur: <http://onlinelibrary.wiley.com/gate2.inist.fr/doi/10.1002/14651858.CD006981.pub2/abstract>.
60. Vergonjeanne M, et al. (2020) Predictive factors for gastrostomy at time of diagnosis and impact on survival in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Clin Nutr* 39:3112-8.
61. Johnson J, et al. (2012) Eating-derived pleasure in amyotrophic lateral sclerosis as a predictor of non-oral feeding. *Amyotroph Lateral Scler* 13:555-9.
62. Desport J-C, Jésus P, Fayemendy P (2014) Gastrostomies et nutrition entérale lors des maladies neuromusculaires. *Nutr Clin Metabol* 28:181-8.
63. Zinman L, et al (2008) Are statin medications safe in patients with ALS? *Amyotroph Lateral Scler* 9:223-8.
64. Mercuri E, et al. (2018) Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord* 28:103-15.
65. Yerushalmy-Feler A, et al. (2021) Nutritional Therapy in Children With Spinal Muscular Atrophy in the Era of Nusinersen. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 72:e154.
66. Leguern E (2001) Maladie de Charcot-Marie-Tooth [Internet]. Orphanet. 2002. Disponible sur: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=637&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=charcot-marie-tooth&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie%28s%29/groupe%20de%20maladies=Maladie-de-Charcot-Marie-Tooth&title=Maladie-de-Charcot-Marie-Tooth&search=Disease_Search_Simple

67. Züchner S (1993) Charcot-Marie-Tooth Neuropathy Type 2A. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, Bird TD, Dolan CR, Fong C-T, et al., éditeurs. GeneReviews(.) [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993 [cit. 25 janv 2015]. Disponible sur : <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1511>.
68. Ursino G, et al. (2013) Influence of comorbidities on the phenotype of patients affected by Charcot-Marie-Tooth neuropathy type 1A. *Neuromuscul Disord* 23:902-6.
69. Benson B, et al. (2010) Laryngeal neuropathy of Charcot-Marie-Tooth disease: Further observations and novel mutations associated with vocal fold paresis. *The Laryngoscope* 120:291-6.
70. Salera S, et al. (2017) Nutritional Challenges in Duchenne Muscular Dystrophy. *Nutrients* [Internet]. 10 juin 2017 [cit. 10 juin 2021];9(6). Disponible sur: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5490573/>
71. Bushby K, et al. (2010) Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *Lancet Neurol* 9:177-89.
72. Umemoto G, et al. (2012) Dysphagia in duchenne muscular dystrophy versus myotonic dystrophy type 1. *Muscle Nerve* 46:490-5.
73. Kooi-van Es M, et al. Dysphagia and Dysarthria in Children with Neuromuscular Diseases, a Prevalence Study. *J Neuromuscul Dis* 7:287-95.
74. Brumbaugh D, et al. (2018) Nutritional and Gastrointestinal Management of the Patient With Duchenne Muscular Dystrophy. *Pediatrics* 142:S53-61.
75. Davidson ZE, Truby H (2009) A review of nutrition in Duchenne muscular dystrophy. *J Hum Nutr Diet* 22:383-93.
76. Birnkrant DJ, et al. (2018) Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol* 17:251-67.
77. Mladenovic J, et al. (2006) Epidemiology of myotonic dystrophy type 1 (Steinert disease) in Belgrade (Serbia). *Clin Neurol Neurosurg*. 108:757-60.
78. Mathieu J, Prevost C (2012) Epidemiological surveillance of myotonic dystrophy type 1: A 25-year populationbased study. *Neuromuscul Disord* 22:974-9.
79. Bost M, Bouhour F, Vial C (2007) Dystrophie myotonique de type 1 [Internet]. Orphanet. Disponible sur:www.orpha.net.
80. Pilz W, et al. (2014) Swallowing assessment in myotonic dystrophy type 1 using fiberoptic endoscopic evaluation of swallowing (FEES). *Neuromuscul Disord* 24:1054-62.
81. Gagnon C, et al. (2013) Prevalence of lifestyle risk factors in myotonic dystrophy type 1. *Can J Neurol Sci J Can Sci Neurol* 40:42-7.
82. Bird TD (1993) Myotonic Dystrophy Type 1. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, Bird TD, Dolan CR, Fong C-T, et al., .diteurs. GeneReviews. [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993 [cit. 25 janv 2015]. Disponible sur: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1165>.
83. Mizuno T, et al. (2012) Efficacy and tolerance of gastrostomy feeding in Japanese muscular dystrophy patients. *Brain Dev* 34:756-62.