



PARTAGE D'EXPÉRIENCE DU CENTRE DE
RÉFÉRENCE DES MALADIES NEUROMUSCULAIRES
CHU DE MONTPELLIER



Edition réalisée en partenariat
avec la filière FILNEMUS



Production et Idée originale RARE à l'écoute 

 DE L'ENFANCE
À L'ÂGE ADULTE :
**ACCOMPAGNER
LE MOUVEMENT
ET L'AUTONOMIE
CHU DE MONTPELLIER**

Avec le soutien institutionnel des Laboratoires Roche 

SOMMAIRE



01 ÉDITORIAL



02 APA ET SMA : révéler le champ des possibles, dès le plus jeune âge



03 REDONNER UNE PLACE AU CORPS : l'impact de l'APA dans l'équilibre psychologique des jeunes patients



04 ÉVALUER, ACCOMPA- GNER, COORDONNER : le rôle central de la kinésithérapie dans la SMA



05 RÉÉDUCATION ET INNOVATION : une approche globale pour accompagner les patients SMA



06 LE PÔLE STRATÉGIQUE MYOccitanie : du gène à la fonction, une recherche ancrée dans le réel



07 POINTS CLÉS À RETENIR



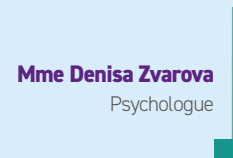
08 ACTUALITÉS SMA

02 - INTERVIEW
APA ET SMA : RÉVÉLER LE CHAMP DES
POSSIBLES, DÈS LE PLUS JEUNE ÂGE



Dr Orianne Lopez
Médecin MPR

03 - INTERVIEW
REDONNER UNE PLACE AU CORPS :
L'IMPACT DE L'APA DANS L'ÉQUILIBRE
PSYCHOLOGIQUE DES JEUNES PATIENTS



Mme Denisa Zvarova
Psychologue

04 - INTERVIEW
ÉVALUER, ACCOMPAGNER, COORDONNER :
LE RÔLE CENTRAL DE LA KINÉSITHÉRAPIE
DANS LA SMA



Mme Souad Touati
Kinésithérapeute

05 - INTERVIEW
RÉÉDUCATION ET INNOVATION :
UNE APPROCHE GLOBALE POUR
ACCOMPAGNER LES PATIENTS SMA



Dr Sylvain Fazilleau
Médecin MPR

06 - INTERVIEW
LE PÔLE STRATÉGIQUE MYOccitanie : DU
GÈNE À LA FONCTION, UNE RECHERCHE
ANCRÉE DANS LE RÉEL



Pr Alain Lacampagne
Directeur de recherche
au CNRS et coordinateur
du pôle stratégique
MYOccitanie

ÉDITO

UNE APPROCHE INTÉGRÉE POUR FAIRE GRANDIR L'AUTONOMIE



Dr Ulrike Walther-Louvier

Neuropédiatre et responsable du CRMR Maladies
Neuromusculaires du CHU de Montpellier

À Montpellier, la prise en charge de l'amyotrophie spinale (SMA) s'appuie sur une organisation structurée, pensée pour accompagner les patients à chaque étape de leur parcours, de l'enfance à l'âge adulte. Le diagnostic est posé au centre de référence des maladies neuromusculaires rattaché au service de neuropédiatrie. Dès les premiers signes cliniques, les enfants sont orientés vers cette filière spécialisée, permettant d'initier sans délai un traitement spécifique de l'amyotrophie spinale infantile et une prise en charge multidisciplinaire.

L'approche développée au sein du centre repose sur une forte complémentarité

entre l'hôpital et le secteur de soins de suite et de réadaptation. Pour les enfants, l'Institut Saint-Pierre, situé à Palavas-les-Flots, joue un rôle essentiel dans cette articulation. Il offre un cadre adapté pour les prises en charge en médecine physique et de réadaptation, l'évaluation fonctionnelle, l'appareillage ou encore l'initiation à l'activité physique adaptée. Cette coordination étroite entre le CHU et l'Institut Saint-Pierre permet de construire un accompagnement individualisé en lien avec les attentes des familles et les évolutions cliniques des patients.

La transition vers la consultation adulte s'effectue de manière progressive, géné-

ralement entre 16 et 19 ans. Elle est organisée en tenant compte des enjeux médicaux, éducatifs et psychosociaux propres à chaque situation. Cette continuité de suivi, rendue possible par la collaboration des équipes pédiatriques et adultes avec l'aide des infirmières coordinatrices, constitue l'un des atouts du dispositif montpelliérain.

L'arrivée des traitements spécifiques a représenté un tournant majeur. Elle a nécessité une réorganisation des pratiques : coordination renforcée, structuration du suivi thérapeutique, intégration de nouveaux professionnels. Une infirmière coordinatrice assure désormais la planification des consul-

tations, le suivi des traitements et l'interface avec les familles. Cette dynamique a profondément modifié le regard porté sur la maladie en offrant des perspectives nouvelles aux patients.

Le lien avec les professionnels de ville est également au cœur de l'organisation. Un travail spécifique est mené pour favoriser la coordination entre les acteurs hospitaliers, les kinésithérapeutes libéraux et les structures médico-sociales autour du projet pour l'enfant. Chaque année, une journée régionale réunit plus d'une centaine de professionnels du territoire. Ce temps fort, coorganisé avec l'équipe locale des RPS (Référénts Parcours de Santé)

de l'AFM-Téléthon, permet d'échanger sur les pratiques, de répondre aux besoins du terrain et de renforcer la qualité du parcours.

L'expérience montre que l'activité physique est complémentaire à la mise en place des nouvelles thérapies innovantes.^{1,2} Nous soutenons la place croissante de l'activité physique adaptée dans les projets proposés aux enfants et adolescents. Pensée dès le plus jeune âge comme un vecteur de motricité, de plaisir, d'acquisition de confiance en soi et d'épanouissement, elle permet aux patients de découvrir d'autres modalités d'action, d'expression et de lien social.^{2,3} Sa promotion s'inscrit pleinement dans une

démarche d'accompagnement global centrée sur la participation et l'autonomie.

À travers ces différentes dimensions, la prise en charge de la SMA à Montpellier articule expertise médicale, rééducation spécialisée, ouverture sur l'innovation et ancrage territorial. Elle porte une ambition partagée : accompagner, encourager et autonomiser pour permettre à chaque enfant de construire son chemin avec les appuis nécessaires, dans un cadre médical structuré, évolutif et bienveillant.

APA ET SMA : révéler le champ des possibles, dès le plus jeune âge

Entre le CHU de Montpellier et l'Institut Saint-Pierre à Palavas-les-Flots, le Dr Orianne Lopez suit des enfants et adolescents atteints de SMA. En complément des soins et de la rééducation, elle porte un message fort : l'activité physique adaptée (APA) et le parasport sont des leviers de confiance, de construction de soi et d'inclusion. Elle doit être proposée tôt, dans un esprit de plaisir et de continuité, pour permettre à chaque enfant de se découvrir autrement.

Comment s'articulent vos missions entre les deux établissements ?

Dr Lopez : Je vois les enfants atteints de SMA à la fois au CHU et à l'Institut Saint-Pierre. Le mardi, nous organisons des consultations pluridisciplinaires neuropédiatre-MPR au CHU, avec, parfois, des bilans kinésithérapiques. En revanche, tout ce qui relève du suivi neuro-orthopédique plus régulier, de l'appareillage, des aides techniques ou de l'APA a lieu à l'Institut Saint-Pierre où nous disposons d'un plateau technique et de profession-

nels dédiés à la rééducation et la réadaptation.

Comment l'APA s'intègre-t-elle dans le parcours de soins ?

Dr Lopez : L'APA peut être pratiquée au sein de l'Institut Saint-Pierre, mais aussi en ville, dans une logique inclusive. Nous proposons des séances hebdomadaires dans le cadre d'hospitalisations de jour, en association avec d'autres prises en charge comme la balnéothérapie, l'ergothérapie, la psychomotricité, la kinésithérapie avec le travail de la marche sur exosquelette par exemple. À côté de cela, nous réalisons des bilans « parasport de l'enfant » pour aider les enfants à identifier une activité parasportive qui leur correspond. L'idée, c'est d'inscrire très tôt l'activité physique dans leur vie : nous commençons dès 2 ans et demi ou 3 ans,

généralement dès que l'enfant commence à explorer son environnement en autonomie, c'est-à-dire quand il commence à utiliser un fauteuil roulant pour les non-marchants.

Que proposez-vous aux plus jeunes ?

Dr Lopez : Nous travaillons sur l'éveil corporel : parcours avec fauteuil, jeux de ballon, mur interactif, parcours au sol sur tapis avec obstacles... Le but est double : stimuler la motricité de manière ludique et favoriser l'appropriation des aides techniques. Le fauteuil, par exemple, n'est pas seulement un outil de compensation, c'est aussi un moyen d'agir, de se déplacer, de jouer. Quand cette familiarisation commence tôt, elle est bien mieux vécue par les enfants et les familles.

Comment orientez-vous les enfants vers une discipline

sportive ?

Dr Lopez : À partir d'un certain âge, beaucoup expriment le désir de faire « comme les autres » : pratiquer un sport, avoir une équipe, se dépasser. Nous réalisons un bilan précis de leurs capacités motrices : pour les patients SMA, il s'agit d'explorer la force des membres et du tronc, d'éventuelles rétractions, l'aisance avec le fauteuil ou debout... Nous prenons aussi en compte leur motivation, leur préférence d'activité (sport collectif, sport de précision, sport de raquette...) leur envie de compétition ou non. Ensuite, ils testent différentes disciplines avec les éducateurs en APA et parfois avec des professionnels de clubs ou de ligues sportives. En fin de journée, nous débriefons tous ensemble et nous cherchons une structure de proximité pour la pratique parasportive préférée.

Quel message portez-vous auprès des familles et des écoles ?

Dr Lopez : Aucun enfant ne présente d'inaptitude totale à la pratique d'une activité physique. Les inaptitudes peuvent exister, mais elles doivent être justifiées, toujours partielles. Elles peuvent être temporaires ou permanentes. La dispense d'EPS est une décision administrative du chef

d'établissement, ce n'est pas une décision médicale. L'école doit être un lieu moteur pour l'inclusion par le sport. Car un enfant à qui l'on dit trop tôt « ce n'est pas pour toi » risque, par cette exclusion de l'activité, de s'éloigner durablement de toute pratique parasportive.

Quels sont les effets que vous observez chez les enfants ?

Dr Lopez : Le parasport révèle le champ des possibles. Beaucoup d'enfants sont confrontés, très tôt, à des messages d'inaptitude ou de limitation. L'APA leur offre une tout autre expérience : ils découvrent ce qu'ils peuvent faire, autrement. Cela change leur regard sur leur corps, sur leur maladie mais aussi le regard de leur famille sur eux. Ils sont différemment capables mais capables. Cela peut rajouter sur leur estime d'eux-mêmes, leur scolarité, leur vie sociale et cela enrichit la relation soignant-patient : nous ne sommes plus là seulement pour mesurer une évolution, mais pour les aider à s'épanouir.

Et pour les familles ?

Dr Lopez : Les parents sont souvent très impliqués. Ils ont besoin d'entendre que leur enfant est capable, qu'il peut réussir, s'exprimer, s'épanouir. Voir son enfant heureux sur un terrain, reconnu



Dr Orianne Lopez

Médecin MPR

Le parasport révèle le champ des possibles : montrer ce que l'enfant peut faire, différemment, change son regard sur lui et sur la maladie

comme sportif, valorisé dans un groupe, c'est un bouleversement positif. Pour certains, c'est le point de départ de nouveaux projets de vie.

Quels sont les leviers à activer pour renforcer l'accès à l'APA ?

Dr Lopez : Nous devons renforcer les passerelles entre le soin, le médico-social et les structures sportives. Il faut aussi oser interpellier les clubs de proximité, même ceux n'étant pas référencés comme para-accueillants : certains clubs n'ont jamais accueilli de jeunes en situation de handicap, simplement parce qu'ils n'ont jamais eu de demande. La dynamique paralympique et son héritage, avec notamment les formations « club inclusif » va dans le sens d'augmenter l'offre de pratique et l'inclusion. Mais il faut continuer à construire une offre accessible, visible, adaptée et proche du lieu de vie.



REDONNER UNE PLACE AU CORPS : l'impact de l'APA dans l'équilibre psychologique des jeunes patients

Au centre de Montpellier, la consultation psychologique accompagne les patients et leurs familles aux différents temps de la vie avec une amyotrophie spinale (SMA). Si les questions d'activité physique adaptée (APA) ne sont pas toujours au cœur des échanges, elles surgissent de manière significative à mesure que l'enfant grandit et que son rapport au corps évolue. Pour Mme Denisa Zvarova, psychologue, l'APA peut devenir un levier puissant de construction de soi, notamment à l'adolescence.

Quel est votre rôle auprès des familles suivies pour une SMA ?

Mme Zvarova : Je rencontre les familles à des moments-clés : la première fois au moment de l'annonce diagnostique, puis au fil du suivi, à l'occasion des bilans pluridisciplinaires. Les consultations sont espacées dans le temps, sauf dans les phases sensibles où plusieurs rendez-vous peuvent être proposés. À chaque venue, on fait le point : comment va l'enfant, comment s'organise la vie familiale, quelles questions émergent ? Mon objectif est d'accompagner les familles dans les ajustements nécessaires, en lien avec les autres professionnels de proximité, et de maintenir un fil entre les consultations, parfois à distance.

Quels sont les moments les plus sensibles pour les parents ?

Mme Zvarova : L'annonce du diagnostic est toujours un choc. Elle provoque souvent une sidération, un repli, une difficulté à se projeter. Or, dans le même temps, les équipes doivent enclencher rapidement les démarches thérapeutiques. Ce décalage temporel entre le vécu émotionnel des parents et les impératifs médicaux est très marquant. La première année est très dense et requiert une attention particulière : c'est la période des interactions précoces qui peuvent être entravées par l'anxiété, le stress parental, les soins et les hospitalisations, les annonces par étapes et les décisions à prendre. Ensuite, d'autres étapes peuvent être

déliées : l'entrée à l'école, l'arrivée d'un appareillage, les ajustements dans la fratrie... Chaque transition demande à la famille de s'adapter, de réorganiser son quotidien.

Comment l'APA entre-t-elle dans vos échanges ?

Mme Zvarova : Ce n'est pas un sujet systématique, mais il revient régulièrement, en particulier chez les préadolescents et adolescents. L'APA, portée ici par l'équipe MPR, offre un espace où les jeunes redécouvrent leur corps autrement. Grâce à des activités comme le foot-fauteuil, ils passent d'un corps « à réparer » à un corps « qui agit », qui donne du plaisir, qui permet la performance. Ils se vivent comme sportifs, pas seulement comme patients. Ce changement de perspective nourrit leur estime de soi

INTERVIEW/ De la psychologue

et favorise l'autonomie. Partir en compétition, s'entraîner en équipe, voyager sans les parents... ce sont autant d'expériences qui les font grandir.

En quoi le rapport au corps est-il central dans le vécu psychique des enfants atteints de SMA ?

Mme Zvarova : Les enfants atteints d'handicap moteur ont tendance à se concentrer sur leur corps dès le plus jeune âge. Leur corps, au centre de l'attention médicale, familiale, sociale, devient un objet très « pensé ». Il est source de douleurs, de fatigue, de contraintes, mais aussi de regards extérieurs. Les rééducations, indispensables, visent la fonction. Le sport, lui, apporte autre chose : une énergie ludique, une sensation de vitesse, une unité corps-fauteuil-jeu. Dans le sport d'équipe, les jeunes s'éloignent de l'image du handicap pour se recentrer sur le jeu, sur l'anticipation, sur le plaisir d'agir. Je pense que l'activité physique adaptée peut influencer positivement le rapport au corps, c'est un enjeu important dans le handicap moteur : elle contribue à créer une autre manière de vivre avec

la maladie, se réconcilier en quelque sorte avec son corps. Un sentiment de liberté émane du mouvement tel qu'on le décide et qu'on le réalise en atteignant son objectif, même au prix d'un effort important. L'activité physique réveille le pouvoir d'agir, le sentiment de liberté est lié à cette capacité d'agir.

Quels bénéfices observez-vous chez les adolescents engagés dans une pratique sportive ?

Mme Zvarova : Au-delà des effets physiques, je constate un vrai changement psychologique. Les jeunes qui pratiquent une activité comme le foot-fauteuil développent des liens sociaux forts, retrouvent confiance en eux, expriment leur joie et leur motivation. Certains, habituellement discrets en consultation, s'animent dès qu'ils parlent de sport. Pour eux, ces moments sont synonymes de dépassement de soi, d'autonomie, parfois même de projet de vie. J'ai en tête des jeunes qui ont intégré des équipes dans d'autres villes, qui ont ménagé, construit autour du sport une dynamique d'émancipation.

Quel message aimeriez-vous



Mme Denisa Zvarova
Psychologue

Le sport d'équipe décentre le regard : l'enfant n'est plus seulement "à réparer", il devient acteur, coéquipier, sportif

adresser aux équipes et aux familles ?

Mme Zvarova : L'APA n'est pas un simple complément aux soins. C'est un espace de transformation, où l'enfant retrouve le pouvoir d'agir, de construire, de s'identifier positivement. Pour que cela fonctionne, il faut une coordination étroite entre les soignants, les écoles, les clubs, et une écoute attentive du rythme de chaque famille. Mais les bénéfices sont considérables, y compris sur le plan psychique.





ÉVALUER, ACCOMPAGNER, COORDONNER : le rôle central de la kinésithérapie dans la SMA

Au centre de référence du CHU de Montpellier, la prise en charge kinésithérapique des enfants atteints de SMA s'appuie sur des évaluations fonctionnelles régulières et une coordination active entre l'hôpital et les soignants de proximité. Mme Souad Touati joue un rôle clé dans ce maillage, en assurant le suivi des patients et en co-construisant avec les familles et les professionnels libéraux des objectifs concrets, ancrés dans le quotidien.

Quel est votre rôle dans la prise en charge des patients SMA ?

Mme Touati : Mon rôle est d'évaluer régulièrement l'état fonctionnel des enfants, d'objectiver les évolutions et d'orienter les axes de travail ; je n'assure pas la rééducation au long cours, qui est réalisée par les kinésithérapeutes libéraux. Ces bilans sont plus fréquents pour les SMA de type 1, mais tous les enfants bénéficient d'un suivi selon un rythme adapté.

Je réalise des bilans articulaires (amplitudes au goniomètre), musculaires (extensibilité, testing), et fonctionnels. Nous utilisons notamment les échelles CHOP-INTEND (*Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders*)^{1,9} chez les nourrissons, et la MFM (Mesure de la Fonction Motrice), avec la MFM-20 pour les moins de 6 ans, et la MFM-32 au-delà.^{1,10} Cette échelle scinde les fonctions en trois domaines : station debout et transferts, motricité axiale et proximale et motricité distale.¹⁰ Pour le membre supérieur, j'utilise la RULM (*Revised Upper Limb Module*),^{1,11} particulièrement utile dans les SMA de types 1 et 2. Chez les enfants marchants (SMA de type 3), j'ajoute un test de

marche de 6 minutes,^{1,12} ou un test de 10 mètres si nécessaire.¹³

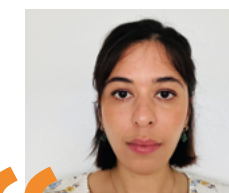
Comment ces données sont-elles partagées avec l'équipe médicale ?

Mme Touati : Chaque compte rendu est scanné et intégré dans le dossier, avec les scores du bilan précédent pour permettre une lecture rapide par les médecins. Si j'observe une évolution notable, je contacte directement le neuropédiatre et le médecin MPR pour discuter des priorités. Cela peut déboucher sur une adaptation de traitement ou un passage en RCP.

Comment travaillez-vous avec les kinésithérapeutes libéraux ?

Mme Touati : Les bilans n'ont de valeur que s'ils sont reliés à des objectifs de vie concrets.

INTERVIEW/ De la kinésithérapeute



**Mme Souad
Touati**
Kinésithérapeute

Les scores prennent tout leur sens quand ils servent un objectif concret de vie et s'accompagnent d'une auto-rééducation suivie

Je prends toujours un temps avec l'enfant et ses parents pour identifier ce qui leur tient à cœur : par exemple, pouvoir aller chez une amie sans fauteuil, ou rejouer au ballon. Ces priorités deviennent les axes du travail de rééducation. Je contacte ensuite le kiné libéral référent pour partager le bilan, échanger sur les progrès ou difficultés, et proposer des pistes de travail ciblées. Nous fixons ensemble un délai de réévaluation, souvent à six mois. L'idée est aussi d'encourager une démarche active du patient via l'auto-rééducation, avec un suivi régulier pour en mesurer l'efficacité.

Comment rendez-vous cette auto-rééducation possible et motivante ?

Mme Touati : Pour les plus jeunes, le jeu est un levier essentiel : mise en place d'objectifs visuels, calendrier de suivi, récompenses ludiques. Pour les plus grands, des supports numériques ou papier, conçus sur mesure par les soignants, permettent de structurer des exercices simples à reproduire à la maison. Mais la motivation reste un défi, autant pour les enfants que pour les professionnels. Il est donc im-

portant de former les kinés à ces approches, de leur proposer des outils accessibles, et surtout de favoriser une dynamique collaborative où l'enfant devient acteur de sa progression.

La coordination régionale progresse-t-elle ?

Mme Touati : Des journées régionales existent, mais mobilisent encore peu les kinés libéraux. Les rencontres individuelles restent les plus efficaces. À l'inverse, certaines journées paramédicales nationales, comme celle organisée à Bordeaux, rassemblent largement les professionnels salariés. Elles favorisent la standardisation des pratiques, ce qui est essentiel pour « parler le même langage » d'un centre à l'autre.

Quelles pistes d'amélioration identifiez-vous ?

Mme Touati : Trois priorités me semblent importantes : renforcer la culture de l'auto-rééducation, élargir l'accès à des programmes de rééducation intensifs même en dehors des centres spécialisés, et fluidifier les échanges avec les kinés libéraux. Mieux former, mieux informer, et mieux outiller. Idéalement, il faudrait aussi pouvoir disposer de temps dédié pour accompagner les familles dans la mise en place des exercices, et pourquoi pas, travailler en binôme avec un professionnel de l'activité physique adaptée. Cela permettrait d'installer une dynamique de mouvement sur le long terme, en s'adaptant à l'âge, aux capacités et au quotidien de chaque enfant.

Pour plus d'informations
sur la SMA



RÉÉDUCATION ET INNOVATION : une approche globale pour accompagner les patients SMA

Au sein du centre de référence des maladies neuromusculaires de Montpellier, le Dr Sylvain Fazilleau coordonne la rééducation et la réadaptation des patients adultes atteints de SMA. Entouré d'une équipe pluridisciplinaire, il œuvre à intégrer les innovations technologiques et à promouvoir l'activité physique adaptée comme véritable pilier du parcours de soin.

Quel est votre cadre d'intervention auprès des patients atteints de SMA ?

Dr Fazilleau : J'interviens comme médecin de médecine physique et de réadaptation au sein du centre de référence des maladies neuromusculaires du CHU de Montpellier. Je suis les patients adultes atteints de SMA, en collaboration avec une équipe composée d'ergothérapeutes, de kinésithérapeutes, d'une infirmière coordinatrice, d'une psychologue et d'une diététicienne. Notre rôle est de coordonner l'évaluation, le suivi et les traitements rééducatifs et réadaptatifs, en tenant compte des besoins spécifiques de chaque patient.

Les aides techniques occupent une place essentielle : fauteuils roulants manuels ou électriques, orthèses sur me-

sure, dispositifs d'assistance à la marche... tout est pensé pour préserver la mobilité et l'autonomie. L'émergence des nouvelles options thérapeutiques dans la SMA a renforcé la nécessité d'évaluations fonctionnelles fines et régulières, permettant aux neurologues d'ajuster au mieux le suivi des patients.² Nous avons également développé un programme d'auto-rééducation et de télé-suivi, via une application mobile, pour maintenir l'entretien musculaire entre les séances de kinésithérapie – notamment pour les patients vivant dans des zones à faible accès aux soins.

Quelles sont les principales difficultés rencontrées en rééducation et comment y répondez-vous ?

Dr Fazilleau : La première difficulté reste la persistance de

certaines idées reçues : beaucoup de patients, et parfois de kinésithérapeutes libéraux, craignent encore que l'effort musculaire soit délétère. Or, l'inactivité l'est bien davantage. Nous plaçons pour une activité régulière, progressive, adaptée à la fatigabilité de chacun.²

La deuxième difficulté est l'accès à la kinésithérapie libérale. Les déplacements sont souvent complexes, d'où la mise en place de programmes de télé-suivi et d'auto-rééducation à distance.⁴

Enfin, les obstacles financiers demeurent importants pour les aides techniques spécifiques : compensations des membres supérieurs, systèmes de commande alternative des fauteuils... Même si certaines évolutions réglementaires récentes vont dans

le bon sens, toutes les solutions ne sont pas encore couvertes.

En quoi les innovations technologiques représentent-elles une opportunité pour vos patients ?

Dr Fazilleau : Les exosquelettes illustrent bien la dynamique actuelle.^{2,5} Ils offrent de nouvelles perspectives d'assistance au mouvement, surtout pour les patients encore marchants, afin d'améliorer l'endurance et de réduire la fatigabilité. Les dispositifs de compensation des membres supérieurs se développent aussi rapidement : ils permettent à des patients d'effectuer des gestes du quotidien plus facilement.⁶ La réalité virtuelle, déjà utilisée en rééducation cognitive, trouve aussi des applications motrices,^{2,7} mais reste pour l'instant un complément et non une alternative à la thérapie conventionnelle.

Enfin, les outils connectés ont profondément transformé le quotidien : la domotique, les assistants vocaux et les systèmes de pilotage alternatifs de fauteuils électriques favorisent une autonomie accrue. Ces progrès technologiques,

INTERVIEW/ Du médecin MPR

plus accessibles financièrement qu'autrefois, changent véritablement la vie des patients les plus sévèrement atteints.⁸

Quels sont aujourd'hui les principaux freins à l'intégration de ces technologies ?

Dr Fazilleau : Le coût reste le principal obstacle⁸ : certains exosquelettes peuvent coûter plusieurs dizaines de milliers d'euros et sont pour l'instant réservés aux centres de rééducation. Les dispositifs de pilotage oculaire, par exemple, ne sont pas encore pris en charge.⁶ Un autre défi est la veille technologique : les innovations évoluent vite, et il faut se tenir informé pour proposer les outils les plus adaptés. C'est un travail de fond, chronophage, mais indispensable.

Quelle place accordez-vous à l'activité physique adaptée (APA) et à la rééducation dans la prise en charge globale ?

Dr Fazilleau : L'activité physique adaptée et la rééducation régulière sont des composantes essentielles du maintien des capacités motrices et fonctionnelles.² Les traitements médicaux seuls ne suffisent pas ; c'est la combinaison de toutes les approches



Dr Sylvain Fazilleau
Médecin MPR

Les traitements médicaux seuls ne suffisent pas ; c'est la combinaison de toutes les approches, incluant rééducation et activité physique, qui change réellement la donne

qui porte ses fruits.

Je crois beaucoup à l'auto-rééducation supervisée,^{2,4} qui permet à certains patients d'entretenir leur condition au quotidien. Il faudrait désormais faciliter l'accès financier à ces pratiques, car l'activité physique reste un soin à part entière.



Pr Alain Lacampagne

Directeur de recherche au CNRS et directeur de l'unité Physiologie et Médecine expérimentale de l'Université de Montpellier ; coordinateur du pôle stratégique MYOccitanie



MYOccitanie, c'est un projet de recherche ancré dans l'hôpital, articulé autour d'un objectif : améliorer la qualité de vie des patients

INTERVIEW / Du coordinateur du pôle stratégique MYOccitanie

lier : cardiologie, réanimation, imagerie, neuropédiatrie, médecine interne, etc. Nous sommes physiquement implantés dans l'enceinte même de l'hôpital, au cœur de la vie hospitalière. Cela change tout. Nous avons aussi recruté une personne dédiée à la coordination des projets de recherche clinique. Elle joue un rôle de passerelle entre les laboratoires et les services de soin. C'est ce type d'organisation qui permet une vraie recherche translationnelle.

matique altérée chez les patients ventilés.

Quelles autres approches différenciantes menez-vous au sein de MYOccitanie ?

Pr Lacampagne : Plusieurs projets nous distinguent. Nous travaillons par exemple sur des organoïdes bronchiques, à partir de cellules iPS, pour restaurer la mobilité ciliaire via édition génomique – une preuve de concept très prometteuse. Nous développons aussi des thérapies à base d'ARN interférents et menons des recherches sur les biomarqueurs circulants, comme les microARN ou les vésicules extracellulaires. Un autre axe émergent concerne le lien entre le microbiote et le système nerveux autonome. Nous explorons comment un déséquilibre du microbiote pourrait altérer des fonctions vitales comme la respiration, la digestion ou le rythme cardiaque, et comment intervenir, par exemple via la nutrition, pour améliorer la qualité de vie des patients.

Que change la labellisation AFM-Téléthon ?

Pr Lacampagne : C'est d'abord une reconnaissance forte. MYOccitanie est le premier pôle labellisé en région Occitanie, et le quatrième en

France. Cela nous donne une visibilité nouvelle auprès de nos tutelles, facilite les partenariats et nous permet d'espérer d'autres financements. Mais le plus fort, ce sont les retours des patients. Lors du lancement du pôle, leur fierté était immense. Beaucoup nous ont dit : « enfin, un lieu de recherche qui s'intéresse à nous, ici ». Cela renforce le lien entre recherche et société. C'est aussi une manière de redonner du sens au Téléthon. Les patients voient concrètement où va l'argent. Ils comprennent que la recherche, ce n'est pas un monde lointain, c'est quelque chose qui se construit avec et pour eux.

LE PÔLE STRATÉGIQUE MYOccitanie : du gène à la fonction, une recherche ancrée dans le réel

À Montpellier, le pôle MYOccitanie, porté par le Pr Alain Lacampagne et labellisé par l'AFM-Téléthon¹⁴, propose une approche inédite de la recherche sur les maladies neuromusculaires et apparentées. Son originalité : couvrir toutes les grandes fonctions musculaires, articuler recherche fondamentale et clinique, et intégrer les multiples dimensions du vieillissement et des comorbidités. Un projet qui vise à améliorer concrètement la qualité de vie des patients, dans une logique de recherche translationnelle rigoureuse... et humaine.

Quelle est l'ambition du pôle MYOccitanie ?

Pr Lacampagne : Nous sommes partis d'un constat : à Montpellier, notre unité de recherche est capable d'explorer toutes les grandes fonctions musculaires – locomotrice, respiratoire, cardiaque, digestive, vasculaire... Et surtout, nous savons aller du lit du malade jusqu'au gène, avec des allers-retours constants entre clinique et laboratoire. Cette

capacité à relier les niveaux d'analyse et les expertises est notre force. L'ambition de MYOccitanie est de fédérer cette dynamique autour d'un objectif clair : mieux comprendre les pathologies neuromusculaires chroniques, et surtout, améliorer la qualité de vie des patients. Car aujourd'hui, on prolonge la vie grâce aux traitements, mais il faut donner du sens à ces années supplémentaires. Travailler sur la fonction, sur l'autonomie, sur la vie quotidienne devient essentiel.

Quelles sont les pathologies ciblées ?

Pr Lacampagne : Nous travaillons principalement sur la dystrophie musculaire de Duchenne, les titinopathies,

certaines pathologies digestives génétiques comme les pseudo-obstructions intestinales chroniques, les dyskinésies ciliaires primitives et la mucoviscidose. La SMA ne fait pas partie aujourd'hui de nos axes prioritaires, même si certaines retombées – notamment en termes de biomarqueurs ou de technologies – pourraient à terme bénéficier à d'autres maladies neuromusculaires.

Comment fonctionne la collaboration avec les cliniciens ?

Pr Lacampagne : Elle est historique et structurelle. Notre laboratoire compte près de 170 personnes, dont plus de 40 praticiens hospitaliers et hospitalo-universitaires, répartis dans de nombreux services du CHU de Montpel-





POINTS CLÉS À RETENIR :

1/ Un parcours structuré et coordonné

Le centre de Montpellier propose une organisation fluide, du diagnostic pédiatrique jusqu'à la prise en charge adulte, assurant une continuité des soins adaptée aux évolutions de chaque patient.

2/ Une articulation étroite avec l'Institut Saint-Pierre

La complémentarité entre le CHU et l'Institut Saint-Pierre permet de proposer un accompagnement rééducatif complet, incluant appareillage, évaluation fonctionnelle et activité physique adaptée, dans un cadre sécurisé et spécialisé.

3/ Une prise en compte globale des besoins

La prise en charge associe neuropédiatrie, médecine physique et réadaptation, psychologue, coordination infirmière, professionnels libéraux et médico-sociaux, avec un souci constant d'anticiper les transitions et d'adapter les réponses.

4/ Une attention particulière portée à l'autonomie

L'activité physique adaptée est encouragée dès le plus jeune âge comme levier de motricité, de socialisation et de construction identitaire. La rééducation vise des objectifs concrets de vie.

5/ Un ancrage territorial dynamique

La journée régionale annuelle SMA, coorganisée avec l'AFM-Téléthon, incarne la volonté d'ouvrir le centre sur son territoire, de renforcer les liens ville-hôpital et de soutenir l'évolution des pratiques.

RÉFÉRENCES :

1. PNDS Amyotrophie Spinale Infantile. Décembre 2020.
2. Song W & Ke X. Rehabilitation management for patients with spinal muscular atrophy: a review. *Orphanet J Rare Dis*. 2025 Jul 10;20(1):352.
3. Avagnina I, et al. A pilot study on sports activities in pediatric palliative care: just do it. *BMC Palliat Care*. 2023 Apr 19;22(1):45.
4. Torri F, et al. Telemedicine and remote monitoring in neuromuscular diseases: Challenges and opportunities. *J Neuromuscul Dis*. 2025 Jun 25;22143602251330436.
5. Garces E, et al. Using a robotic exoskeleton at home: An activity tolerance case study of a child with spinal muscular atrophy. *J Pediatr Nurs*. 2022 Nov-Dec;67:e71-e78.
6. Longatelli V, et al. User-centred assistive SystEm for arm Functions in neuromuscular subjects (USEFUL): a randomized controlled study. *J Neuroeng Rehabil*. 2021 Jan 6;18(1):4.
7. Taleb A, et al. Spinal Muscular Atrophy Hypotonia Detection Using Computer Vision and Artificial Intelligence. *JAMA Pediatr*. 2024;178(5):500-502.
8. Ding D, et al. Mainstream Smart Home Technology-Based Intervention to Enhance Functional Independence in Individuals With Complex Physical Disabilities: Single-Group Pre-Post Feasibility Study. *JMIR Rehabil Assist Technol*. 2025 Apr 24;12:e70855.
9. Glanzman AM et al. The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND): test development and reliability. *Neuromuscul Disord*. 2010 March ; 20(3): 155-161.
10. Bérard C, et al. La Mesure de Fonction Motrice, une échelle validée pour les MNM. *Les cahiers de myologie*. N2 Avril 2010.
11. Mazzone ES, et al. Revised upper limb module for spinal muscular atrophy: Development of a new module. *Muscle Nerve*. 2017 Jun;55(6):869-874.
12. Mazzone E, et al. Six minute walk test in type III spinal muscular atrophy: a 12month longitudinal study. *Neuromuscul Disord*. 2013 Aug;23(8):624-8.
13. Krosschell KJ, et al. Natural history of 10-meter walk/run test performance in spinal muscular atrophy: A longitudinal analysis. *Neuromuscul Disord*. 2022 Feb;32(2):125-134.
14. AFM-téléthon. MYOccitanie : un 4ème pôle stratégique soutenu par l'AFM-Téléthon. <https://www.afm-telethon.fr/fr/actualites/myoccitanie-un-4eme-pole-strategique-soutenu-par-lafm-telethon>
15. Lacampagne A. Le récepteur de la ryanodine, un acteur central dans les désordres multi-systémiques associés à l'insuffisance cardiaque. *Med Sci (Paris)*. Mai 2024;40(5):417- 419.

ACTUALITÉS SMA

- **11 & 12 décembre 2025** : Journées FILNEMUS – Fondation Biermans Lapôtre, Cité Internationale Universitaire, Paris.

<https://www.filnemus.fr/les-evenements-filnemus/les-journees-annuelles-de-filnemus/12-journee-annuelle-filnemus-2025>

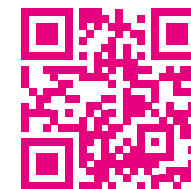
- **Du 21 au 23 janvier 2026** : 35^e Congrès de la Société Française de Neurologie Pédiatrique (SFNP) – Amiens.

<https://v2.sfneuroped.fr/actualites/35e-congres-de-la-sfnp-du-21-au-23-janvier-2026-amiens/>

- **Du 11 au 14 mars 2026** : 5^e Congrès scientifique international sur l'amyotrophie spinale - Budapest, Hongrie. <https://congress.sma-europe.eu/>

**Pour plus d'informations
sur RARE à l'écoute,
société d'édition numérique**

Contact : **Virginie DRUENNE**,
ambassadrice de RARE à l'écoute
E-mail: virginie@rarealecoute.com
Tél : 06 22 09 49 19



Une revue conçue par RARE à l'écoute, premier média d'influence 100 % maladies rares, **RARE à l'écoute** crée des formats engagés pour mieux faire connaître les parcours de soins, favoriser le diagnostic précoce et valoriser les initiatives des centres experts.

Les **Revues Horizon** sont réalisées en partenariat avec les filières de santé maladies rares et les centres experts hospitaliers concernés.

Plus d'infos et versions digitales sur
www.rarealecoute.com



**Prix Bronze
dans la catégorie
«Parcours Patient»
lors de la 35^{ème} Nuit
des Caducées 2025**



**HORIZON
SMA N°4
Déjà disponible
sur RARE à l'écoute**