



L'AMYOTROPHIE SPINALE PROXIMALE liée au gène *SMN1*

SMA (spinal muscular atrophy)
Amyotrophie spinale 5q
Amyotrophie spinale infantile
(ASI) de type I ou maladie de
Werdnig-Hoffmann
SMA de type II
SMA de type III ou maladie de
Kugelberg-Welander
SMA de type IV ou amyotrophie
spinale de l'adulte

L'amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1* est une maladie rare qui se manifeste par une faiblesse musculaire d'importance variable exceptionnellement présente dès la naissance ou apparaissant par la suite, dans l'enfance, à l'adolescence ou à l'âge adulte.

Ce document a pour but de présenter une information générale sur ce qui peut être fait sur les plans médical, psychologique, social et dans la vie quotidienne lorsque l'on a une amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*. Il a été réalisé avec des experts médicaux, paramédicaux et scientifiques spécialistes de l'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*, ainsi que des personnes concernées par cette maladie.

Destiné aux personnes atteintes d'amyotrophie spinale et à leur entourage, ce document est disponible sur le site internet de l'AFM-Téléthon et auprès du Service Régional AFM-Téléthon de votre région. Il ne peut en aucun cas se substituer à l'avis d'un médecin, même s'il peut faciliter le dialogue avec ce dernier et le reste de l'équipe soignante.

**L'AMYOTROPHIE
SPINALE PROXIMALE**

Qu'est-ce que l'amyotrophie spinale proximale ?	3
À quoi est-elle due ?	8
Comment évolue-t-elle ?	11
Comment se transmet-elle ?	15

DIAGNOSTIC

L'analyse génétique ...	23
Le conseil génétique .	87
Le diagnostic prénatal	88
Le diagnostic préimplantatoire	89

OÙ CONSULTER ?

Un réseau de spécialistes	92
---------------------------------	-----------

**PRISE EN CHARGE
ET SOINS**

Le nusinersen.....	25
L'AVXS-101	29
Prise en charge musculaire .	33
Prise en charge orthopédique.....	38
Prise en charge respiratoire	46
Prise en charge digestive ...	55
Douleurs	70
En cas de grossesse	74
Contre-indications médicamenteuses	72

VIVRE AVEC

Des aides pour les gestes du quotidien	76
Soutien psychologique	81
Scolarité	101
Travail.....	103

**DROITS ET
DÉMARCHES**

Remboursements des soins.....	97
MDPH	99

RECHERCHE

Des médicaments à l'essai.....	31
Comment est organisée la recherche ?	106



Qu'est-ce que l'amyotrophie spinale proximale liée au gène **SMN1** ?

L'amyotrophie spinale proximale liée au gène **SMN1** est une *maladie rare* d'origine *génétique*. Elle entraîne une faiblesse musculaire de gravité variable. Les *symptômes* peuvent apparaître à tous les âges de la vie, mais dans la plupart des cas, ils apparaissent dans l'enfance.

- L'amyotrophie spinale proximale est caractérisée par une *dégénérescence* des cellules nerveuses qui transmettent l'ordre de mouvement aux muscles, les *motoneurones*. Ces motoneurones sont situés dans la partie avant (dite « corne antérieure ») de la *moelle épinière* et dans la partie basse du *tronc cérébral*.

- Elle est due à des anomalies génétiques situées dans le *gène SMN1* sur le *chromosome 5* et se transmet sur un mode *autosomique récessif*.

- Deux traitements spécifiques de l'amyotrophie spinale proximale sont désormais disponibles : le *nusinersen* (Spinraza®) et le *Zolgensma*®. Ils ciblent, non pas les conséquences de la maladie, mais sa cause.

On entend très souvent parler de SMA plutôt que d'amyotrophie spinale proximale. Qu'est-ce que cela signifie ? Est-ce la même chose ?

Le terme *SMA* est l'abréviation de l'expression anglaise *spinal muscular atrophy*, qui signifie mot à mot « amyotrophie spinale ». Ces deux expressions, anglaise et française, sont utilisées depuis le XIX^e siècle pour désigner des atteintes dues à une perte des cellules de la corne antérieure de la moelle épinière (d'où le terme « spinale ») qui se manifeste par une faiblesse musculaire progressive et une fonte musculaire (« amyotrophie »).

Il existe différentes formes d'amyotrophie spinale, qui se distinguent les unes des autres par l'âge d'apparition des premiers signes (âge de début), la répartition des muscles touchés ou encore le mode de transmission génétique. On distingue ainsi les amyotrophies spinales « proximales », où la faiblesse musculaire prédomine sur les muscles des épaules, des bras, des hanches et des cuisses (c'est-à-dire les muscles proximaux des membres), des amyotrophies spinales « distales » dans lesquelles la faiblesse musculaire prédomine sur les muscles des mains, des avant-bras, des pieds et des jambes (muscles distaux des membres). De nos jours, l'utilisation du terme « *SMA* », sans autre précision, renvoie le plus souvent, tant en anglais qu'en français, à la forme la plus fréquente d'amyotrophie spinale : l'amyotrophie spinale proximale due à des anomalies du gène **SMN1**.

Un **motoneurone** est une cellule nerveuse, un neurone, qui achemine les ordres de motricité (sous forme d'influx nerveux) du cerveau et de la moelle épinière vers les muscles qui effectuent le mouvement.

On distingue les motoneurones centraux des motoneurones périphériques. Les motoneurones centraux sont les cellules nerveuses de la motricité situées dans le système nerveux central : elles intègrent et acheminent les influx nerveux du cerveau et du cervelet vers la moelle épinière. Les motoneurones périphériques reçoivent l'influx nerveux des motoneurones centraux et le transmettent aux muscles.

Le **tronc cérébral** est la partie du système nerveux central situé entre le cerveau et la moelle épinière. Il est constitué par le tronc cérébral, la protubérance et le bulbe rachidien.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La **moelle épinière** est la partie du système nerveux central situé à l'intérieur de la colonne vertébrale, en dessous du tronc cérébral. Elle est constituée de cellules et de fibres nerveuses (neurones et leurs prolongements) qui traitent et relaient l'information circulant entre le cerveau et les organes (muscles, peau, poumons...).

Quatre types d'amyotrophie spinale proximale liée à **SMN1**

L'âge d'apparition des premiers symptômes, l'atteinte musculaire et la gravité de ses conséquences sur les capacités motrices varient d'un type d'amyotrophie spinale proximale liée à **SMN1** à l'autre.

Du fait de ces différences, il est important que les médecins et les chercheurs disposent d'une classification fiable, en particulier pour les essais cliniques : la mise en évidence de l'efficacité d'un traitement n'est possible que si les participants à l'essai présentent des symptômes similaires.

- La classification actuelle distingue **quatre types** d'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*. Cette classification est basée sur deux critères : l'âge d'apparition des symptômes et le niveau de capacités motrices maximales atteintes par la personne.

Elle ne reflète pas toujours la réalité de chaque enfant et de chaque adulte atteint d'amyotrophie spinale.

Les 4 types de SMA

- Le **type I** (ou amyotrophie spinale infantile de type I ou SMA de type I ou encore maladie de Werdnig-Hoffmann) commence précocement, avant l'âge de 6 mois et parfois même dès la naissance. Sans traitement de fond, l'enfant n'acquiert jamais la position assise de manière autonome.

Certains experts font la distinction entre la forme très précoce de la maladie se manifestant avant la naissance par une diminution des mouvements du fœtus (type 0), la forme débutant entre la naissance et 3 mois (type I) et la forme débutant après 3 mois (type I bis). D'autres lui préfèrent une classification basée sur 3 lettres (A, B et C) correspondant *grosso modo* aux mêmes sous-types.

- Le **type II** (ou amyotrophie spinale infantile de type II ou SMA de type II) a un début plus tardif, après l'âge de 6 mois mais avant celui de 18 mois. L'enfant a été capable de se tenir assis seul mais, en l'absence de traitement de fond, n'acquiert pas la marche.
- Dans le **type III** (ou SMA de type III, aussi appelée maladie de Kugelberg-Welander), les troubles commencent après l'âge de 18 mois (marche acquise), généralement avant l'âge de 6 ans.
- Dans le **type IV**, les symptômes débutent à l'âge adulte par des difficultés à la marche.


 SOMMAIRE


 TABLE DES MATIÈRES

- Certains spécialistes de la maladie proposent une classification reposant uniquement sur le **maximum des capacités motrices** de la personne. Elle reflète mieux l'évolution variable de la maladie au cours des premières années de vie.

Cette classification distingue les personnes :

- « *non sitters* » qui n'ont jamais pu ni s'asseoir ni marcher tout seul,
- « *sitters* » qui ont été capables de se tenir assis seules, mais pas de marcher,
- « *walkers* » qui ont acquis la marche.

Une association engagée

En France, l'**AFM-Téléthon**, une association de malades et de parents de malades, soutient la recherche dans l'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1* et accompagne les familles concernées par cette maladie.

- Le **Groupe d'intérêt Amyotrophies spinales** réunit des personnes concernées par les différentes formes d'amyotrophie spinale et joue un rôle important de soutien et d'entraide, mais aussi de recueil des connaissances sur ces pathologies.
- Professionnels des **Services Régionaux**, les Référents du parcours de santé vous aident à trouver et mettre en œuvre, avec vous, des réponses à vos préoccupations (suivi médical, aide humaine, intégration scolaire, emploi...) et vous accompagnent dans vos démarches (recherche de consultations spécialisées de proximité, constitution de dossiers, recherche d'établissements, acquisition de matériels, demande de financements...).
- Les **Délégations** sont des équipes départementales de bénévoles concernés par l'une ou l'autre des maladies neuromusculaires. Elles assurent une proximité et un lien auprès des familles, défendent les droits des malades, participent à la diffusion d'information sur les maladies neuromusculaires et les actions menées par l'AFM-Téléthon dans les domaines de la recherche et de l'aide aux familles.



Leurs coordonnées sont disponibles :

- auprès de l'**Accueil Familles AFM-Téléthon**, un accueil téléphonique à votre écoute, qui peut vous orienter vers les interlocuteurs les plus à même de vous répondre au sein de l'AFM-Téléthon ou en dehors.

☎ 0 800 35 36 37 (N° Vert)

- sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Nos services de proximité



Une **maladie** est dite **rare** quand elle touche moins d'une personne sur 2 000. Les maladies rares font l'objet d'une politique de santé publique commune dans les domaines de la recherche, de l'information et de la prise en charge.

WEB www.orphanet.fr

WEB <http://www.eurordis.org/fr> > Les maladies rares

WEB [Les maladies rares, organisation des soins](#), Ministère des solidarités et de la santé

Les **registres de patients** sont des recueils centralisés de données médicales concernant des personnes atteintes par une même maladie. Ces données sont fournies, avec l'autorisation de celles-ci dans le respect du secret professionnel, par les médecins qui les suivent. Les registres permettent de mieux connaître l'évolution et la répartition de la maladie et d'en améliorer la prise en charge.

L'amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1* est-elle fréquente ?

L'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1* (SMA) est une *maladie rare*.

- Le nombre de nouveaux cas par an (*incidence*) est estimé à 1 enfant atteint pour 10 000 naissances. Sur la base de 800 000 naissances annuelles en France, 80 à 100 enfants atteints de SMA naîtraient ainsi chaque année sur le territoire national, tous types (I, II, III ou IV) confondus.
- L'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1* se rencontre sous toutes les latitudes et dans toutes les populations. Sa *prévalence* est nettement plus élevée dans les zones de forte endogamie.
- Des études montrent que, parmi les personnes atteintes d'amyotrophie spinale proximale, celles atteintes du type I seraient les plus nombreuses (50 à 60% selon les études).

Un nombre encore imprécis

Il n'existe pas à ce jour de *registre* national exhaustif de *malades* recensant les personnes atteintes d'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*. D'après les données des centres spécialisés dans les maladies neuromusculaires et celles des associations de malades, on peut toutefois estimer à 1 200 le nombre de personnes atteintes de SMA vivant en France en 2018.

- Contrairement à l'amyotrophie spinale proximale de type I et de type II qui sont facilement identifiables, il est possible que certaines personnes atteintes d'amyotrophie spinale proximale de type III ou IV ne soient pas diagnostiquées comme telles, au moins dans un premier temps, ou qu'elles ne soient pas suivies dans des consultations spécialisées et donc ne soient pas recensées.

Faire préciser ou réviser son diagnostic en pratique

Le gène *SMN1* a été identifié en 1995. Il est donc possible d'actualiser un diagnostic ancien pour lequel aucune anomalie génétique n'avait pu être identifiée à l'époque. Si ce diagnostic n'a pas été reconsidéré depuis plusieurs années, il est important de reprendre contact avec le médecin qui a fait le diagnostic ou de prendre rendez-vous auprès d'une consultation spécialisée « Maladies neuromusculaires » pour compléter la démarche diagnostique.

Moins de 3% de la population porte l'anomalie impliquée

L'amyotrophie spinale proximale est liée à des anomalies au niveau du *gène SMN1*.

- Il est possible d'avoir une anomalie sur ce gène sans développer la maladie. En effet, dans notre *génom*e, les gènes sont présents en deux exemplaires, une anomalie d'un exemplaire du gène *SMN1* peut donc être compensée par l'autre exemplaire du gène *SMN1* exempt de toute anomalie.
- On estime qu'entre 1 personne sur 80 et 1 personne sur 40 serait porteuse d'une anomalie au niveau de l'un de ses deux exemplaires du gène *SMN1* sans aucun signe d'amyotrophie spinale proximale (on parle de « porteur sain »). Autrement dit, 1,25% à 2,5% de la population générale aurait l'un de ses deux exemplaires du gène *SMN1* défectueux.



La consanguinité augmente le risque

Si l'amyotrophie spinale proximale se rencontre dans toutes les populations, elle est particulièrement fréquente dans les pays ou zones à forte *consanguinité* : Maghreb, Moyen-Orient et sous-continent indien pour ne citer que les mieux étudiés. La fréquence des personnes porteuses d'une anomalie génétique au niveau d'un *gène SMN1* y est particulièrement élevée et la consanguinité augmente d'autant le risque d'apparition de la maladie.

La **consanguinité** désigne le degré de parenté entre deux personnes ayant un ancêtre commun. C'est un facteur de risque de transmettre une même anomalie génétique à la fois par le père et par la mère : les deux parents étant membres de la même famille, une partie de leur génome est identique.

SOMMAIRE



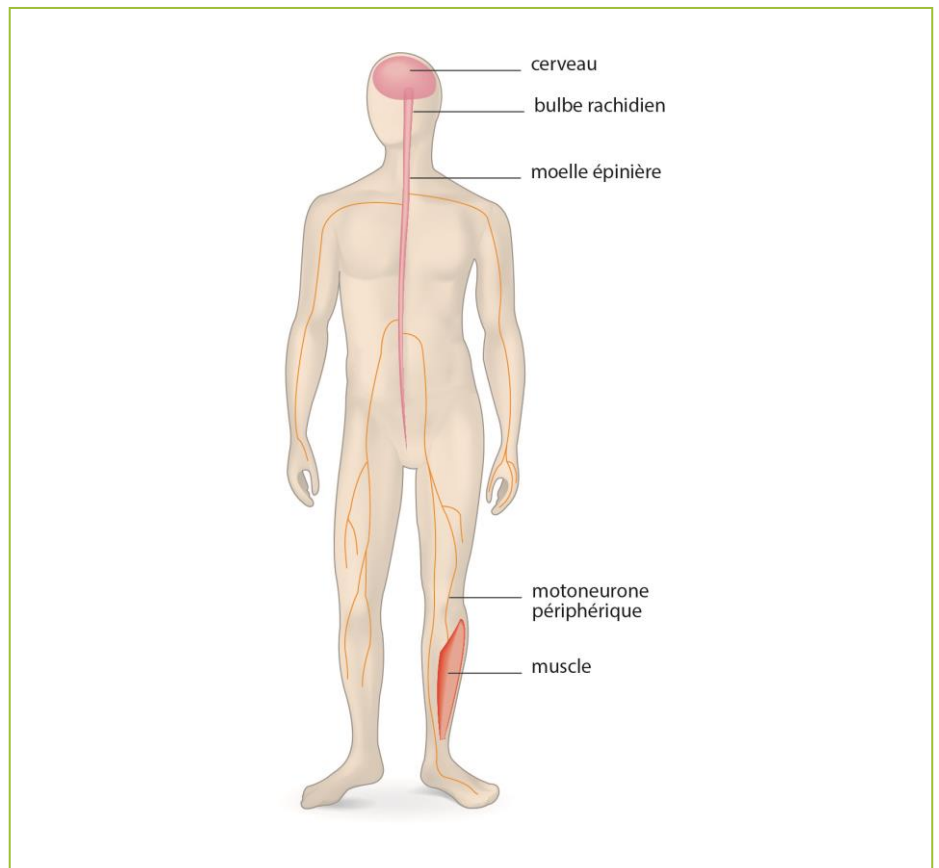
TABLE DES MATIÈRES

À quoi l'amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 est-elle due ?

Les **maladies génétiques** sont dues à des anomalies de l'ADN, c'est-à-dire de l'information qui détermine le fonctionnement biologique de notre organisme. Cette information est présente dans nos cellules sous forme de chromosomes. Elle nous est transmise par nos parents et nous la transmettons à nos enfants. C'est pourquoi les maladies génétiques sont souvent familiales : il peut y avoir plusieurs membres d'une même famille atteints.

L'**amyotrophie spinale** proximale liée à SMN1 (SMA) est une **maladie** d'origine **génétique**. Elle est due à une **dégénérescence** des motoneurones périphériques, ces cellules nerveuses spécialisées chargées de transmettre l'influx nerveux depuis la moelle épinière jusqu'aux muscles.

Les fibres musculaires ne résistent pas à la disparition de leur innervation. La diminution du nombre de fibres musculaires entraîne un manque de force et une fonte musculaire (**amyotrophie**).



Les **motoneurones périphériques** relient le système nerveux central (cerveau, moelle épinière...) aux muscles. C'est le cerveau qui émet l'ordre de mouvement. Cet ordre est transmis au motoneurone périphérique, qui l'achemine jusqu'au muscle, lequel se contracte.

- L'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 n'est pas due à un microbe (bactérie ou virus) : elle ne « s'attrape » donc pas. Certains parents mettent parfois en relation le début des **symptômes** avec un épisode grippal ou une vaccination mais aucun lien de ce type n'a été démontré jusqu'à présent.
- L'amyotrophie spinale proximale est due à des anomalies dans le **gène SMN1**, localisé sur le **chromosome 5**. L'apparition de ces anomalies de l'ADN est due au hasard. La connaissance des lois de l'hérédité permet d'évaluer le risque de survenue de cette maladie génétique dans une famille.
- Le gène SMN1 code une **protéine** cruciale, la protéine de survie des motoneurones, également appelée SMN pour *Survival Motor Neuron*. Dans l'amyotrophie spinale proximale :



- soit le gène *SMN1* est complètement absent (90% des cas) : une *délétion* a entraîné la disparition du gène ;
 - soit le gène *SMN1* présente une anomalie génétique (10% des cas).
- Dans les deux cas, cela entraîne l'arrêt de la fabrication de la protéine SMN.

Une **délétion** est un type d'anomalie génétique correspondant à la perte d'un fragment d'ADN plus ou moins grand (de quelques nucléotides à un gène entier, voire plus).

J'ai lu qu'il était possible de produire la protéine SMN à partir d'un autre gène que le gène *SMN1*. De quoi s'agit-il ? Est-ce possible chez tout le monde ?

- À côté du gène *SMN1* existe un second gène quasiment identique appelé *SMN2*. Du fait d'une légère différence entre ces deux gènes, le gène *SMN2* ne permet pas une production de protéine SMN suffisante pour pallier l'absence de production de protéine SMN due à un gène *SMN1* altéré.
- Le nombre de copies du gène *SMN2* est variable d'un individu à l'autre. Comme dans la population générale, il peut aller de 1 à 6 chez les personnes atteintes d'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*. En général, moins le nombre de copies du gène *SMN2* est important, plus la maladie est grave. Cette dernière règle n'est cependant pas toujours vérifiée.

Rôle de la protéine SMN

La protéine de survie des motoneurones (SMN) est présente dans toutes les cellules de l'organisme. On ne comprend pas encore parfaitement pourquoi, dans l'amyotrophie spinale liée à *SMN1*, seuls les motoneurones périphériques sont affectés par l'absence de la protéine SMN.

De même, les fonctions de cette protéine ne sont pas encore toutes connues, même si l'on sait que celle-ci joue un rôle dans la synthèse des protéines, le transport cellulaire et l'*apoptose*.

SMN et synthèse des protéines

La protéine SMN intervient dans la fabrication des protéines, notamment au niveau de la maturation des *ARN messagers* (épissage). Les ARN messagers sont copiés à partir des gènes pour servir de « plans de montage » aux protéines.

Dans le noyau des cellules, la protéine SMN forme des structures appelées les « gems », pour *gemini of Cajal bodies* (CBs). Les gems et les CBs sont des structures étroitement liées jouant un rôle important dans le métabolisme complexe des ARNs. Le nombre de gems est diminué dans l'amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1*.

SMN et transport cellulaire

La protéine SMN est aussi impliquée dans le transport de molécules et même d'*organites* le long de l'*axone*. Ce transport s'effectue dans les deux sens entre le corps cellulaire du motoneurone et l'interface entre nerf et muscle appelée *jonction neuromusculaire*.

SMN et apoptose

L'*apoptose* correspond à la mort cellulaire physiologique, un phénomène qui se déroule de manière ordonnée en plusieurs étapes et au terme desquelles l'ensemble de la cellule et de son contenu est éliminé sans que les cellules avoisinantes soient endommagées. L'*apoptose* est en équilibre



L'**axone** est le prolongement du neurone qui conduit l'influx nerveux jusqu'à un autre neurone ou un organe.

La **jonction neuromusculaire** est la zone de communication entre le motoneurone par qui le signal de contraction (influx nerveux) arrive et le muscle qui se contracte sous l'impulsion de l'influx nerveux.

constant avec la multiplication des cellules pour assurer le renouvellement cellulaire.

Plusieurs travaux ont aussi mis en évidence un rôle anti-apoptotique de la protéine SMN favorisant ainsi la survie des motoneurones.

La faiblesse des muscles entraîne l'apparition de rétractions musculaires.

La dégénérescence des motoneurones et la diminution du nombre de fibres musculaires se manifestent par une diminution de force musculaire.

- Ce manque de force rend les mouvements moins amples et moins nombreux. L'utilisation d'autres muscles pour pallier la faiblesse de certains groupes musculaires modifie la gestuelle. Certains muscles s'affaiblissent plus vite ou davantage que d'autres, entraînant un déséquilibre de force.
- En l'absence de prise en charge adaptée, ces facteurs mécaniques favorisent le raccourcissement de certains muscles et de leurs tendons (*rétractions musculo-tendineuses*) ainsi que l'enraidissement progressif de certaines articulations et de leurs ligaments.

Ces rétractions sont à l'origine de *déformations orthopédiques*. En effet, avec ou sans maladie musculaire, un muscle immobilisé à cause d'une maladie (comme une myopathie) ou d'un traumatisme (nécessitant un plâtre par exemple) a tendance à perdre du volume et de la force (il s'atrophie), à devenir fibreux (il perd son élasticité) et à se rétracter (il se raccourcit).

 SOMMAIRE TABLE DES MATIERES

Existe-t-il d'autres maladies dans lesquelles il y a une atteinte des motoneurones ?

Il existe d'autres maladies du motoneurone telles que la poliomyélite, la maladie de Kennedy, les amyotrophies spinales distales ou encore la sclérose latérale amyotrophique (SLA ou maladie de Charcot, à ne pas confondre avec la maladie de Charcot-Marie-Tooth). Toutes se manifestent par une diminution de force musculaire (au niveau des mains, des jambes ou des muscles permettant de parler ou d'avaler...). L'amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1* s'en distingue toutefois par certaines de ses manifestations, par son mécanisme et par son évolution.

Pour en savoir plus sur la recherche dans l'amyotrophie spinale liée au gène *SMN1* :

➤➤ [Avancées dans les amyotrophies spinales proximales, AFM-Téléthon.](#)



Comment évolue l'amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 ?

L'évolution de l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 (SMA) est extrêmement variable d'un type à l'autre de la maladie, et pour un même type, d'une personne à une autre.

En général, plus les *symptômes* apparaissent tôt (dès la naissance ou dans les tout premiers mois de vie dans la SMA de type I par exemple), plus l'évolution spontanée de la maladie est sévère. Toutefois, l'évolution de l'amyotrophie spinale proximale est particulière à chacun.

▪ Au moment du diagnostic et dans les premiers temps de la *prise en charge médicale*, il est impossible pour les équipes médicales de prévoir précisément comment va évoluer la maladie à moyen et long terme, ni même quel sera l'effet d'un éventuel traitement de fond (*nusinersen [Spinraza®]*, *onasemnogene abeparvovec-xioi [Zolgensma®]*).

Plusieurs types de SMA dans une famille, c'est possible

Il n'est pas exceptionnel que, parmi les membres d'une même famille, certains soient atteints d'une amyotrophie spinale proximale de type III alors que d'autres présentent une amyotrophie spinale de type II ou I.

Un rythme évolutif différent d'une personne à l'autre

- Chez certaines personnes atteintes d'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1, l'installation des paralysies se fait rapidement, puis il y a une grande stabilité de la force musculaire ensuite.
- Chez d'autres, le processus de perte de force est plus lent et évolue sur plusieurs années, en particulier dans la SMA de type III.
- Pour d'autres personnes, atteintes d'amyotrophie spinale de type II, une perte plus ou moins importante de force musculaire apparaît, après parfois plusieurs décennies de relative stabilité, dans des muscles jusque-là indemnes de toute paralysie (notamment les petits muscles des mains).

Un pronostic initial à confirmer par l'évolution

La classification de la SMA en quatre types (I, II, III et IV) basée sur des critères principalement cliniques est imparfaite. Il n'est pas exceptionnel que le diagnostic du type soit révisé chez certains patients au bout de plusieurs années d'observation.

J'ai lu que plus le nombre de copies du gène SMN2 est important, plus les manifestations de la maladie sont atténuées et moins la personne est affectée sévèrement. Qu'en est-il ?

- Le gène SMN2 est quasiment identique au gène SMN1, le gène altéré dans l'amyotrophie spinale proximale. Toutefois, le gène SMN2 ne permet de produire que très peu de protéine SMN. Le nombre de copies du gène SMN2 est variable d'un individu à l'autre, allant de 0 à 6 dans la population générale.
- Les personnes atteintes d'une amyotrophie spinale proximale ont au moins 1 copie du gène SMN2. D'une façon générale, plus le nombre de copies du gène SMN2 est élevé et plus les signes de la maladie sont atténués, même s'il existe quelques exceptions.

En général, dans l'amyotrophie spinale de type I, il y a seulement 1 ou 2 copies du gène SMN2. À l'inverse, il y a 3 à 4 copies du gène SMN2 dans

La **prise en charge médicale** d'une maladie neuromusculaire est personnalisée en fonction de la situation de la personne qui en est atteinte. Elle nécessite l'intervention d'une équipe de soins pluridisciplinaire. Le suivi régulier et adapté contribue à une bonne qualité de vie et aide à prévenir les complications et les urgences médicales.

- [Prévention et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon
- [Organisation des soins et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

la SMA de type III, et 4 à 6 copies dans la SMA de type IV. Cette règle est cependant mise en défaut dans un nombre important de cas. Par exemple, près de 20% des personnes atteintes de type I ont 3 copies du gène SMN2.

Un autre marqueur génétique, la présence du variant c859G>C du gène SMN2, aurait également un effet protecteur.

L'espérance de vie est une donnée statistique : elle n'indique pas l'âge ultime que l'on peut atteindre. C'est la durée de vie moyenne des personnes nées dans la même période de temps, avec la même maladie, en supposant que tout au long de leur existence les indicateurs de santé restent identiques à ceux observés au moment où l'espérance de vie est calculée.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Le **nusinersen** (Spinraza®) a été le premier traitement de fond de l'amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 disponible sur le marché. Il s'agit d'un fragment d'ADN (oligonucléotide anti-sens), conçu pour augmenter la production de protéine SMN à partir du gène SMN2. Ce médicament s'administre tous les quatre mois sous forme d'injections dans le liquide céphalorachidien, au niveau du bas du dos (voie intrathécale).

Évolution de l'amyotrophie spinale proximale de type I

- Dans l'amyotrophie spinale proximale néonatale (type 0 et I précoce), lorsque la faiblesse musculaire se manifeste dès la naissance ou dans les trois premiers mois de vie et qu'il existe des difficultés pour respirer, téter et avaler (atteinte *bulbaire*), l'espérance de vie peut être très limitée. La majorité de ces enfants ne survivent pas au-delà de l'âge de deux ans. La question de l'administration d'un traitement de fond par *nusinersen* dans cette situation reste débattue à ce jour. Néanmoins, la plupart des experts s'accorde sur le fait qu'un tel traitement est inutile puisque le nombre de motoneurons encore intacts, qui sont les cibles du traitement, est très, très faible.
- Les enfants atteints de SMA de type I présentent une grande faiblesse musculaire qui débute généralement dans le deuxième trimestre de vie. En l'absence de traitement de fond (*nusinersen*), l'ensemble de la musculature présente des déficits : ils gesticulent peu, ne s'assoient pas tout seul et ont des difficultés pour tenir la tête.
- Leur développement psychologique et intellectuel est préservé. Ils sont très attentifs au monde qui les entoure. Ils sont extrêmement communicatifs par leur regard notamment, et peuvent s'amuser avec des jeux légers et accessibles sans effort (plumes, cubes en mousse, ballon...).

Un cadre général et des cas particuliers

Certains enfants atteints d'une forme d'amyotrophie spinale dite de type I (au moment du diagnostic) évoluent de façon similaire aux enfants présentant une forme d'amyotrophie spinale proximale de type II : leur état reste stable et on peut même noter chez certains quelques acquisitions motrices supplémentaires. Ainsi, il y a des enfants plus âgés et même des adultes atteints de cette forme dite « de type I ». On ne peut donc pas prédire avec certitude, au début de la maladie, quelle sera son évolution.

- Dans des essais cliniques menés chez l'enfant atteint de SMA de type I, le traitement de fond par nusinersen (Spinraza®) a montré qu'il pouvait améliorer de façon significative la fonction motrice et réduire le risque de décès précoce. Néanmoins, ces améliorations ne concernent pas tous les enfants traités.

Le nusinersen étant un médicament récent (mis sur le marché fin 2016 en Europe), le recul est encore insuffisant pour connaître l'évolution sous traitement.

Évolution de l'amyotrophie spinale proximale de type II

Les personnes atteintes de SMA de type II présentent des difficultés motrices qui ont débuté entre 6 et 18 mois. Elles peuvent se tenir assises seules et se servir de leurs mains.

- Sans traitement de fond, elles sont souvent très dépendantes sur les plans moteur et respiratoire. En complément du nusinersen (Spinraza®), une prise



en charge médicale précoce et adaptée permet d'améliorer leur qualité de vie, y compris à l'âge adulte, et d'avoir une espérance de vie proche de la normale.

- Si nécessaire, l'utilisation d'un fauteuil roulant électrique dès l'âge de 18 mois permet d'explorer l'espace et de se déplacer de manière autonome comme les enfants de leur âge.
- Leur fragilité respiratoire nécessite peut nécessiter une surveillance attentive et une assistance ventilatoire au moindre doute.
- Les enfants atteints de SMA de type II sont très éveillés et apprennent souvent à parler très tôt. Ils peuvent suivre une scolarité normale, malgré les difficultés motrices qui vont nécessiter des aménagements (*projet personnalisé de scolarisation*).
- À l'âge adulte, outre des *aides techniques*, des adaptations de l'habitat et des conditions de travail (*domotique*, robotique, travail à domicile, temps partiel...) peuvent contribuer à une vie sociale et relationnelle épanouie et permettent une bonne insertion professionnelle.
- Chez l'enfant atteint de SMA de type II, le traitement de fond par nusinersen (Spinraza®) peut améliorer de façon significative la fonction motrice, notamment des membres supérieurs (pour écrire, s'alimenter, conduire le fauteuil, jouer...) et améliorer ou stabiliser la fonction respiratoire.

Comme dans la SMA de type I, ces effets bénéfiques sont toutefois variables selon les enfants et ne les concernent pas tous. La persistance de troubles bulbaires (difficultés à téter, à avaler...) sous traitement reste une préoccupation.

Le recul est encore insuffisant pour savoir avec précision quels enfants seront améliorés par le traitement, et dans quelle mesure.



Évolution de l'amyotrophie spinale proximale de type III

Les personnes atteintes de SMA de type III présentent des difficultés musculaires qui sont apparues dans l'enfance (généralement entre l'âge de 1 an et demi et celui de 6 ans).

- La gêne motrice est plus ou moins importante pour courir, sauter, monter des escaliers, marcher, se relever... Ces difficultés évoluent lentement, sur de nombreuses années et sont souvent sources d'errance diagnostique.
- Lorsque les chutes deviennent plus fréquentes, l'utilisation d'une ou deux canne(s) sécurise la marche. Un scooter pour personne avec déficience motrice ou une trottinette électrique (plus facile à accepter pour l'enfant et à mettre dans le coffre de la voiture) peut permettre de se déplacer sur de plus grandes distances.
- Vers l'âge de 30 ou 40 ans, parfois avant, certaines personnes atteintes de SMA de type III (20 à 30% selon les études) ont recours à un fauteuil roulant électrique pour se déplacer. Des adaptations (utilisation d'*aides techniques*, aménagement des conditions de travail) peuvent être nécessaires pour poursuivre la vie professionnelle.
- L'espérance de vie est normale, mais un suivi médical régulier (en particulier respiratoire) reste nécessaire tout au long de la vie.



Évolution de l'amyotrophie spinale proximale de type IV

Dans les cas de SMA à révélation plus tardive (type IV), la maladie évolue en général de façon très lente, voire pas du tout.

Il est exceptionnel que le déficit musculaire conduise à une dépendance motrice importante ou à une atteinte respiratoire sévère.

[SOMMAIRE](#)[TABLE DES MATIÈRES](#)



Comment l'amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1* se transmet-elle ?

L'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1* est une maladie génétique : elle est liée à une anomalie située dans le gène *SMN1* sur le chromosome 5. Tout le monde possède deux exemplaires du gène *SMN1*, chacun étant hérité d'un de ses parents.

L'amyotrophie spinale proximale se transmet sur le mode *autosomique récessif*.

La transmission autosomique récessive

Pour que l'amyotrophie spinale proximale se manifeste, il faut que chacun des deux exemplaires du gène *SMN1* comporte une anomalie génétique.

- Chaque parent d'une personne atteinte d'amyotrophie spinale proximale est lui-même porteur d'une anomalie génétique sur un de ses exemplaires du gène *SMN1* sans présenter de manifestation de la maladie : c'est pourquoi elle est dite récessive. Les parents sont dits hétérozygotes ou encore « porteurs sains ».

- Lorsque les deux parents sont porteurs d'une anomalie génétique sur un de leurs exemplaires du gène *SMN1*, qu'ils aient déjà eu un enfant atteint de SMA ou pas, il y a, à chaque grossesse, un risque de 25% (1 sur 4) que l'enfant à naître (garçon ou fille) reçoive l'anomalie génétique en deux exemplaires (un de chaque parent) et soit malade.

- La consanguinité (cousins germains, ou plus éloignés) augmente le risque que les deux membres d'un couple soient porteurs d'une anomalie génétique au niveau du gène *SMN1*, et donc aussi le risque de survenue de la maladie dans la famille.

Il peut y avoir, du fait de la consanguinité, des familles où la maladie est présente à chaque génération (les généticiens parlent de pseudo-dominance).

- Si un seul parent est porteur d'une anomalie sur un de ses exemplaires du gène *SMN1*, il n'y a pas de risque *a priori* que ses enfants développent une amyotrophie spinale proximale, mais ceux-ci auront un risque de 50% (1 sur 2) d'être eux-mêmes porteurs d'une anomalie génétique sur un de leurs exemplaires du gène *SMN1* (porteur sain).

Les **chromosomes** sont de fins bâtonnets visibles au microscope dans le noyau des cellules qui sont en train de se diviser. C'est dans les chromosomes que se situe le support de l'information génétique : l'ADN. Les cellules de l'être humain, comportent 23 paires de chromosomes (soit 46 chromosomes). Vingt-deux paires sont constituées de 2 chromosomes identiques, appelés autosomes. La vingt-troisième paire est constituée des chromosomes sexuels, XX chez la femme et XY chez l'homme.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

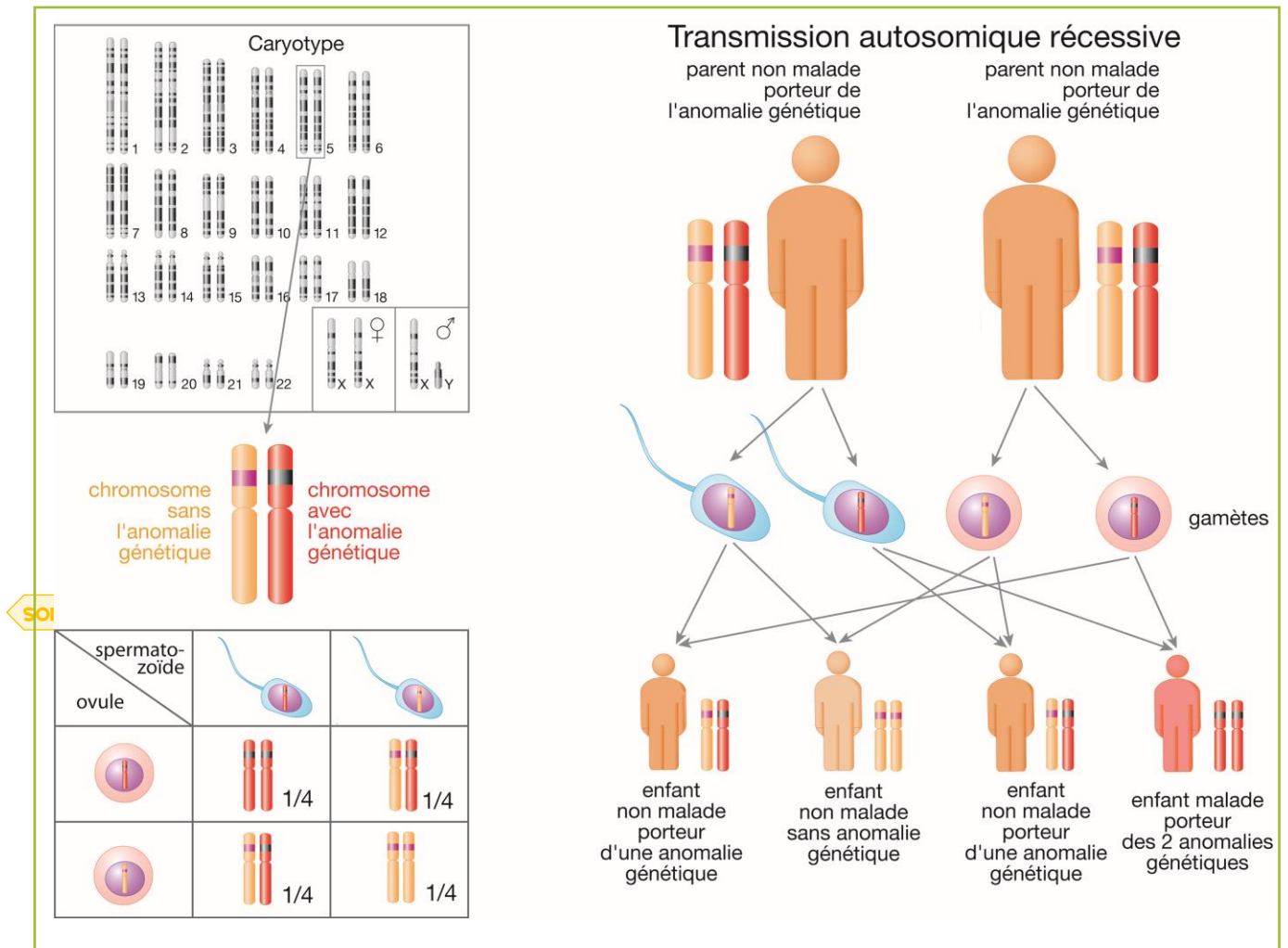
Puisque l'anomalie génétique en cause dans la SMA est connue et qu'il existe un traitement de fond, pourquoi ne recherche-t-on pas la maladie chez tous les nouveau-nés ?

La recherche systématique d'une maladie à la naissance, chez tous les bébés, correspond à ce que l'on appelle le « dépistage néonatal ».

En France, un tel dépistage est instauré à ce jour pour cinq maladies seulement : la phénylcétonurie (depuis 1972), l'hypothyroïdie congénitale (1978), l'hyperplasie congénitale des surrénales (1995), la drépanocytose (1989 en Outre-Mer et 1995 en métropole) et la mucoviscidose (2002).

Le troisième Plan national maladies rares, qui couvre la période 2018-2022, prévoit d'augmenter le nombre de maladies dépistées à la naissance et d'accélérer la mise en œuvre de nouveaux dépistages néonataux. Pour l'heure, cette extension du dépistage néonatal ne devrait pas concerner la SMA. Le sujet fait encore débat, notamment parce que lorsqu'un nouveau-né est dépisté comme porteur d'anomalies

génétiques responsables de la SMA, il est encore difficile de prédire avec certitude s'il développera la maladie très tôt dans l'enfance (type I) ou de façon plus tardive (type II ou III), voire à l'âge adulte (type IV). Lui administrer un traitement de fond contraignant dès la petite enfance et pendant des années soulève de nombreuses questions d'ordres médical, économique et surtout éthique.



Transmission autosomique récessive.

Le génome de chaque être humain est réparti sur 23 paires de chromosomes, 22 homologues deux à deux et identiques dans les deux sexes, les autosomes, et deux chromosomes sexuels. Les deux autosomes d'une même paire portent les mêmes gènes, aux mêmes emplacements, mais les 2 copies du gène peuvent exister sous deux versions différentes.

Une maladie génétique liée à un défaut d'un gène situé sur un autosome est dite autosomique et peut toucher indifféremment des individus de sexe féminin ou de sexe masculin.

Une personne atteinte de maladie autosomique récessive a une anomalie génétique dans chacune de ses deux copies du gène (transmission récessive).

Chacun des parents possède une anomalie génétique sur une seule de ses deux copies du gène et n'exprime pas la maladie. A chaque grossesse, ils ont 1 risque sur 4 d'avoir un enfant malade et 1 risque sur 2 d'avoir un enfant porteur de l'anomalie génétique en cause (mais non malade).

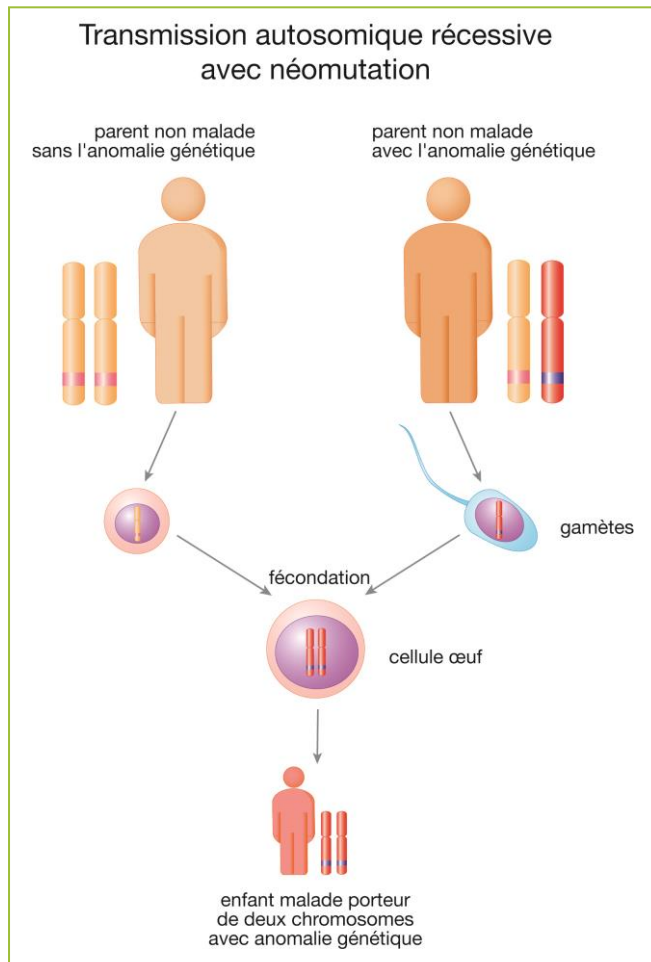
Si l'enfant n'hérite pas de l'anomalie, la transmission est interrompue dans cette branche de la famille.

- Il n'est pas exceptionnel que parmi les membres d'une même famille, certains soient atteints d'amyotrophie spinale proximale de type III alors que d'autres présentent une amyotrophie spinale de type II (plus rarement, de type I).



Une génétique parfois plus complexe

De rares *néomutations* (ou *mutations de novo*) ont été observées dans certaines familles atteintes d'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*. Une anomalie génétique n'est alors retrouvée que chez un seul des parents. La deuxième anomalie est apparue lors de la formation du futur bébé.

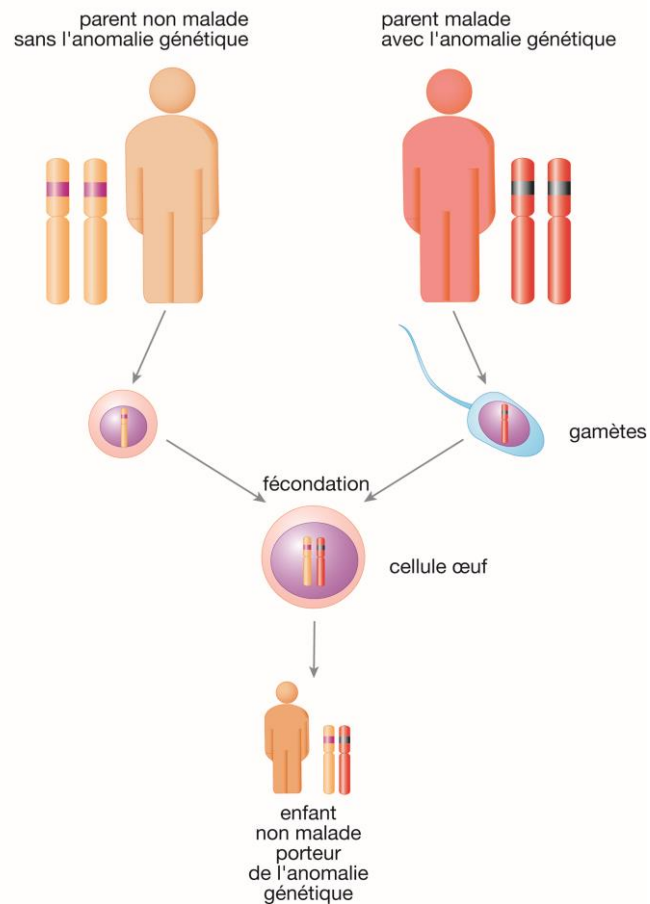


Risque pour la descendance

Pour les personnes atteintes d'amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1* qui désirent fonder une famille, le risque qu'un de leurs enfants soit lui aussi atteint de SMA dépend du statut génétique de leur partenaire.

- Si le partenaire est lui-même porteur d'une anomalie au niveau d'un de ses exemplaires du gène *SMN1*, le risque de récurrence est de 50% à chaque grossesse (1 sur 2).
- En revanche, si les deux exemplaires du gène *SMN1* du partenaire sont exempts de toute anomalie, tous les enfants seront indemnes et porteurs d'un exemplaire du gène *SMN1* avec anomalie, lequel pourra être transmis à leur descendance (sauf si une *néomutation* apparaît (2% des cas), auquel cas l'enfant pourrait être atteint de SMA).

Transmission autosomique récessive descendance d'un parent malade (homozygote)



SOMMAIRE

TABLE DES MATIÈRES

Le **conseil génétique** s'adresse aux personnes confrontées à une maladie d'origine génétique qu'elles soient elles-mêmes atteintes ou qu'un de leur proche soit atteint. Le but est de renseigner la personne sur le risque qu'elle a de développer et/ou de transmettre la maladie dans l'avenir et d'évaluer les possibilités de diagnostic prénatal ou préimplantatoire et de dépistage des individus à risque (diagnostic pré-symptomatique). La consultation du conseil génétique est souvent entreprise avant un projet de procréation, mais elle peut l'être aussi sans lien direct avec celui-ci, pour lever une inquiétude sur son propre statut génétique.

➤➤ [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Transmission autosomique récessive.

Une personne atteinte de maladie autosomique récessive a une anomalie génétique dans chacune de ses deux copies du gène (transmission récessive). Si son partenaire ne présente pas d'anomalie génétique pour la même maladie, aucun de leurs enfants ne sera malade, mais ils seront tous porteurs de l'anomalie génétique sur un exemplaire de leur chromosome.

Évaluer le risque de transmission

L'appréciation du risque de transmission de l'amyotrophie spinale proximale dans une famille donnée se fait lors d'une consultation de *conseil génétique*.

Le médecin généticien, ou le conseiller en génétique, identifie la manière dont la maladie s'est transmise parmi les membres d'une famille en établissant un arbre généalogique retraçant la répartition dans la famille des personnes chez qui la maladie a été diagnostiquée ou est suspectée (enquête généalogique).



Dans quelles circonstances fait-on le diagnostic d'amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 ?

Grâce à une meilleure connaissance de la maladie et depuis l'accès généralisé au *test génétique* de confirmation diagnostique de l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1, on sait que la maladie peut se manifester de manière plus variée que ce que l'on pensait auparavant.

Dans tous les cas de figure, l'amyotrophie spinale proximale est diagnostiquée chez une personne (fille ou garçon) qui présente une **faiblesse musculaire**, et ce quel que soit l'âge.

Chez un nourrisson ou un jeune enfant

Dans l'immense majorité des cas, les difficultés musculaires apparaissent chez un enfant en bas âge.

- Alors qu'aucune gêne n'a été remarquée à la naissance et dans les premières étapes du développement, l'enfant va présenter des difficultés motrices. Celles-ci peuvent être d'installation rapide, sur quelques semaines ou mois. L'enfant est en quelque sorte stoppé dans son développement moteur.

- Dans l'amyotrophie spinale proximale de type I, ces paralysies s'installent avant le 6^{ème} mois et l'enfant n'a pas le temps d'acquérir la station assise.

- Dans l'amyotrophie spinale proximale de type II, elles surviennent classiquement entre 6 et 18 mois. L'enfant n'a pas le temps d'acquérir la marche.

- Plus rarement, c'est une complication respiratoire (une *pneumopathie* d'origine infectieuse) qui révèle la maladie, les difficultés motrices de l'enfant pouvant avoir été au second plan des préoccupations de la famille et/ou du médecin.

- Exceptionnellement, le diagnostic d'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 est fait pendant la grossesse. L'échographiste et/ou l'obstétricien détectent chez la femme enceinte un *syndrome d'immobilité fœtale* (le bébé ne bouge pas suffisamment dans le ventre de la mère) traduisant un début très précoce de l'atteinte des *motoneurones*.

À la naissance, le nouveau-né est alors en état de grande *hypotonie* laquelle peut requérir un transfert en réanimation dans une unité de néonatalogie, en raison d'une atteinte respiratoire. Certains auteurs emploient le terme d'amyotrophie spinale proximale de type 0 pour désigner cette forme très précoce et très rare.

Chez l'enfant ou l'adolescent

La maladie peut être diagnostiquée plus tardivement, après l'acquisition de la marche (amyotrophie spinale proximale de type III). Chez ces enfants, l'âge d'acquisition de la marche a pu, d'ailleurs, être retardé au-delà de 18 mois.

- L'enfant ou plus rarement l'adolescent est amené à la consultation à cause de difficultés à la course, à la montée des escaliers ou à la marche, avec des chutes souvent fréquentes.

Le **diagnostic d'une maladie neuromusculaire** repose sur un interrogatoire médical, un examen clinique et des examens complémentaires, dont les résultats orientent les analyses génétiques. L'évolution des connaissances sur les maladies neuromusculaires et les progrès des technologies, qu'il s'agisse de l'imagerie ou du séquençage nouvelle génération pour étudier l'ADN, augmentent les chances de parvenir à un diagnostic précis.

➤ [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Les **dystrophies musculaires des ceintures** (ou myopathies des ceintures) se manifestent par une diminution progressive de la force des muscles du bassin (ceinture pelvienne) et des muscles des épaules (ceinture scapulaire). Elles constituent un ensemble de maladies musculaires qui diffèrent, parfois beaucoup, les unes des autres. Ce sont des maladies d'origine génétique, dues à des anomalies de l'ADN. Les différents gènes en cause dans les myopathies des ceintures perturbent le bon fonctionnement des cellules musculaires.

➤➤ AFM-Téléthon > Concerné par la maladie > Myopathie des ceintures

- Des examens médicaux approfondis (test génétique en particulier) sont nécessaires pour établir le diagnostic d'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*, les signes de la maladie pouvant faire évoquer une *myopathie des ceintures*. Dans ces situations, un électromyogramme (EMG) peut aider à orienter le diagnostic vers la SMA.

Chez un adulte

Les médecins peuvent aussi être amenés à diagnostiquer une amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1* chez des personnes adultes. La limite communément admise - et quelque peu arbitraire - pour parler d'amyotrophie spinale proximale de l'adulte (ou SMA de type IV) est un début des *symptômes* au-delà de 20 ans.

- La personne consulte généralement pour des troubles lentement progressifs de la marche (démarche dandinante, difficultés à monter les escaliers...) alors qu'elle a eu une enfance strictement normale du point de vue moteur. L'*électromyogramme* (EMG) permet d'évoquer le diagnostic d'atteinte du *motoneurone*.
- Cette dernière situation se rapproche de celle rencontrée en cas de révision de diagnostic. Il arrive en effet que certaines personnes aient reçu, longtemps auparavant, un diagnostic erroné ou imprécis de maladie neuromusculaire (ou tout simplement de « myopathie » sans plus de précision).

Ceci est d'autant plus vrai lorsque ce diagnostic a été porté avant la fin des années 1990, la période de développement du test génétique de l'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*.

Avant tout symptôme

Il arrive, très exceptionnellement, de porter le diagnostic d'amyotrophie spinale proximale à un moment où la personne ne se plaint encore de rien. On parle alors de *diagnostic pré-symptomatique*, qui est étroitement encadré par la législation.

- La question peut se poser dans certaines familles déjà éprouvée par la naissance d'un enfant atteint, pour ses frères et sœurs mineurs.
- Cette situation est proche de celle, particulière et pour l'instant débattue, du dépistage systématique à la naissance de l'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*.



Comment affirme-t-on le diagnostic d'amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 ?

Si après son *examen clinique* le médecin suspecte une amyotrophie spinale proximale liée à SMN1, il propose des examens complémentaires pour écarter d'autres maladies et conforter son diagnostic.

▪ Dans un premier temps, le médecin, au cours d'un examen clinique minutieux, se fait une opinion sur le diagnostic de la maladie en observant certains signes évocateurs chez un nourrisson, un jeune enfant, un adolescent ou encore un adulte présentant une faiblesse musculaire.

L'existence de petits tremblements fins et spontanés (*fasciculations*), en particulier au niveau de la langue, suggère une atteinte de la *moelle épinière* (au niveau de la corne antérieure). Les *réflexes ostéotendineux* sont généralement absents, sauf chez certaines personnes atteintes d'une amyotrophie spinale proximale de type III ou IV.

L'atteinte est purement motrice. Aucun trouble de la sensibilité ou du développement cognitif n'est décelable : le contact avec le nourrisson ou le jeune enfant est préservé, en d'autres termes l'interaction avec le médecin ou l'entourage est bonne et l'enfant paraît bien « éveillé » pour son âge. Il est capable de rire ou d'exprimer, par sa mimique, des émotions, et le cas échéant de jouer.

▪ Le *test génétique* permet d'obtenir un diagnostic de certitude dans des délais très courts. Il est souvent réalisé d'emblée.

Cependant, dans quelques cas, le médecin prescrit dans un premier temps des examens complémentaires pour orienter son diagnostic : *dosages des enzymes musculaires, électromyogramme*. La *biopsie musculaire* n'a plus lieu d'être de nos jours sauf si le résultat du test génétique est ambigu.

Une **fasciculation** est une contraction involontaire et localisée, visible à la surface d'un muscle. Elle traduit la contraction d'un petit groupe de fibres musculaires, dépendant d'un même motoneurone.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Les examens médicaux chez l'enfant en pratique

Les examens médicaux peuvent faire peur, surtout à un enfant. Pour le rassurer et l'aider à mieux maîtriser ses sensations pendant l'examen, expliquez-lui comment cela va se passer, ce qui risque d'être désagréable (piqûre...) ou impressionnant (appareil bruyant...).

- Demandez à l'équipe soignante s'ils ont des documents (livre, bande-dessinée, vidéo, poupée...) pour aborder simplement les différents examens.
- Si vous êtes près de lui pendant l'examen, faites-en sorte qu'il vous voie, tenez-lui la main, parlez-lui. C'est très rassurant.
- Indiquez aux soignants ce que votre enfant aime (le sport, le cinéma, les animaux, le dessin...), ce qui le rassure (son doudou, une tétine, une chanson...) et ce qu'il redoute, surtout s'il a des difficultés de communication ou s'il est en situation de handicap.
- Prévenez l'équipe médicale si votre enfant a mal vécu un soin antérieur. Il aura d'autant plus besoin d'être rassuré s'il en a gardé un mauvais souvenir.
- Les services de pédiatrie utilisent des protocoles pour minimiser le stress et la douleur des enfants (hypnose, gaz MEOPA, crème Emla®...) lors des examens médicaux.

Pour en savoir plus :

WEB <http://www.sparadrap.org/> : site internet de l'association Sparadrap pour les enfants malades ou hospitalisés

Du sucré pour calmer la douleur

Chez les bébés de moins de 4 mois, la succion d'un produit sucré peut diminuer voire supprimer la douleur provoquée par une prise de sang, une vaccination ou une ponction lombaire.

C'est pourquoi deux minutes avant de réaliser ce type de soins, certaines équipes déposent sur la pointe de la langue des tout-petits quelques gouttes d'une solution sucrée (glucose ou saccharose) avant de leur faire téter une tétine pendant toute la durée du prélèvement ou de l'injection. Cette méthode est utilisée en complément des autres moyens de lutter contre la douleur, comme la crème anesthésiante Emla®.

Le **dosage des enzymes musculaires** consiste à mesurer la quantité d'enzymes musculaires présentes dans le sang. Lorsque des cellules musculaires sont abîmées ou détruites, certaines enzymes, principalement la créatine phosphokinase (CPK), l'aldolase et la lactico-déshydrogénase (LDH) sont libérées dans la circulation sanguine. Un taux élevé de CPK dans le sang est le signe d'une lésion musculaire, dont l'origine peut être une maladie neuromusculaire, un traumatisme musculaire ou même une activité physique intense.

➤ ➤ [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE TABLE DES MATIÈRES

L'**électromyogramme (EMG)** est un examen qui consiste à recueillir à l'aide de fines aiguilles - servant d'électrodes - implantées dans le muscle, les signaux électriques transmis par les nerfs ou émis par les fibres musculaires au repos, pendant et après un mouvement.

➤ ➤ [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Parfois des examens d'orientation

Une des premières étapes diagnostiques en présence de *symptômes* musculaires consiste à mesurer le taux dans le sang d'une enzyme musculaire : la créatine kinase (CK ou CPK pour créatine phospho-kinase). En effet, lorsque les cellules musculaires « souffrent », elles ont tendance à libérer dans la circulation sanguine une grande quantité de créatine kinase.

▪ Dans l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1, le *dosage des enzymes musculaires* montre des CPK généralement peu élevées, témoignant d'un processus de perte des *fibres musculaires* peu actif. Cet examen permet ainsi d'éliminer d'autres maladies neuromusculaires (dystrophies musculaires, *myopathies congénitales*, *myopathies inflammatoires*...), notamment en cas d'amyotrophie spinale de type III et de formes atypiques de la maladie.

Le dosage des enzymes musculaires en pratique

Le dosage des enzymes musculaires nécessite une prise de sang réalisée sans garrot. Il est important de ne pas avoir fait d'effort violent, ni d'avoir passé d'électromyogramme dans les 24 à 48 heures précédant la prise de sang (cela entraîne une élévation transitoire des enzymes musculaires).

▪ L'*électromyogramme* (EMG) est un examen parfois pratiqué lorsqu'il existe des difficultés motrices. Il consiste à enregistrer l'activité électrique de certains muscles et à mesurer la vitesse de circulation de l'influx nerveux à l'intérieur des nerfs (*vitesse de conduction*). L'analyse des tracés électromyographiques permet de savoir si les difficultés motrices sont dues à une atteinte des muscles (origine myopathique ou myogène) ou à une atteinte des nerfs (origine neuropathique ou neurogène).

Chez les personnes atteintes d'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1, l'électromyogramme, s'il est réalisé, montre que c'est le nerf, en l'occurrence le *motoneurone*, qui est primitivement touché (atteinte dite « neurogène »), la faiblesse musculaire étant secondaire à cette atteinte.

L'électromyogramme en pratique

L'électromyogramme (EMG) est réalisé à l'aide de fines aiguilles qui servent d'électrodes. Implantées dans le muscle, elles enregistrent les signaux électriques transmis par les nerfs ou émis par les fibres musculaires au repos, pendant et après la contraction d'un muscle.

- C'est un examen qui peut être désagréable (piqûre lors de l'insertion de l'aiguille, appréhension et impressions déplaisantes lors des stimulations électriques). Les équipes utilisent désormais des protocoles spécifiques pour réduire ces désagréments, à base de prémédication légère (en cas d'anxiété importante), de gaz MEOPA ou de crème Emla®.
- L'EMG dure généralement entre 30 minutes et 1 heure 30 à l'issue desquelles le médecin peut donner une première opinion. L'interprétation définitive des résultats est envoyée au médecin qui a prescrit l'électromyogramme dans les jours qui suivent.
- Il faut éviter de se passer des crèmes sur la peau avant l'EMG car cela peut perturber la captation du signal.



▪ La **biopsie musculaire** n'est utile que lorsque le médecin hésite entre plusieurs maladies neuromusculaires et, *a fortiori*, si le **test génétique** de l'amyotrophie spinale proximale liée à **SMN1** est négatif ou difficile à interpréter.

Dans les cas typiques d'amyotrophie spinale, les **fibres musculaires** observées au microscope présentent un aspect très évocateur d'une atteinte d'origine nerveuse (neuropathique) : des fibres musculaires, regroupées par paquets et correspondant au territoire innervé par un même **motoneurone** (unité motrice) sont devenues toutes petites (atrophiques). Il n'existe pas, sauf exception dans certaines formes de SMA de type III, d'aspects dystrophiques observés dans d'autres myopathies de l'enfant.

La biopsie musculaire en pratique

▪ Le plus souvent la biopsie musculaire est réalisée au cours d'une petite intervention chirurgicale sous anesthésie locale qui nécessite une hospitalisation et une surveillance de quelques heures.

Chez l'enfant, la biopsie nécessite parfois la prise de médicaments tranquillisants avant l'intervention (prémédication), voire une anesthésie générale.

▪ Il est recommandé d'éviter de prendre des médicaments anticoagulants ou de l'aspirine dans les jours qui précèdent l'intervention.

▪ La biopsie musculaire est parfois réalisée à l'aide d'une aiguille creuse sous anesthésie locale. Il n'y a pas d'intervention chirurgicale, mais la faible taille des fragments prélevés et l'absence d'orientation des prélèvements limitent son utilisation.

▪ Les prélèvements sont étudiés en laboratoire et, selon les analyses demandées, l'obtention des résultats demande de quelques semaines à quelques mois.

La **biopsie musculaire** est un examen médical qui consiste à prélever, sous anesthésie locale, un petit fragment de tissu musculaire. Les fragments de tissu musculaire prélevés sont observés au microscope. Les différentes méthodes utilisées pour préparer le tissu permettent de déceler des anomalies de la morphologie et/ou de la structure des fibres musculaires et/ou de mettre en évidence le déficit d'une protéine spécifique.

➤➤ [Diagnostic des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Un examen diagnostique

Le **test génétique** consiste à rechercher la présence d'une anomalie génétique (de type « **délétion** ») sur chacune de deux copies du **gène SMN1**.

▪ Il met en évidence chez 95 à 98% des personnes atteintes de SMA, indépendamment du type, une délétion dans chacune des copies du gène **SMN1** : le test est dit « positif » car il confirme le diagnostic. Les types I, II, III et IV présentent exactement le même type de délétion.

▪ Il arrive que le test soit « négatif », ne confirmant pas la suspicion diagnostique. La poursuite des investigations génétiques peut montrer qu'il s'agit d'une anomalie génétique autre qu'une **délétion**, qui n'a pas pu être mise en évidence par le premier test génétique.

▪ En raison de la gravité du diagnostic, les recommandations actuelles sont de confirmer par un deuxième prélèvement, analysé par le même laboratoire ou par un autre parmi la dizaine de laboratoires de biologie en France offrant cette possibilité de diagnostic.

▪ Lors du test génétique, le laboratoire quantifie également le nombre de copies du gène **SMN2**.

Une **délétion** est une anomalie génétique pour laquelle un fragment d'ADN de taille variable a disparu.

L'analyse génétique en pratique

L'analyse génétique nécessite une prise de sang à partir de laquelle l'ADN des cellules sanguines (globules blancs) est extrait puis étudié en laboratoire de génétique moléculaire. Elle est complexe et dure souvent plusieurs semaines à plusieurs mois avant d'aboutir à des résultats.

Parfois, le diagnostic d'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 est difficile à établir

Grâce au développement du *test génétique*, le diagnostic de l'amyotrophie spinale proximale est plus facile qu'auparavant. Les difficultés diagnostiques ne se posent que pour les formes atypiques (formes « frontières ») de la maladie.

- Dans les formes qui débutent à la naissance ou dans les premiers mois de vie (néonatales), le médecin peut rechercher d'autres possibilités diagnostiques en attendant les résultats du *test génétique*.

Il n'est pas rare qu'il soit amené à réaliser des tests génétiques simultanés pour différentes maladies susceptibles d'être à l'origine d'une grande *hypotonie* du nouveau-né (autres amyotrophies spinales proximales, *myopathie congénitale*, *dystrophie musculaire* congénitale, *forme congénitale de la maladie de Steinert*, *syndrome de Prader-Willi*...).

- Lorsque les difficultés motrices commencent plus tardivement, en particulier à l'âge adulte, le médecin peut être amené à envisager de nombreuses maladies neuromusculaires.

Il arrive parfois, surtout chez les personnes ayant eu un diagnostic il y a de nombreuses années, qu'un diagnostic de « myopathie » sans plus de précision, ait été donné. Le premier diagnostic posé à l'époque peut même s'avérer plus tard erroné (*myopathie des ceintures* par exemple).

Les **myopathies des ceintures** se manifestent par une perte progressive de la force des muscles du bassin (ceinture pelvienne) et des muscles des épaules (ceinture scapulaire). Les gènes engendrés par la maladie et leurs évolutions peuvent être très variables allant de formes caractérisées par une fatigabilité importante à des formes entraînant la perte de la marche.

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Myopathies des ceintures.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Faire réviser le diagnostic de sa maladie en pratique

Il est possible d'actualiser un diagnostic ancien pour lequel aucune anomalie génétique n'avait pu être identifiée à l'époque. Si ce diagnostic n'a pas été reconsidéré depuis quelques années, il est important de reprendre contact avec le médecin qui a fait le diagnostic ou de prendre rendez-vous auprès d'une consultation spécialisée « Maladies neuromusculaires » pour compléter la démarche diagnostique.

Les coordonnées de la consultation spécialisée « Maladies neuromusculaires » la plus proche de chez vous sont disponibles :

- sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-telethon.fr/services-proximite-aux-malades

- ou en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon :

 0 800 35 36 37



Deux traitements de fond innovants pour l'amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1

Les progrès des connaissances sur les mécanismes de l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 ont permis le développement de thérapies innovantes, ciblées spécifiquement sur les anomalies génétiques en cause. Moins de 20 ans se sont écoulés entre l'identification du gène SMN1 et les premiers essais cliniques.

Le nusinersen (ou Spinraza®)

- Le nusinersen (Spinraza®) a été le premier traitement spécifique de l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1. Il est disponible en France depuis fin 2016.
- Compte tenu de la nouveauté de ce traitement et de l'absence de recul sur l'importance de son efficacité dans la SMA, une *prise en charge médicale* de l'amyotrophie spinale proximale est indispensable pour prévenir et limiter les éventuelles complications de la maladie. Elle comporte la prévention et le traitement des complications, en particulier respiratoires et orthopédiques, de la maladie. Ces traitements « symptomatiques » améliorent le confort de vie des personnes atteintes d'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1.

Le premier médicament disponible

Le nusinersen (Spinraza®) est un traitement de fond de l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1. Il cible la cause de la maladie : l'absence de protéine SMN. Ce médicament est utilisé dans les hôpitaux en France depuis septembre 2016. Il a obtenu une autorisation de mise sur le marché européen en juin 2017. Au 1^{er} mars 2019, près de 7 000 personnes dans le monde ont déjà reçu ce traitement.

Un oligonucléotide antisens qui cible SMN2

Dans l'amyotrophie spinale proximale, c'est une anomalie du gène SMN1 qui entraîne l'absence de production de SMN, une protéine essentielle à la survie des motoneurons.

- Cette protéine peut également être produite à partir du gène SMN2, dont toute personne atteinte de la maladie possède au moins une copie. Le gène SMN2 diffère du gène SMN1 par un *nucléotide* seulement, mais cette différence fait que la *transcription* du gène SMN2 aboutit à la production pour environ 90% d'une forme de la protéine SMN tronquée et instable, et pour environ 10% de la forme fonctionnelle de la protéine SMN de longueur normale. Cependant, la quantité de protéine SMN fonctionnelle ainsi produite est insuffisante.
- Le nusinersen (Spinraza®) a été conçu pour tirer parti de cette voie alternative de production. C'est un *oligonucléotide antisens*, développé pour augmenter la production d'une protéine SMN fonctionnelle, de pleine longueur, à partir du gène SMN2.

La **prise en charge médicale** d'une maladie neuromusculaire est personnalisée en fonction de la situation de la personne qui en est atteinte. Elle nécessite l'intervention d'une équipe de soins pluridisciplinaire. Le suivi régulier et adapté contribue à une bonne qualité de vie et aide à prévenir les complications et les urgences médicales.

- [Prévention et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.
- [Organisation des soins et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Un **oligonucléotide antisens** est un fragment d'ARN, généralement synthétisé en laboratoire qui se lie spécifiquement à un ARN messenger naturel. La séquence de l'oligonucléotide antisens est complémentaire de celle de l'ARN messenger. Il peut ainsi modifier à un endroit précis l'ARN messenger (saut ou incorporation d'exon(s)) en intervenant à l'étape de sa maturation (l'épissage).

La **barrière hémato-encéphalique** sépare le système nerveux central (cerveau et moelle épinière) du reste de l'organisme. Elle se compose pour l'essentiel des cellules qui tapissent l'intérieur des petits vaisseaux (ou capillaires) cérébraux, étroitement soudées les unes aux autres. Les capillaires cérébraux sont eux-mêmes enveloppés dans les prolongements de cellules nerveuses (les astrocytes), qui participent à la barrière hémato-encéphalique. Cette barrière exerce un rôle protecteur pour le système nerveux central. Elle laisse passer vers le cerveau et la moelle épinière des composés utiles, comme le glucose. A contrario, elle limite ou empêche le passage de germes, de substances toxiques et de nombreux médicaments.

Un traitement **antalgique** a pour but de calmer la douleur.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

▪ Son administration se fait par une injection *intrathécale*, c'est-à-dire directement dans le liquide céphalo-rachidien, au niveau du bas du dos, comme pour une *ponction lombaire*.

Ce médicament ne peut pas être administré autrement puisque les oligonucléotides antisens ne franchissent pas la *barrière hémato-encéphalique*. Comparable à un filtre, cette barrière empêche le passage de certaines substances du sang (médicaments, toxiques...) vers le cerveau, la moelle épinière et le liquide céphalorachidien dans lequel ils baignent. Si le nusinersen était pris par la bouche ou en injection dans les veines, il n'atteindrait pas sa cible, en l'occurrence les motoneurons de la moelle épinière.

En quoi consiste une injection intrathécale ?

- Une injection intrathécale, aussi appelée intrarachidienne, intradurale, spinale ou encore sous-arachnoïdienne, permet d'administrer un produit dans le liquide céphalorachidien au niveau du conduit osseux formé par l'empilement des vertèbres (le canal rachidien) et qui protège la moelle épinière.
- La voie intrathécale est utilisée pour administrer des médicaments (nusinersen, antalgiques, antibiotiques, anticancéreux...) ou des produits de contraste lors de certains examens d'imagerie. L'injection est réalisée par un médecin, sauf exception : un(e) infirmier(e) anesthésiste a le droit d'injecter un analgésique par cette voie.
- L'aiguille choisie est la même que celle utilisée pour une ponction lombaire. Elle est le plus souvent insérée entre la 3^e et la 4^e vertèbre lombaire (L3-L4) ou entre les 4^e et 5^e vertèbres lombaires (L4-L5) pour éviter toute piqûre intempestive de la moelle épinière, laquelle se termine au niveau des deux premières vertèbres lombaires (L1-L2).

Une indication discutée au cas par cas

La décision d'entreprendre ou non un traitement par nusinersen (Spinraza[®]) dépend du type d'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1* et de son retentissement, notamment respiratoire. Elle est prise par des médecins experts d'un *Centre de référence* ou de *compétences des maladies neuromusculaires*, avec la personne malade ou ses parents.

J'ai une SMA de type III et veux bénéficier d'un traitement par nusinersen mais le neurologue qui me suit me dit que c'est impossible... que puis-je faire ?

Depuis avril 2019, un accord national permet la prise en charge du nusinersen pour les personnes atteintes d'amyotrophie spinale de type III. Ce médicament est prescrit et administré par les Centres de Référence ou de compétences des maladies rares neuromusculaires.

Si vous avez des difficultés pour accéder à ce médicament ou des questions relatives à son indication dans votre cas particulier, il est impératif de vous rendre dans un tel centre pour en discuter avec un médecin expert.

En cas de difficultés, vous pouvez également contacter le Référent parcours santé (RPS) de l'AFM-Téléthon de votre région.



Ma fille a été opérée de la colonne vertébrale (arthrodèse) pour sa scoliose. Peut-elle bénéficier quand même d'injections de nusinersen ?

- La seule contre-indication actuelle à un traitement par nusinersen est une hypersensibilité à la substance active ou à l'un des excipients.
- Si ce médicament est indiqué pour votre fille, son arthrodèse ne contre-indique pas les injections, même si cela peut les compliquer un peu. En effet, avoir une arthrodèse signifie la présence de matériel chirurgical métallique (vis, plaques...) entouré de tissus cicatriciels au niveau de la colonne vertébrale et de remaniements osseux (« soudure » de vertèbres).
- Un examen d'imagerie médicale (souvent un scanner) permet de vérifier qu'il existe bien une possibilité d'accéder au canal rachidien pour injecter le nusinersen.
- Une fois cet accès localisé avec précision, un radiologue interventionnel pourra réaliser les injections de nusinersen sous le contrôle d'un appareil d'imagerie (comme la radioscopie). La mise en place de l'aiguille sera simplement un peu plus longue que pour une injection intrathécale habituelle.
- Il arrive que, malgré tous ces efforts, l'injection intrathécale conventionnelle échoue. D'autres techniques d'administration sont cependant à l'étude pour ces cas de figure.

Une efficacité variable

Le nusinersen (Spinraza®) a fait l'objet de plusieurs essais cliniques, tous menés chez des enfants ou des adolescents atteints d'une SMA de type I ou II voire, pour un petit nombre d'entre eux, d'une SMA de type III.

Ils ont démontré que ce médicament était bien toléré et entraînait souvent, mais pas toujours, une amélioration significative de la fonction motrice ainsi qu'une réduction du risque de décès précoce. Les meilleurs résultats ont été obtenus chez les enfants les plus jeunes.

- À ce jour, il n'est pas possible de prévoir avec certitude quelle sera l'efficacité du traitement chez une personne donnée.
- Les essais cliniques se poursuivent, notamment chez les nourrissons « pré-symptomatiques » c'est-à-dire porteurs d'anomalies génétiques responsables de l'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1* mais qui n'en présentent encore aucun symptôme.

Des effets à long terme inconnus

Le nusinersen étant un médicament récent, le recul est aujourd'hui insuffisant pour savoir comment évoluera au fil des décennies la maladie chez les personnes traitées et quels sont les éventuels effets secondaires à très long terme.

Le dépistage à la naissance prend tout son sens

Disposer d'un traitement de fond comme le nusinersen pour une maladie génétique rend cruciale la détection de celle-ci avant même qu'elle n'entraîne de symptôme ou ne se complique.

Certaines autorités de santé ont ainsi pris le parti d'instaurer un dépistage de l'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1* chez tous les nouveau-nés, à l'exemple de celles de la région de Liège en Belgique ou encore des États-Unis.



Un traitement à l'hôpital

Une fois le diagnostic d'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 confirmé par un test génétique, les médecins experts d'un *centre de référence* ou d'un *centre de compétences* neuromusculaire décident si le traitement par nusinersen est indiqué ou non, en concertation avec la personne malade ou ses parents.

- S'il est indiqué, le traitement débute le plus tôt possible, à l'hôpital. Il est mis en œuvre par un médecin expérimenté dans la prise en charge de la SMA.
- Le traitement comporte 4 injections initiales. Les trois premières sont espacées de 14 jours. La quatrième est réalisée environ 1 mois après la troisième. Le nusinersen est ensuite administré tous les 4 mois.

Le nusinersen est-il un traitement à vie ?

À l'heure actuelle, il n'existe pas de données sur l'efficacité à long terme du nusinersen. La poursuite du traitement ou son arrêt sont discutés au cas par cas par les médecins en charge du suivi, avec la personne malade et/ou ses parents, en fonction de l'évolution des symptômes : amélioration ou au contraire absence d'effet sur la fonction motrice et/ou respiratoire.

 SOMMAIRE

 TABLE DES MATIÈRES

Le traitement par nusinersen en pratique

- Une prise de sang pour contrôler la coagulation du sang est généralement réalisée la veille ou le jour même de l'injection.
- Une à deux heures avant l'injection
L'infirmier(e) applique une crème anesthésiante (Emla®) sur la zone de peau où sera réalisée l'injection, en bas du dos, et la recouvre d'un pansement.
- Au moment de l'injection:
 - Il faut faire le « dos rond » afin de faciliter l'accès de l'aiguille au canal rachidien. Pour y parvenir, on peut soit s'asseoir au bord du lit ou en tailleur sur le lit et se pencher un peu vers l'avant en s'appuyant sur un coussin ou un oreiller placé contre le ventre, soit se coucher sur le côté en chien de fusil (jambes repliées, menton rentré). Un ou deux soignants se placent en face pour aider à garder la bonne position pendant l'injection.
 - Pour réduire la douleur, le médecin peut faire respirer du MEOPA (Mélange Équimolaire d'Oxygène et de Protoxyde d'Azote), un gaz à effet anxiolytique (euphorisant) et antalgique, pendant toute la durée de l'injection. Certaines équipes utilisent l'hypnose conversationnelle, proposent d'écouter de la musique relaxante, de regarder des vidéos et/ou réalisent une anesthésie locale à l'endroit de la piqûre.
 - Après avoir désinfecté le dos, le médecin met en place une fine aiguille dans le canal rachidien, entre deux vertèbres lombaires, puis prélève quelques millilitres de liquide céphalo-rachidien, qu'il remplace par un volume équivalent de nusinersen en une à trois minutes.
- Après l'injection, Il faut rester allongé pendant une durée variable, déterminée par le médecin.

Sparadrap ou comment faciliter à mon enfant l'expérience des soins

Créée par des parents et des professionnels de santé, l'association Sparadrap propose sur son site Internet ;

- pour les enfants : des dessins accompagnés de textes courts et simples pour expliquer les médicaments (notamment ceux administrés par injection intrathécale), les piqûres, la ponction lombaire, l'hôpital...



- pour les parents : de nombreuses informations sur les moyens de soulager la douleur (dont le MEOPA et la crème anesthésiante) ou de distraire son enfant au moment d'un soin ou d'un examen.

WEB <https://www.sparadrap.org>

Des effets indésirables possibles

Les effets secondaires du nusinersen répertoriés à ce jour sont pour beaucoup liés à son mode d'injection.

- Il s'agit de douleurs du dos, de nausées, de vomissements ou de maux de tête transitoires. Lorsqu'ils surviennent, c'est le plus souvent dans un délai de 72 heures après l'injection. L'équipe qui a procédé à l'injection vous donnera des consignes sur les mesures et les médicaments à prendre dans le cas où ces effets indésirables surviendraient.
- L'administration intrathécale présente aussi un risque minime d'infection (méningite).
- D'autres effets indésirables, non spécifiques du nusinersen, sont possibles. Ce sont les mêmes que ceux provoqués par l'administration d'autres oligonucléotides antisens (baisse des plaquettes sanguines, anomalie de la coagulation se manifestant par un saignement transitoire du nez, ou encore, atteinte des reins). Leur importance peut justifier un arrêt du traitement par nusinersen.

J'ai entendu dire que le nusinersen pouvait provoquer une hydrocéphalie. De quoi s'agit-il ?

L'hydrocéphalie est un excès de liquide céphalo-rachidien (LCR) dans le cerveau. Cette accumulation de LCR est à l'origine d'une augmentation de pression à l'intérieur du crâne qui peut entraîner des vomissements, des maux de tête persistants, une altération de la conscience (léthargie) et, pour les enfants, une augmentation du périmètre crânien.

La survenue de ces symptômes chez une personne traitée par nusinersen doit faire consulter un médecin. Il peut s'avérer nécessaire de poser une « dérivation » pour drainer le LCR en excès et permettre sa résorption dans la cavité abdominale (dérivation ventriculo-péritonéale).

Sur plus de 5 000 patients traités par nusinersen répertoriés dans le monde en juillet 2018, 4 enfants (âgés de 4 mois à 3 ans) et 1 adulte ont présenté une hydrocéphalie. Il n'a pas été démontré à ce jour que cette hydrocéphalie soit formellement liée à l'injection intrathécale du nusinersen.

L'AVXS-101 (onasemnogene abeparvovec-xioi ou Zolgensma®)

Référencé auparavant sous le code AVXS-101, l'onasemnogene abeparvovec-xioi (Zolgensma®) est un médicament de thérapie génique. Il vise à remplacer le gène *SMN1* défectueux par l'apport d'un gène *SMN1* thérapeutique, lequel est transporté jusqu'aux motoneurons à l'aide d'un *virus adéno-associé* (ou AAV) de type 9 (AAV9). Ce *vecteur* viral est capable de passer la *barrière hémato-encéphalique* pour atteindre les motoneurons de la moelle épinière.



Un **virus adéno-associé** (AAV pour adeno-associated virus) est un virus à ADN, qui peut infecter l'être humain. Toutefois, il ne provoque pas de maladie et n'entraîne qu'une réponse de défense immunitaire modérée. Une fois à l'intérieur des cellules, l'AAV exprime ses gènes (et ceux que l'on aurait introduit dans son génome). Il est utilisé en génie génétique comme vecteur pour la thérapie génique.

La **thérapie génique** consiste à remplacer un gène défectueux en apportant, à l'aide d'un vecteur, le gène normal.

Une **autorisation temporaire d'utilisation (ATU)** peut être délivrée par l'Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé (ANSM) pour un nouveau médicament, en attendant l'obtention de son autorisation de mise sur le marché (AMM). Cette procédure exceptionnelle concerne uniquement les médicaments destinés à prévenir ou soigner des maladies graves ou rares, pour lesquels il n'existe pas d'autres traitements appropriés. Un médicament sous ATU ne peut être délivré que par une pharmacie hospitalière.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Une injection **intrathécale** consiste à administrer un produit dans le liquide céphalorachidien, qui entoure le cerveau et la moelle épinière. Elle est réalisée dans la partie basse du dos, entre deux vertèbres lombaires, comme pour une ponction lombaire.

Le Zolgensma® a été développé par la société AveXis (propriété de Novartis) à la suite de travaux réalisés par Généthon, le laboratoire de **thérapie génique** de l'AFM-Téléthon.

- Le Zolgensma® s'administre une seule fois lors d'une perfusion intraveineuse qui dure environ une heure.

Première mondiale : une thérapie génique autorisée pour une maladie neuromusculaire

- Le 24 mai 2019, les autorités de santé américaines ont accordé au Zolgensma® une autorisation de mise sur le marché (AMM) aux États-Unis, pour traiter les enfants âgés de moins de 2 ans atteints d'amyotrophie spinale liée à SMN1, quel que soit son type.

Cette indication s'applique également à des enfants de la même tranche d'âge dont le diagnostic de SMA est confirmé génétiquement et qui n'ont pas encore présenté de symptômes de la maladie (traitement pré-symptomatique).

- Dans l'attente d'une décision concernant l'AMM européenne, des enfants reçoivent en France le traitement par Zolgensma® via le dispositif d'**autorisation temporaire d'utilisation (ATU)** nominative.

- Tous les essais cliniques de Zolgensma® ont été menés, jusqu'à présent chez de jeunes enfants (des premiers jours de vie jusqu'à l'âge de 5 ans) atteints d'une SMA de type I ou II, qu'ils présentent déjà des symptômes de la maladie ou pas (forme asymptomatique ou présymptomatique).

Le médicament n'a pas été évalué dans le cadre d'une SMA évoluée, avec une paralysie des quatre membres et/ou une atteinte respiratoire sévère nécessitant une assistance ventilatoire.

Des premières données d'efficacité très encourageantes

- Les résultats des différents essais cliniques montrent que le Zolgensma® améliore sensiblement les acquisitions et les performances motrices (tenir assis, voire pour certains enfants se lever sans aide, se tenir debout, marcher). Comparé à l'évolution spontanée sans traitement spécifique d'enfants atteints de SMA du même âge (histoire naturelle de la maladie), le Zolgensma® réduit les complications respiratoires, le nombre d'hospitalisations et le besoin d'une assistance nutritionnelle ou respiratoire permanente.

- L'espérance de vie des enfants traités est également prolongée. La grande majorité d'entre eux étaient en vie jusqu'à 2 ans après le traitement, alors même que l'on sait que la SMA de type I entraîne, en l'absence de traitement spécifique, le décès avant cet âge dans la majorité des cas.

- Les essais cliniques se poursuivent, notamment pour évaluer les effets et la tolérance de cette thérapie génique à long terme (essai START), dans la forme pré-symptomatique de la maladie (essai SPR1NT) ou en injection **intrathécale** (essai STRONG).

De possibles effets secondaires, à mieux préciser et à surveiller

Dans le cadre des essais cliniques, le Zolgensma® a été globalement bien toléré. Néanmoins, des effets secondaires (notamment hépatiques) parfois importants ont été constatés chez certains enfants.

- Les principaux effets indésirables recensés à ce jour sont :

- une augmentation des enzymes du foie (transaminases) : c'est l'effet secondaire le plus souvent rapporté ;



- des vomissements ;
- une baisse transitoire des plaquettes, éléments du sang au rôle essentiel dans la coagulation ;
- une présence dans le sang de troponine-I, une protéine d'origine cardiaque normalement non détectable dans la circulation sanguine ;
- une forme compliquée d'infection à virus respiratoire syncytial (VRS).

Cependant, les essais cliniques n'ont porté à ce jour que sur un nombre restreint d'enfants (moins de 50). Il est donc difficile à ce stade de connaître précisément les effets secondaires du Zolgensma® et leur fréquence exacte.

▪ Les effets indésirables décrits justifient un bilan spécifique, par un examen clinique et une prise de sang (fonction hépatique, numération des plaquettes, recherche de troponine-I) avant le traitement, puis pendant au moins 3 mois après au rythme d'une fois par semaine le premier mois, puis d'une fois toutes les 2 semaines les 2^e et 3^e mois.

➤ Le risque d'atteinte hépatique justifie également la mise en route d'un traitement par *corticoïdes* (voie orale). Cette corticothérapie débute la veille du traitement par Zolgensma® et se poursuit pendant 30 jours. Si le bilan hépatique est normal à ce terme, le médecin réduit de façon progressive la dose des corticoïdes sur une période de 28 jours, avant de les arrêter.

Des signes qui doivent faire consulter en urgence !

Le Zolgensma® est une thérapie innovante. Son suivi mérite une attention particulière, tant de la part des parents que des professionnels de santé. Il faut contacter immédiatement le médecin si, après le traitement par Zolgensma®, l'enfant :

- a la peau et/ou le blanc des yeux jaunes,
- saigne de façon inexpliquée (saignement de nez notamment) ou a des hématomes inhabituels,
- présente une toux, une respiration sifflante, des éternuements, un nez qui coule, des maux de gorge ou de la fièvre.

D'autres médicaments à l'essai

Des *essais cliniques* sont en cours pour évaluer l'efficacité d'autres traitements potentiels. Les chercheurs explorent plusieurs pistes en parallèle : agir sur la maturation de l'ARN messager du gène SMN2 par différentes molécules (comme le risdiplam), améliorer le fonctionnement de la jonction neuromusculaire (pyridostigmine notamment), les performances musculaires (salbutamol par exemple)...

▪ Développé par le laboratoire Roche, le risdiplam (RO7034067 ou RG7916) module la maturation de l'ARN messager (épissage) du gène SMN2 pour réintégrer l'exon 7 manquant. La réintégration de cet exon 7 permet la synthèse d'une protéine SMN entière et fonctionnelle.

Pris par voie orale, le risdiplam fait l'objet de plusieurs essais cliniques chez des enfants et des adultes atteints de SMA de type I, II et III. Il a reçu des autorités de santé américaines (2017) et européennes (2019) la *désignation de médicament orphelin*.

Pour connaître les pistes thérapeutiques et les essais en cours dans l'amyotrophie spinale proximale dans le monde

➤➤ [Avancées dans les amyotrophies spinales proximales](#), AFM-Téléthon

Les **essais cliniques** permettent de s'assurer qu'un nouveau traitement est bien toléré et qu'il est efficace dans la maladie que l'on veut traiter. C'est une étape nécessaire avant de pouvoir prescrire un nouveau traitement chez l'homme.

➤➤ [Les essais thérapeutiques en questions](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Afin d'encourager le développement de traitements pour les maladies rares, les autorités de santé ont élaboré une procédure spécifique : la **désignation de médicament orphelin**. Elle consiste à attribuer le statut de « médicament orphelin » à un candidat-médicament développé pour soigner une maladie rare. Obtenir ce statut ne signifie pas que les essais cliniques du candidat-médicament chez des personnes malades apporteront les preuves d'efficacité, de tolérance et de qualité exigés pour l'attribution future d'une autorisation de mise sur le marché (AMM), mais que sa valeur médicale est déjà démontrée sur le plan scientifique par des études en laboratoire sur des modèles de la maladie. L'entreprise pharmaceutique dont un produit est désigné médicament orphelin bénéficie de conditions facilitatrices aux différentes étapes du développement.

www.eurordis.org/fr > Médicaments orphelins

Les traitements symptomatiques de l'amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1

L'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 se manifeste par une faiblesse musculaire prédominant au niveau des muscles du bassin, des épaules et du tronc. Elle évolue de manière variable selon les formes de la maladie et les personnes, avec des conséquences plus ou moins graves.

L'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 se manifeste différemment d'une personne à l'autre : tel signe ou symptôme apparaîtra chez une personne à tel moment de l'évolution de la maladie alors qu'il apparaîtra plus tard, plus tôt ou pas du tout chez une autre personne.

La description présentée ici rassemble tous les signes qui peuvent être rencontrés dans l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1. Elle peut ne pas correspondre exactement à votre situation sans que cela ne remette en cause votre diagnostic.

En complément d'un traitement de fond éventuel, l'approche thérapeutique comporte toujours la prise en charge des conséquences de l'atteinte musculaire, notamment aux niveaux respiratoire et orthopédique. Elle contribue à prévenir les complications et à améliorer le bien-être quotidien.

Une prise en charge multidisciplinaire pour une atteinte multisystémique

La prise en charge médicale dans l'amyotrophie spinale proximale vise à prévenir les complications liées à la maladie

Au niveau nutritionnel

- Suivi régulier par un médecin nutritionniste ou un(e) diététicien(ne)
- Nutrition entérale (par sonde ou gastrostomie) si nécessaire

Au niveau respiratoire

- Suivi régulier
- Explorations fonctionnelles respiratoires (EFR), enregistrement du sommeil
- Kinésithérapie respiratoire (toux assistée, désencombrement bronchique)
- Vaccin (grippe, pneumocoque)
 - Antibiotiques si infection
- Ventilation assistée si nécessaire

Au niveau musculaire

- Kinésithérapie adaptée (massages, mobilisations)
- Activité physique régulière et adaptée
- Appareillage (corset, attelles...)
 - Verticalisation
 - Chirurgie de la scoliose (arthrodèse, tiges de croissance) si

Au niveau endocrinien

- Simple surveillance si puberté précoce
- Pour faciliter la descente des testicules dans les bourses, traitement hormonal, intervention chirurgicale éventuellement (orchidopexie)

Au niveau circulatoire

- Vêtements chauds et confortables (gants, chaussettes)
 - Chauffeferrettes
- Médicaments vasodilatateurs

Au niveau cardiaque

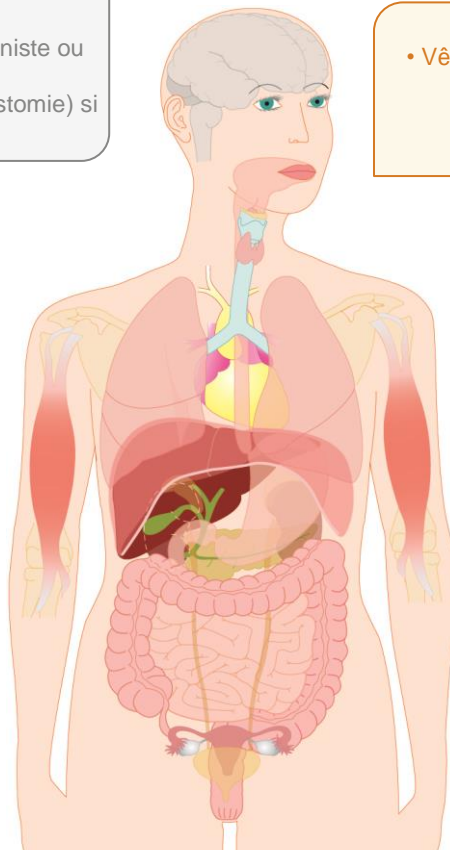
- Suivi régulier
- Électrocardiogramme et échocardiographie tous les 2 à 3 ans

Au niveau digestif

- Contacter le service d'urgence le plus proche en cas de symptômes d'une dilatation aiguë de l'estomac
- Suivi par un dentiste ou un stomatologue 1 à 2 fois par an
- Séances d'orthophonie et kinésithérapie en cas de difficultés à avaler
 - Alimentation équilibrée
 - Médicaments contre le reflux
 - Adaptation de l'alimentation si constipation.

Au niveau urinaire

- Examen fonctionnel de la miction (bilan urodynamique) en cas de symptômes
 - Médicament si nécessaire
 - Boire suffisamment





La prise en charge médicale et rééducative est propre à chaque personne. Ses modalités sont établies et adaptées en fonction de l'importance, de l'étendue et de la vitesse d'évolution de l'atteinte. Celles-ci sont déterminées par des bilans neuromusculaires soigneux et réguliers qui permettent d'ajuster au mieux les traitements à mettre en œuvre.

Des recommandations internationales de prise en charge

L'amyotrophie spinale infantile liée à *SMN1* est une maladie rare et donc mal connue des professionnels de santé (médecins, kinésithérapeutes...) non spécialisés dans les maladies neuromusculaires.

- Afin d'harmoniser les pratiques et d'améliorer la prise en charge des personnes atteintes de SMA, 22 experts en provenance de six pays (dont la France) ont élaboré de nouvelles recommandations de bonnes pratiques.
- Elles sont parues fin 2017 dans la revue anglophone *Neuromuscular Disorders*.

Entretenir la musculature

L'atteinte musculaire

Dans l'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*, l'atteinte musculaire est symétrique et prédomine dans les muscles du tronc (muscles du dos et muscles abdominaux), les muscles du bassin (*ceinture pelvienne*) et les muscles des épaules (*ceinture scapulaire*). Les médecins parlent d'une atteinte des *muscles proximaux*. Elle est plus marquée au niveau des *membres inférieurs* que *supérieurs*.

Selon la gravité de la maladie, les muscles respiratoires et les muscles de la gorge peuvent également être touchés.

▪ **Dans les formes à révélation tardive**, débutant à l'adolescence ou à l'âge adulte (types III ou IV), l'atteinte musculaire peut se manifester par des difficultés à monter des escaliers, à marcher ou à courir.

Ces *symptômes* s'aggravent de manière variable avec le temps. L'atteinte des muscles respiratoires est, dans ce cas précis, très rare.

▪ **Pour les formes qui débutent dans les premiers mois de vie ou pendant l'enfance**, l'installation de l'atteinte musculaire peut s'étaler sur plusieurs semaines ou plusieurs mois, voire plusieurs années, en dehors de tout contexte particulier (fièvre, traumatisme...). L'âge au moment où les premières difficultés apparaissent aide à déterminer le type I, II, ou III de l'amyotrophie spinale.

- L'atteinte musculaire prédomine sur les muscles des *racines des membres* (au niveau de la région du bassin et, de manière moins marquée, des épaules) et les muscles du tronc (ceux qui permettent de se tenir assis, entre autres). Les mouvements des mains et des pieds sont plutôt préservés.

- Les muscles du visage sont classiquement indemnes de toute paralysie et les mouvements des yeux dans toutes les directions du regard sont normaux.

- La faiblesse musculaire s'accompagne invariablement d'une fonte musculaire (amyotrophie) mais celle-ci peut être parfois difficile à évaluer surtout si l'enfant est un peu potelé.

Atteinte musculaire proximale

Les muscles proximaux sont les muscles qui sont proches de l'axe du corps. Ils sont situés aux racines des membres : muscles des épaules et des bras pour les membres supérieurs (ou ceinture scapulaire), muscles des hanches et des cuisses pour les membres inférieurs (ceinture pelvienne)
➤➤ [Le système musculaire squelettique](#). Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.



La **racine d'un membre** est la partie par laquelle il est rattaché au tronc. C'est la partie proximale du membre par opposition à son extrémité distale. La région de l'épaule constitue ainsi la racine de membre supérieur, celle de la hanche est la racine du membre inférieur.

On parle parfois d'atteinte bulbaire dans l'amyotrophie spinale proximale. De quoi s'agit-il ?

- Une atteinte bulbaire n'existe que dans certaines cas d'amyotrophie spinale proximale de type I. Elle se manifeste par des tremblements fins de la langue (fasciculations), des difficultés à avaler, à têter, à mastiquer, voire par une paralysie de certains muscles du visage.
- Une atteinte bulbaire traduit l'atteinte des motoneurons situés dans la partie du système nerveux située juste au-dessus de la moelle épinière : le bulbe rachidien. C'est dans le bulbe rachidien que se situent notamment les motoneurons périphériques qui innervent les muscles de la gorge, de la langue, des joues et des lèvres. Le bulbe rachidien contient aussi les centres nerveux qui régulent des fonctions vitales comme le rythme cardiaque, la respiration ou la température corporelle.

- **Lorsque la faiblesse musculaire est présente à la naissance**, elle se manifeste par un manque de tonus musculaire important (*hypotonie néonatale*). Le nouveau-né est immobile et ne gesticule pas spontanément. Ses muscles respiratoires peuvent déjà être touchés (*respiration paradoxale*).

L'*hypotonie* persiste au-delà des premiers jours de vie et contraste avec l'expression du visage et la motilité des yeux qui sont habituellement préservées.

La prise en charge musculaire

Dans l'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*, les muscles peuvent se fatiguer rapidement. Des gestes courants recrutent une grande partie, voire la totalité des fibres musculaires fonctionnelles. Toutefois, il ne sert à rien de s'interdire toute sollicitation musculaire, ce d'autant que les muscles diminuent de volume et de force (ils s'atrophient) s'ils ne sont pas utilisés et qu'il faut stimuler toute possibilité de réinnervation.

Gérer ses efforts musculaires en pratique

- Trouver le juste milieu entre trop d'activité musculaire (ou trop intense) et pas assez d'activité, pour préserver au mieux le fonctionnement des muscles.
- L'activité physique regroupe toutes les activités musculaires au cours de la journée : à la maison, au travail, dans les transports et pendant vos loisirs (marcher, monter des escaliers, faire ses courses, faire le ménage, faire du sport...). Privilégier les activités qui ont du sens pour l'épanouissement personnel et réduire au maximum les efforts musculaires inutiles.
- Des aides techniques peuvent aider à accomplir des gestes quotidiens qui sont devenus trop fatigants (par exemple pour la toilette, pour la conduite automobile, pour l'écriture...).
- Adapter ses efforts à sa forme physique du jour. Ne pas aller jusqu'à l'épuisement. Prévoir aussi des moments de repos pour récupérer.
- La pratique d'un sport, en tenant compte de ses envies et de ses capacités, améliore l'état de santé : capacités cardio-pulmonaires, dextérité... Elle a en plus un effet valorisant (meilleure estime de soi) et permet de rencontrer d'autres personnes dans une ambiance conviviale. Il est indispensable de toujours consulter son médecin avant et de suivre ses recommandations.

La plupart des sports peuvent être adaptés à une situation de handicap.

- Vous pouvez vous renseigner auprès

- de la *Fédération française Handisport* : ☎ 01 40 31 45 00

WEB <http://www.handisport.org>

- de la *Fédération française Sports pour Tous* : ☎ 01 41 67 50 70.

WEB www.sportspourtous.org


SOMMAIRE

TABLE DES MATIERES

La **Fédération française handisport (FFH)** offre, par le biais de ses nombreux clubs, un très large choix de disciplines de loisirs, toutes accessibles aux différentes formes de handicaps moteurs, visuels et auditifs.

WEB <http://www.handisport.org/>

La **Fédération Française pour l'Entraînement Physique dans le Monde Moderne (FFEPMM) Sports pour Tous** est une fédération multisports qui propose des activités physiques variées et adaptées aux besoins de chacun, selon ses motivations, ses envies mais aussi sa condition physique et son état de santé.

WEB <http://www.sportspourtous.org/>



La prise en charge musculaire a pour but de conserver la souplesse des muscles et des articulations.

► Elle implique de bonnes installations au lit, au fauteuil et en position debout, le massage des masses musculaires, des étirements légers des tendons et des *mobilisations passives* de toutes les articulations, sans oublier le dos, le flanc, le cou et les articulations de la mâchoire.

Comment bien installer à la maison durant la journée mon bébé atteint de SMA de type I ?

La position idéale est celle qui est la plus confortable et la meilleure sur le plan respiratoire, articulaire et digestif pour votre enfant. Chaque bébé a une ou plusieurs positions dans lesquelles il se sent le mieux. L'équipe qui le suit vous aidera à les trouver.

Le plus souvent, un tout-petit se sent bien couché sur le dos bien à plat ou couché sur le côté. Dans les deux cas, la tête et le torse doivent être bien alignés. Le cou ne doit être incliné ni vers l'avant, ni vers l'arrière.

▪ Couché sur le dos, ses jambes doivent être alignées avec son bassin, non pas « en grenouille » mais étendues, si besoin grâce à des « cales » (doudous, peluches, petit coussins...) placées de chaque côté de ses hanches et de ses cuisses. Il est possible d'utiliser un transat, réglé sur la position la plus allongée.

▪ Couché sur le côté, de petites cales placées entre ses genoux et entre ses chevilles favorisent leur alignement avec les hanches et soulagent les points d'appui.

▪ Une dernière précaution consiste à changer bébé de position de façon régulière : alterner par exemple les positions couchées sur le dos, sur le côté droit, sur le côté gauche.

▪ Vous pouvez retrouver de nombreux autres conseils dans la brochure « Petites astuces pour le confort de bébé » élaborée par l'association Ensemble contre l'amyotrophie spinale de type I (ECLAS) avec le soutien de l'AFM-Téléthon.

WEB www.eclas.fr



► Un **travail actif** en rééducation peut permettre chez certaines personnes atteintes d'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1* un entretien des muscles. Il est préférable d'éviter les mobilisations actives contre résistance, souvent inutiles et fatigantes.

Le travail actif est intégré dans les activités de la vie quotidienne. Associé à la balnéothérapie et aux massages, il entretient le bon état des muscles et des os.

Que puis-je faire pour améliorer ou préserver ma force musculaire ?

Pour préserver au mieux les muscles, il faut trouver un juste milieu entre trop d'exercice et pas assez. En effet, si les muscles ne travaillent pas, ils maigrissent (on parle d'amyotrophie) et perdent de la force. De plus, l'activité physique participe au bien-être.

► Demander conseil au kinésithérapeute et/ou médecin de rééducation sur le type d'activité à pratiquer et sur les conditions pour le faire.

► Éviter une prise de poids importante, en ayant une alimentation équilibrée et, au besoin, en se faisant aider par un médecin nutritionniste, permet de ne pas imposer de fatigue supplémentaire à ses muscles.

Mobiliser par le jeu chez le tout-petit

- Pour limiter le risque de raideur des articulations, les parents d'un bébé atteint de SMA peuvent mobiliser de façon très douce les différentes parties de son corps (pieds, jambes, hanches, mains...), quelques minutes à chaque fois mais de façon répétée, suivant les consignes du kinésithérapeute. Pour en faire un moment encore plus agréable et plus ludique, cette mobilisation peut se faire sur l'air de différentes comptines ou en musique.
- Le kinésithérapeute peut également conseiller aux parents de petits exercices à réaliser à la maison pour aider leur bébé à se mobiliser. Cette auto-rééducation est complémentaire des séances de kinésithérapie.
- L'association Ensemble contre l'amyotrophie spinale de type I (ECLAS) a publié la brochure « *Recueil de jeux et d'activités à faire avec bébé* », avec le soutien de l'AFM-Téléthon. Elle permet de faire le plein d'idées et d'astuces pratiques. L'une d'entre elles consiste, par exemple, lorsque bébé est couché sur le dos bien à plat sous son portique de jeux, à placer de petites cales (peluches, doudous, linge roulé...) sous ses coudes pour l'aider à soutenir le poids de ses bras et à bien voir ses mains... pour mieux jouer !

WEB www.eclas.fr

Avoir une activité physique ou sportive

Une activité physique adaptée aux possibilités physiques est recommandée. Le choix de **pratiquer un sport** se fait en fonction de vos envies et du bien-être qu'il vous apporte.

Des exemples d'activités physiques et sportives, en pratique

- Pour une personne atteinte d'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 qui peut se tenir assise seule mais pas marcher (« *sitter* ») : des exercices en piscine ou en bassin (kinébalnéothérapie), l'équithérapie et les sports en fauteuil roulant. À noter que certaines personnes « *non sitters* » (sans position assise ni marche possibles) peuvent également réaliser des exercices aquatiques avec des supports adaptés (de tête, de cou) et une surveillance constante.
- Pour une personne qui peut marcher (« *walker* ») : la natation, la marche, le cyclisme, le yoga, l'équithérapie, l'aviron ou encore le vélo elliptique.

Source : Mercuri E et al. *Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1 ; Neuromuscular Disorders* 2017 February.

Si un sport vous fait plaisir, certaines précautions peuvent vous permettre de le pratiquer.

N'hésitez pas à poser des questions au médecin rééducateur qui vous suit : « *Est-ce bon pour moi ?* » ; « *À quel rythme pratiquer ?* » ; « *Quels sont les précautions à prendre ?* »...

Les réponses à ces questions sont propres à chaque personne et à chaque situation, en fonction de vos envies, de vos capacités et de vos autres activités.

Quelques **précautions** sont à prendre :

- ▶ Consacrer du temps à **s'échauffer** est important pour éviter les blessures.
- ▶ Évitez les activités à risque de chutes : une fracture entraîne une longue immobilisation qui augmente la faiblesse et l'atrophie musculaires.
- ▶ Faites **attention au trop plein d'activités** qui peut entraîner une aggravation de la maladie ; l'activité sportive s'ajoute à toutes les autres occupations de la journée ; n'attendez pas d'être épuisé pour vous reposer et gardez-vous des temps pour récupérer.



- ▶ Apprenez à **doser votre pratique** en l'augmentant progressivement sans atteindre un seuil où apparaissent une fatigue et/ou des douleurs musculaires (courbatures) qui ne cèdent pas rapidement avec le repos, des massages...
- ▶ **Faites des pauses** pour vous reposer lors des efforts physiques prolongés (par exemple lors d'une longue marche).
- ▶ **Évitez les positions forcées** ou les postures extrêmes mettant les muscles en position de repos anormal.
- ▶ Déterminez avec vos médecins et rééducateurs **le meilleur geste**, celui qui épargne au mieux votre énergie, vos muscles et vos articulations.



La **prise en charge orthopédique** traite des affections de l'appareil locomoteur et de la colonne vertébrale. Indissociable de la prise en charge globale (respiratoire, cardiaque, nutritionnelle, psychologique...), elle vise à empêcher ou retarder l'apparition et le développement des conséquences du manque de mouvement sur les os, les articulations et les différents groupes musculaires.

La prise en charge orthopédique utilise différentes techniques complémentaires : la kinésithérapie pour masser et mobiliser, l'appareillage pour maintenir et soutenir le corps en bonne position, la chirurgie en complément de la kinésithérapie et de l'appareillage pour corriger et arrêter l'évolution de déformations orthopédiques.

» » [Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires](#)
 Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE

 TABLE DES MATIÈRES

Le **thorax en carène**, ou thorax en bréchet, est une déformation du thorax dans laquelle l'os plat situé en avant du thorax et sur lequel viennent s'articuler les côtes, le sternum, avance façon exagéré/est proéminent.

La **luxation** d'une articulation est la perte des contacts normaux des deux os qui constituent l'articulation : l'articulation est déboîtée, démise.

Une prise en charge orthopédique précoce et régulière entretient souplesse et amplitude des articulations

Les *déformations orthopédiques* sont la conséquence directe du déficit musculaire et sont souvent à l'origine de situations de handicap importantes.

Tout muscle immobilisé a tendance à perdre du volume et de la force (il s'atrophie), à devenir fibreux (il perd son élasticité) et à se rétracter (il se raccourcit). Les os et les articulations sont normalement soumis à des tensions exercées de manière harmonieuse par les différents muscles. Toute déficience ou asymétrie à ce niveau, surtout en période de croissance, peut être source de déformations.

Des déformations orthopédiques

- Dans l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1, certaines articulations des **membres inférieurs** comme les genoux, les hanches ou les chevilles, peuvent ne plus atteindre l'extension complète (*flexum* du genou, flexum de hanche, *pied équin*).

- Au niveau du **tronc**, les déséquilibres musculaires peuvent entraîner un bassin oblique, une *scoliose*, une *cyphose*... En l'absence de prise en charge orthopédique, l'affaissement du dos, à terme, altère la fonction respiratoire et rend la position assise inconfortable, voire douloureuse.

Les déformations du thorax (*thorax en carène*) sont en lien avec l'atteinte des muscles respiratoires et sont particulièrement fréquentes dans les formes précoces, *a fortiori* en l'absence de prise en charge respiratoire adaptée.

- Au niveau des **membres supérieurs**, les épaules s'avancent vers l'avant, les articulations des coudes, des poignets et des doigts sont enraidis (flexum de coude, de poignet).

Une importance variable selon la forme

- Dans l'**amyotrophie spinale proximale de type III ou IV**, l'apparition de rétractions musculaires peut être révélatrice de la maladie, comme, par exemple, une marche sur la pointe des pieds du fait d'une rétraction du tendon d'Achille.

- Dans l'**amyotrophie spinale proximale de type I et de type II**, les déformations orthopédiques apparaissent en général dans les premiers mois ou années de vie en l'absence de traitement de fond.

- Dans les **formes sévères**, les déformations orthopédiques sont parfois évidentes dès la naissance. Le nouveau-né peut naître avec des articulations pour partie bloquées (*arthrogrypose*), témoignant d'une atteinte musculaire très précoce au cours de la grossesse (*in utero*). Les conséquences de cette atteinte musculaire très précoce se traduisent, dans certains cas, par des *luxations* congénitales de hanche.

Un risque de fragilité osseuse à long terme

- Le manque de mouvement peut provoquer l'apparition de douleurs articulaires ou de crampes musculaires.

- Le manque de sollicitation mécanique de l'os favorise sa déminéralisation (*ostéoporose*) laquelle peut devenir douloureuse à la longue. Elle peut également entraîner un problème de fragilité osseuse avec le risque de voir survenir des fractures notamment au niveau des membres.



La prise en charge orthopédique

Indispensable pour conserver la souplesse des muscles et des articulations, la *prise en charge orthopédique* doit débuter très précocement, dès le diagnostic fait. Elle utilise le massage des masses musculaires, des étirements légers des tendons et des mobilisations passives de toutes les articulations.

- **Chez l'enfant**, elle a pour but de l'aider à grandir sans qu'apparaissent de déformations articulaires ou osseuses. Celles-ci sont parfois douloureuses, et potentiellement graves lorsqu'elles retentissent sur la fonction respiratoire (en cas de *scoliose* ou de *cyphose*).
- **Chez l'adulte**, elle vise à entretenir souplesse articulaire et motricité optimales selon l'importance et la répartition du déficit.

La prise en charge orthopédique dans l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 est un équilibre entre maintien en bonnes positions (appareillages, alternance posturale, verticalisation...) et mobilité (massage, *kinésithérapie*, balnéothérapie, *ergothérapie*, verticalisation dynamique, micro mouvements...). La kinésithérapie est importante pour prévenir les déformations orthopédiques et soulager les douleurs osseuses liées à l'ostéoporose. Dans les cas les plus sévères, des appareillages et des orthèses s'avèrent souvent nécessaires.

La kinésithérapie entretient la mobilité

La *kinésithérapie* comprend le massage des masses musculaires, des étirements légers des tendons et des mobilisations passives de toutes les articulations.

- ▶ Les **massages** sont une source de confort et améliorent la circulation sanguine dans le muscle. Ils concernent tous les muscles des membres et du buste, même au niveau des flancs et de la nuque.
- ▶ Les **mobilisations passives** entretiennent la souplesse musculotendineuse, préviennent les rétractions et soulagent les douleurs osseuses liées à l'ostéoporose. Ces assouplissements concernent toutes les articulations, y compris celles de la colonne vertébrale (dos et cou), de la cage thoracique et de la mâchoire. Les mobilisations passives sont faites dans leur amplitude maximale et ne doivent pas être douloureuses.
- ▶ Lorsqu'il est possible, le **travail actif** participe à l'entretien articulaire et musculaire. Il peut être aidé de façon manuelle, avec un appareil ou en balnéothérapie.

Des activités ludiques à la maison pour les tout-petits

Le besoin et l'envie de jouer sont intacts chez un bébé atteint d'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1. Reste à lui trouver, avec l'aide si besoin du kinésithérapeute et de l'ergothérapeute, des activités et des jouets adaptés à ses possibilités et qui l'incitent à se mobiliser.

- Si le bébé est couché sur le dos, la hauteur du portique auquel sont fixés de petits jouets doit parfois être modifiée afin qu'il puisse les voir et les toucher avec les mains. On peut aussi modifier la longueur des attaches qui relient les jouets au portique ou prolonger les jouets par des rubans ou des anneaux qui aident à les saisir. Placer une cale (doudou, peluche, serviette roulée...) sous les coudes de bébé permet de soutenir et de surélever ses bras, pour l'aider à atteindre les jouets suspendus.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La **kinésithérapie** (kinésis : mouvement en grec) vise, dans les maladies neuromusculaires, à minimiser les conséquences de l'immobilisation sur les muscles, les tendons et les articulations. Les mobilisations passives, les étirements et les postures luttent contre l'enraidissement, les rétractions musculaires, les déformations articulaires. Les principales techniques de kinésithérapie utilisées dans les soins des maladies neuromusculaires sont les massages, la physiothérapie, les mobilisations, les étirements, les postures, le travail actif aidé ou mobilisation active, la kinésithérapie respiratoire (toux assistée, désencombrement bronchique ...).

▶▶ [Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

- Si le bébé est couché sur le côté, veiller à ce que son bras du dessous soit placé dans son champ visuel, paume de la main dirigée vers le haut.
- Si nécessaire, placer les petits jouets (hochet, peluche...) dans la main du tout-petit et l'aider à refermer ses doigts dessus.
- Dans tous les cas, l'enfant doit être bien installé et calé dans une position confortable pour lui.

Ces astuces et bien d'autres sont répertoriées dans la brochure « Recueil de jeux et d'activités à faire avec bébé », publiée par l'association Ensemble contre l'amyotrophie spinale de type I (ECLAS) avec le soutien de l'AFM-Téléthon.

WEB www.eclas.fr

- ▶ La kinésithérapie respiratoire entretient la mobilité de la cage thoracique et la force des muscles respiratoires, améliorant ainsi les capacités respiratoires et le bien-être.

Fréquence des séances de kinésithérapie

La prise en charge kinésithérapique est adaptée à l'atteinte musculaire et à son évolution. Chez l'enfant, elle s'effectue à raison d'**au moins 3 séances de 30 minutes minimum par semaine jusqu'à l'adolescence**, puis **au moins 2 fois par semaine à l'âge adulte**.

La kinésithérapie en pratique

- Les séances de kinésithérapie peuvent se passer à domicile ou au cabinet de kinésithérapie (ce qui permet d'avoir une installation et des outils plus spécifiques qu'au domicile).
- Le rythme des séances de kinésithérapie est à adapter en fonction de l'évolution de la maladie, de ses conséquences, du mode de vie...
- La possibilité administrative d'avoir recours à deux kinésithérapeutes opérant à tour de rôle répartit les objectifs thérapeutiques, maintient la motivation et évite la lassitude tant de la personne atteinte de maladie neuromusculaire que du kinésithérapeute.
- La kinésithérapie ne doit pas trop fatiguer la personne pour lui permettre de réaliser les mouvements dont elle est capable pour les activités de la vie courante et celles qui concourent à son épanouissement.


SOMMAIRE

TABLE DES MATIÈRES

Je suis à la recherche d'un kinésithérapeute compétent dans ma maladie. Comment faire pour trouver un kinésithérapeute qui connaît bien l'amyotrophie spinale proximale ?

Pour son suivi quotidien, il peut être plus simple de choisir un cabinet de ville plus proche de son domicile ou de son lieu de travail pour ne pas perdre son énergie et sa motivation à se rendre sur place.

Cependant, peu de kinésithérapeutes de ville connaissent les maladies neuromusculaires. C'est pourquoi, il est important d'inciter votre kinésithérapeute à contacter les kinésithérapeutes des Consultations spécialisées dans le domaine des maladies neuromusculaires ou, à défaut, les kinésithérapeutes conseil de l'AFM-Téléthon. Ceux-ci, non seulement connaissent bien la prise en charge de ces maladies, mais peuvent aussi former les kinésithérapeutes de ville sur la façon de prendre en charge des personnes atteintes de maladie neuromusculaire. Même sans connaître l'amyotrophie spinale proximale, un bon kinésithérapeute sait évaluer la force des différents muscles et mettre au point un programme adapté à leurs capacités en s'aidant de la prescription médicale.



La kinébalnéothérapie

La *kinébalnéothérapie* en eau agréablement chaude favorise la détente musculaire et permet de faire seul et sans fatigue des mouvements impossibles en étant soumis à la pesanteur.

- ▶ Une rééducation active peut se faire en piscine, en respectant une intensité d'effort et une vitesse de mouvement modérées, ainsi que des temps de repos égaux au temps de travail.
- ▶ Une rééducation relaxante en eau chaude est particulièrement utile en cas de douleur et de fatigue.
- ▶ Il existe des bouées adaptées maintenant la tête hors de l'eau.

Il faut éviter l'eau fraîche ou froide surtout lorsque l'amyotrophie est importante, car il y a peu de muscle pour générer de la chaleur (grâce aux « frissons thermiques ») et réchauffer l'organisme.

Des appareillages pour maintenir en bonne position

Dans l'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*, l'appareillage concerne surtout les membres inférieurs, plus rarement les mains. Les appareillages orthopédiques (orthèses) permettent de stabiliser les articulations, d'amortir les chocs, de soulager des appuis excessifs, de corriger une déformation et/ou de compenser une faiblesse musculaire. Ils sont complémentaires de la kinésithérapie.

- ▶ Dès le plus jeune âge, de petites chaussures légères maintenant la cheville et le pied en bonne position sont portées entre les séances de mobilisation et d'étirement des pieds et des orteils.
- ▶ Dès que l'appui sur les pieds est possible (avec ou sans appareillage), il se fait avec des chaussures thérapeutiques et des semelles adaptées.
- ▶ Des attelles des *membres inférieurs* pour la journée et/ou des gouttières en plâtre pour la nuit sont utiles pour lutter contre les déformations de la cheville (*pied équin*) ou des genoux (*flexums*) ou pour permettre la verticalisation.
- ▶ Le port d'*attelles cruro-pédieuses* permet, le cas échéant, de conserver une marche devenue difficile et la poursuite d'une verticalisation stable.
- ▶ Le port de petits gants la nuit permet, si nécessaire, de maintenir les poignets et les doigts en bonne position, évitant des rétractions préjudiciables, à terme, aux mouvements des mains et des doigts.



Un programme personnalisé

La fréquence hebdomadaire du port des orthèses destinées à corriger ou prévenir une déformation est adaptée au cas par cas. A minima, elles devraient être portées pendant une durée minimale de 60 minutes par nuit pour être efficaces.

Source : Mercuri E et al. *Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1; Neuromuscular Disorders 2017 February*

Choisir une orthèse nécessite de faire un bilan complet de l'état articulaire et musculaire avec un spécialiste (kinésithérapeute, podologue, orthoprothésiste ou *ergothérapeute*).

La réalisation d'une orthèse adaptée est une démarche complexe, dans laquelle plusieurs critères entrent en jeu : faiblesse musculaire, *déformations orthopédiques*... Les aspects esthétiques de l'appareillage doivent aussi être pris en compte, même s'il existe des contraintes techniques qui ne permettent pas tout.

Le maintien du buste

- Même si la musculature du dos et les abdominaux sont affaiblis dans l'amyotrophie spinale de **type III**, la stabilité du tronc n'est habituellement pas touchée. Elle nécessite rarement le port d'un corset ou la réalisation d'une arthrodèse.
- Chez la plupart des enfants atteints de SMA de **type II**, le tronc tend à s'affaisser. En l'absence de traitement, cet affaissement altérerait, à terme, la fonction respiratoire et rendrait la position assise inconfortable, voire douloureuse.

► Le port d'un *corset* s'avère indispensable et ce très précocement afin de bien maintenir le tronc. La têtère et la mentonnière maintiennent la tête et contribuent à limiter le développement d'une déformation de la colonne vertébrale (scoliose, cyphose) pendant la croissance.

Le corset de type garchois est particulièrement adapté aux enfants atteints d'amyotrophie spinale proximale lié à *SMN1*.

Le corset garchois en pratique

- Le corset garchois est minutieusement fait sur mesure. Il permet de corriger la scoliose, tout en préservant les possibilités respiratoires et la croissance thoracique.
- La têtère (ou minerve) est indispensable quand les muscles du cou sont trop faibles pour tenir la tête ou quand la scoliose est très évolutive (même si l'enfant peut tenir sa tête).
- Selon la vitesse de croissance de l'enfant, le corset doit être régulièrement réajusté (un système de vis permet de l'adapter à la taille de l'enfant) ou refait si c'est nécessaire.
- Réalisé en plexidur, il se porte par-dessus un tee-shirt sans couture ou mis à l'envers et bien tiré pour éviter les plis. Il peut être tapissé d'un revêtement en éponge - interchangeable et lavable - qui absorbe la transpiration.
- Le nettoyage du corset se fait régulièrement (tous les jours ou tous les deux jours) à l'eau et au savon.


 SOMMAIRE


 TABLE DES MATIÈRES

Pourquoi mettre un corset garchois pendant des années alors que l'on va opérer le dos de toute façon ?

L'arthrodèse des vertèbres est une opération chirurgicale définitive qui permet de stabiliser la colonne vertébrale. En l'absence de traitement de fond, cette intervention est nécessaire chez pratiquement tous les enfants atteints de SMA de type Ibis et de type II. La réaliser trop tôt, avant le pic de croissance de la puberté, empêcherait l'enfant de grandir normalement. Il faut donc maintenir et limiter au maximum la tendance de la colonne vertébrale à se déformer tant que l'enfant n'a pas fini de grandir. En effet, plus la courbure de la colonne est réductible et plus son angle est petit, plus la technique de l'intervention chirurgicale est simple et meilleurs en sont les résultats.

Le corset garchois permet d'atteindre ces objectifs. De plus, il ne fait pas obstacle au développement pulmonaire des enfants et leur permet d'être dans une position convenable pour leurs activités sociales en attendant le temps de l'intervention.

- Pour les enfants atteints d'amyotrophie spinale de **type I**, une bonne installation dans un siège-coquille moulé peut être proposée si nécessaire



pour les activités sociales de la journée, en attendant l'âge de confection d'un corset (à partir de 9 mois).

Être debout

La position debout contribue au maintien d'un bon état orthopédique et favorise la solidité du squelette.

Il est important d'être verticalisé dès le plus jeune âge. En effet, une verticalisation quotidienne, d'une à deux heures par jour, contribue à l'alternance posturale, ralentit la déminéralisation osseuse (*ostéoporose*) en mettant le squelette en charge et lutte contre les *flexums* des genoux et l'*équin* des pieds en maintenant les *membres inférieurs* en bonne position. Elle est aussi indispensable à une croissance harmonieuse du bassin et des membres inférieurs.

► Chez le tout-petit, l'utilisation si nécessaire d'un fauteuil roulant avec module de verticalisation dès l'âge de 18 mois lui permet d'appréhender la notion d'espace (vers l'avant, derrière lui) en découvrant le monde qui l'entoure.

► Installé dans une table de verticalisation, l'enfant peut, tout en étant debout, manipuler plus aisément des objets car ses coudes et ses avant-bras sont soutenus.

► L'utilisation d'un fauteuil roulant électrique verticalisateur permet de changer de position plusieurs fois au cours de la journée et de se tenir en position debout de façon autonome. Par contre, les positions articulaires ne peuvent pas être rigoureusement alignées.

Le **pied équin** est une déformation du pied qui l'empêche de prendre appui à plat sur le sol : la plante du pied est orientée vers l'arrière (comme quand on se met sur la pointe des pieds).

La verticalisation en pratique

- Plusieurs dispositifs permettent de maintenir debout une personne qui n'a pas la force de le faire seule. Ils peuvent être utilisés avec l'appareillage (corset, attelles ou coques moulées). Le choix du système de verticalisation doit se faire avec l'équipe pluridisciplinaire de la consultation spécialisée (médecin de rééducation, ergothérapeute et/ou kinésithérapeute). L'appareil doit répondre à vos besoins : être transportable ou statique, être utilisable au domicile ou à l'école, ...
- La verticalisation statique (ou fixe) permet de maintenir la station debout en toute sécurité grâce à une table de verticalisation ou « standing ». Elle nécessite la réalisation de transferts du fauteuil roulant à la table de verticalisation. L'ajout d'une tablette amovible permet d'avoir d'autres activités pendant la verticalisation (écrire, jouer, lire, manger...).
- La verticalisation dynamique offre la possibilité de gérer soi-même le niveau de verticalisation, le choix des horaires et le temps de verticalisation. Elle évite les transferts car elle se fait essentiellement grâce aux fauteuils roulants verticalisateurs. Elle est souvent moins rigoureuse sur le plan orthopédique.

Le bon rythme

Pour les personnes atteintes d'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 et capables de se tenir assises seules mais pas de marcher, les experts recommandent des séances de verticalisation d'une durée allant jusqu'à 60 minutes, à minima 3 à 5 fois par semaine, au mieux 5 à 7 fois semaine.

Source : Mercuri E et al. *Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1 ; Neuromuscular Disorders 2017 February.*

Changer de position

Passer de la position assise à la position couchée ou à la position allongée sur le dos ou sur le ventre constitue ce que les médecins appellent



l'**alternance posturale**. Plus les mouvements auront besoin d'être assistés, plus elle devra être planifiée, régulière et systématique.

► Le changement de position permet notamment de soulager régulièrement les points d'appui, évitant la survenue de douleur et de lésions cutanées (escarres). Il lutte aussi indirectement contre les déformations orthopédiques de type flexum de hanche.

► L'utilisation d'un fauteuil roulant électrique verticalisateur donne de la flexibilité dans les horaires des changements de position. Elle permet également de s'adapter aux nécessités sociales (se mettre debout pour embrasser quelqu'un qui arrive...), ainsi qu'une diversité de positions et de mouvements de plus ou moins grandes amplitudes (déplier un peu un genou, s'allonger ou se mettre debout, ...) qui contribuent au confort.

Pour en savoir plus :

WEB [www.afm-telathon > Maladies > Vos questions de la vie quotidienne > Aides techniques > Des aides techniques pour changer de position la nuit](http://www.afm-telathon.com/Maladies/Vos-questions-de-la-vie-quotidienne/Aides-techniques/Des-aides-techniques-pour-changer-de-position-la-nuit)

La prise en charge orthopédique repose aussi sur la chirurgie

Si la rééducation et les appareillages ne permettent pas de stabiliser une déformation orthopédique, le recours à la chirurgie peut être envisagé.

- Dans l'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*, les interventions sur les *membres inférieurs* sont aujourd'hui moins fréquentes que par le passé (*a fortiori* chez les enfants qui ne marchent pas). Une intervention de *ténotomie* peut être envisagée lorsqu'une *luxation* de hanche est douloureuse.

- La chirurgie de fixation de la colonne vertébrale, en revanche, se pratique chez la plupart des adolescents souffrant d'amyotrophie spinale sévère afin de corriger ou de stabiliser de manière durable la colonne vertébrale. Elle consiste à provoquer la fusion de vertèbres entre elles (arthrodèse du rachis) dans une position corrigée maintenue initialement par des tiges (instrumentation).

La **ténotomie** est une intervention chirurgicale qui consiste à sectionner ou à allonger un tendon devenu trop court afin de redonner de la souplesse de mouvement ou de réaligner un membre ou un segment de membre.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

L'influence du traitement de fond

Selon des recommandations internationales de prise en charge des personnes atteintes d'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*, mises à jour en 2017, le choix de la technique opératoire doit tenir compte désormais d'un traitement éventuel par injection intrathécale (nusinersen), avec l'objectif de laisser un accès libre au canal rachidien.

Source : Mercuri E et al. *Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1 ; Neuromuscular Disorders 2017 February*

Chirurgie de fixation de la colonne vertébrale

Il s'agit d'une chirurgie lourde, pratiquée en centre spécialisé. Elle nécessite une prise en charge médicale importante avant et après l'opération notamment sur le plan respiratoire. Elle peut entraîner un temps de récupération important.

Un traitement chirurgical adapté à la gravité de la scoliose

La planification de la chirurgie est dictée par l'évolution de la *scoliose* et la maturation osseuse. Un examen radiographique permet de déterminer le stade de maturation du squelette. Pour la chirurgie de fixation de la colonne vertébrale (*arthrodèse*) et si l'évolutivité de la scoliose le permet, il est préférable pour opérer d'attendre la fin de la croissance osseuse des vertèbres, laquelle intervient en fin de puberté.



L'intervention peut se faire en deux temps

Si la scoliose évolue rapidement, une intervention chirurgicale sans arthrodèse (instrumentation simple, ou tiges de croissance) est proposée avant la fin de la croissance osseuse pour limiter l'aggravation d'une scoliose que le corset seul ne suffit pas à contenir. Ce traitement permet de préserver la croissance de la colonne vertébrale et de la maintenir en bonne position, mais ne dispense pas du port du corset.

Si une arthrodèse du rachis s'avère nécessaire, elle n'est généralement réalisée qu'à la fin de la croissance. Entre-temps, chaque année, une intervention chirurgicale simple ne nécessitant qu'une courte hospitalisation, permet d'adapter la tige au fur et à mesure de la croissance de l'enfant.

Après l'opération

- ▶ La rééducation respiratoire, intensifiée avant l'intervention, est remise en route très rapidement après l'intervention. Elle comporte des séances de ventilation en pression positive (*insufflations passives*) et de désencombrement bronchique réparties dans la journée et la nuit. Cette prise en charge précoce post-opératoire évite la survenue d'*atélectasies*, mobilise les côtes et stimule la respiration volontaire.
- ▶ Le retour à la station assise et à la verticalisation peut être envisagé au bout de quelques jours de convalescence.
- ▶ La prise en charge respiratoire « intensive » n'est ralentie que lorsque la fonction respiratoire a retrouvé un niveau équivalent à celui d'avant l'intervention. Certaines équipes préfèrent même poursuivre l'hospitalisation en réanimation ou en soins intensifs jusqu'à la récupération du niveau de *capacité vitale* antérieur à l'intervention.

La chirurgie modifie la gestuelle

Le redressement et la rigidification du dos par l'intervention modifient les possibilités gestuelles : par exemple, il n'est plus possible d'arrondir le dos pour rapprocher sa bouche de sa main.

- ▶ Il peut donc y avoir après la chirurgie du rachis, qu'elle soit définitive ou non, une période d'adaptation de la gestuelle et des aides techniques à la nouvelle posture. L'utilisation de fourchettes à long manche (genre fourchette à fondue) ou de verres à pied facilitent le port des aliments à la bouche.
- ▶ Il faut aussi veiller à un bon positionnement de la tête en position assise (dos bien appuyé au dossier, la tête à l'aplomb du bassin) sous peine de voir s'installer une rétraction en hyperextension du cou (favorisée par une position du tronc penché en avant), gênant à terme la vision horizontale et perturbant la déglutition.

Les **insufflations passives** consistent à insuffler, de façon contrôlée, de l'air dans les poumons grâce à un appareil conçu à cet effet appelé relaxateur de pression. Le volume d'air insufflé est plus important que la capacité respiratoire spontanée de la personne : les poumons se gonflent, le thorax se soulève et l'ensemble s'étire doucement.

Le but de ces mobilisations thoraciques passives est d'entretenir la mobilité du thorax et la souplesse des poumons et de favoriser le développement pulmonaire et thoracique chez les enfants.

▶▶ [Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Prise en charge respiratoire

L'atteinte des muscles respiratoires est importante à surveiller et à prendre en charge dans l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1. Elle peut être à l'origine d'une *insuffisance respiratoire* dite « restrictive », qui fait toute la gravité de la maladie par le risque vital qu'elle peut engager à court ou moyen terme dans les formes sévères.

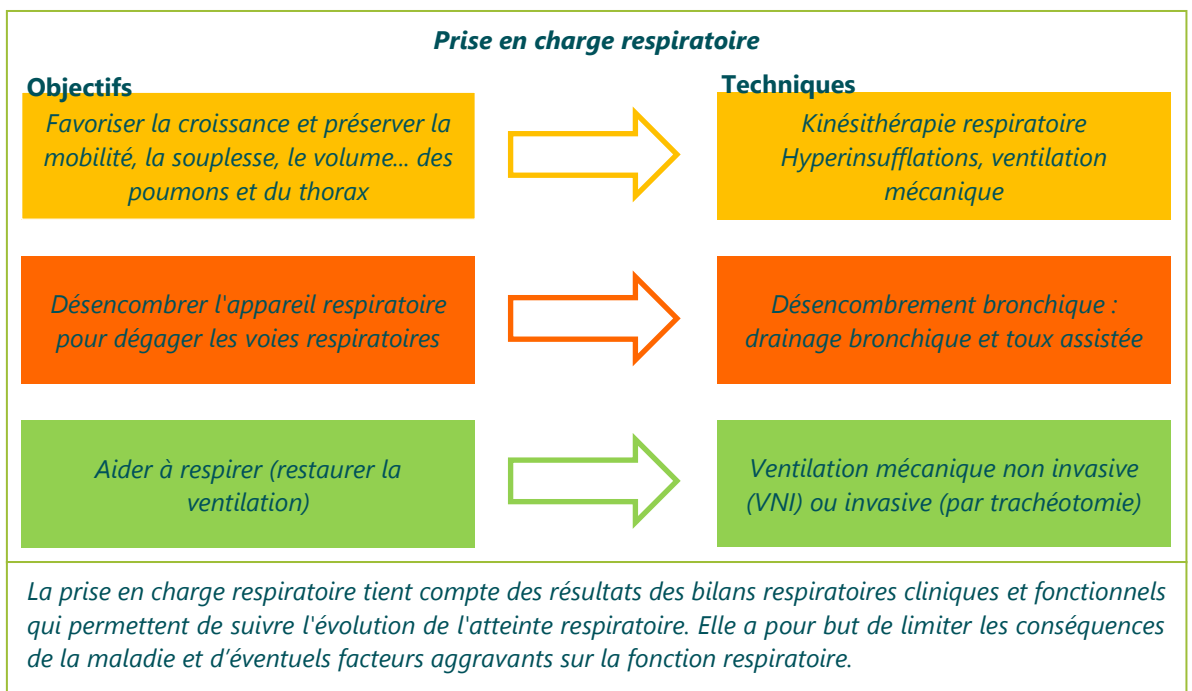
Quel que soit le type d'amyotrophie spinale proximale, une surveillance régulière de la fonction respiratoire tout au long de la vie permet de mettre en œuvre les mesures de prise en charge appropriées (*kinésithérapie respiratoire, insufflations passives, toux assistée, aide au désencombrement, ventilation non invasive* nocturne...).

- Dans l'**amyotrophie spinale de type III**, la prise en charge respiratoire consiste à surveiller systématiquement, tous les ans ou tous les deux ans, la fonction respiratoire afin de mettre en route, le cas échéant, les mesures de prise en charge spécifiques.

- Dans l'**amyotrophie spinale proximale de type I ou II**, la prise en charge respiratoire est mise en route dès que le diagnostic est posé chez le nourrisson ou l'enfant, selon l'âge d'installation des paralysies.

- Chez l'enfant, elle est indispensable au bon développement des poumons (kinésithérapie respiratoire, insufflations passives) et permet d'avoir en fin de croissance une capacité pulmonaire suffisante. Elle reste souvent nécessaire tout au long de la vie pour prévenir les risques d'encombrement à l'âge adulte.

- Si l'atteinte des muscles respiratoires a un retentissement important (insuffisance respiratoire), le recours à une ventilation assistée peut s'avérer nécessaire. Chaque fois que possible, l'équipe soignante privilégie une *ventilation non invasive* (par masque nasal ou facial par exemple). Cette assistance ventilatoire peut n'être nécessaire que pendant la nuit et il n'est pas exclu de pouvoir s'en passer à l'âge adulte, voire plus tôt si les paramètres respiratoires l'autorisent.





▪ Dans la **forme néonatale** d'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1* (**type 0**), la prise en charge respiratoire peut s'avérer nécessaire dès les premiers instants de vie. L'enfant est alors transféré en réanimation néonatale où il fait l'objet de soins intensifs (ventilation assistée, nutrition assistée...).

L'atteinte des muscles respiratoires fragilise la fonction respiratoire.

- Dans l'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*, les muscles de la cage thoracique situés entre les côtes (muscles intercostaux) sont plus touchés que le diaphragme. Il en résulte un déséquilibre lors de l'inspiration avec une *respiration* dite « *paradoxe* » : à l'inspiration, le ventre se gonfle, la poitrine s'affaisse et les espaces entre les côtes se creusent.
- Quand cette atteinte survient précocement, elle peut avoir des conséquences sur la **croissance de la cage thoracique** (déformations thoraciques) et surtout sur celle **des poumons** (poumons de petite taille et mauvais développement des *alvéoles pulmonaires*). En effet, la croissance des alvéoles pulmonaires (et donc des poumons) se fait sous l'effet des mouvements respiratoires de la cage thoracique et des poumons. Elle est maximale jusqu'à l'âge de 4 ans et se poursuit en moyenne jusqu'à l'âge de 8 ans.
- Les muscles expiratoires (abdominaux) sont également touchés, entraînant des **difficultés à tousser** de manière efficace et, chez le nourrisson, un cri faible.

Une gravité respiratoire qui diffère selon les formes

- L'atteinte des muscles respiratoires est très rare, voire absente dans l'amyotrophie spinale proximale de **type IV**.
- Dans l'amyotrophie spinale proximale de **type III**, il n'y a pas d'atteinte des muscles respiratoires dans l'enfance, mais il peut s'installer, au fil des années et à bas bruit, une insuffisance respiratoire à l'adolescence ou à l'âge adulte.
- En l'absence de traitement de fond, l'atteinte des muscles respiratoires est constante dans l'amyotrophie spinale de **type I**, très fréquente et d'intensité variable dans l'amyotrophie spinale de **type II**.

Les signes d'insuffisance respiratoire

Les *symptômes* en rapport avec l'atteinte des muscles respiratoires sont très variables.

- L'atteinte respiratoire peut se faire à bas bruit : l'enfant a un cri faible, la personne a des difficultés passagères pour respirer, une toux peu efficace, des infections pulmonaires, voire d'autres manifestations (maux de tête ou sueurs, surtout au réveil, difficulté à prendre du poids ou à ne pas en perdre, fatigue...). D'où la nécessité de surveiller systématiquement la fonction respiratoire.
 - Dans d'autres cas, l'atteinte respiratoire s'exprime de manière évidente : difficultés à expectorer, encombrement, impression de souffle court, survenue fréquente d'infections broncho-pulmonaires.
 - Dans les cas extrêmes, il peut s'agir d'une *insuffisance respiratoire* aiguë (ou décompensation respiratoire aiguë), souvent précipitée par la survenue d'une infection pulmonaire, pouvant mettre rapidement en jeu la vie de la personne atteinte.
- Pâleur, sueur, battement des ailes du nez, lèvres et ongles bleuâtres sont autant de signes qui doivent inciter à consulter rapidement un médecin.

Les **alvéoles pulmonaires**, situées au cœur des poumons, sont de petits sacs qui se gonflent d'air lors de l'inspiration et se vident lors de l'expiration. Entourées de minuscules vaisseaux sanguins, les capillaires, elles sont le siège des échanges gazeux entre l'air et le sang (le sang veineux chargé en CO₂ est transformé en sang artériel riche en O₂).

➤> [Fonction respiratoire et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM

➤> [Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Urgences médicales et maladies neuromusculaires

Urgence cardiaque, respiratoire, digestive ou encore orthopédique, toutes ces situations nécessitent des réponses rapides et adaptées aux maladies neuromusculaires. Un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur les différents types d'urgence possibles, les symptômes à connaître et le comportement à adopter.

➤> [Urgences médicales et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Mais attention : ces manifestations d'insuffisance respiratoire aiguë peuvent être absentes en cas de SMA. Le tableau est alors moins « bruyant », mais tout aussi potentiellement dangereux.

► Les mesures visant à prévenir la survenue d'infections pulmonaires (*kinésithérapie respiratoire*, vaccinations...) sont donc très importantes dans la prise en charge de l'atteinte respiratoire.

Rhino-pharyngite, otite, bronchite : limiter les risques de contagion

- Se laver les mains à l'eau et au savon (liquide de préférence) pendant 30 secondes :
 - avant de préparer le repas et de manger,
 - après chaque sortie à l'extérieur, s'être mouché, avoir toussé ou éternué et être allé aux toilettes.
- Aérer toutes les pièces du logement tous les jours pendant au moins 10 minutes.
- Si l'on est malade (rhume, angine...), éviter autant que faire se peut les contacts avec ses proches, surtout s'ils sont fragiles (maladie chronique, nourrisson, personne âgée...). Si c'est impossible, il faut être encore plus rigoureux sur le lavage des mains et porter un masque chirurgical (vendu en pharmacie) à placer sur son visage après s'être lavé les mains et à changer dès qu'il est mouillé.
- Quand on tousse ou qu'on éternue, se couvrir le nez et la bouche avec un mouchoir, un tissu (foulard, écharpe, manche...) ou le pli du coude plutôt qu'avec la main.
- Se moucher dans un mouchoir en papier et le jeter après usage.
- Éviter de rendre visite à des personnes enrhumées ou grippées, et inversement demander aux personnes enrhumées ou grippées de reporter leur visite.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Les **explorations fonctionnelles respiratoires (EFR)** servent à évaluer la capacité respiratoire en mesurant les volumes d'air mobilisés par l'appareil respiratoire. Elles indiquent aussi la force des muscles inspireurs et expirateurs dont dépend la qualité de la respiration et de la toux. Elles comportent plusieurs examens, au cours desquels la personne doit respirer dans un embout buccal relié à un appareil (le spiromètre). La capacité vitale est mesurée au cours des explorations fonctionnelles respiratoires. Elle correspond au volume d'air maximum qu'une personne arrive à mobiliser entre une expiration et une inspiration forcées.

- [Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires](#)
 Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Surveiller la fonction respiratoire en faisant des bilans réguliers

Les paramètres respiratoires sont régulièrement surveillés lors des bilans en consultation multidisciplinaire afin d'apprécier l'importance du déficit respiratoire et, le cas échéant, l'efficacité de l'assistance ventilatoire : *explorations fonctionnelles respiratoires* (EFR) avec notamment mesures de la *capacité vitale*, des pressions inspiratoire et expiratoire maximales, *gaz du sang* (mesure des taux d'oxygène et de gaz carbonique dans le sang artériel).

Évaluer la fonction respiratoire en pratique

La capacité vitale et les pressions respiratoires sont mesurées au cours d'explorations fonctionnelles respiratoires (EFR). Cet examen est réalisé à l'aide d'un spiromètre, petit tube connecté à un appareil de mesure électronique, dans lequel on respire par la bouche.

Le sniff test consiste à effectuer un effort de reniflement maximal, aussi intense et rapide que possible. Une narine est munie d'un bouchon au travers duquel un cathéter mesure la pression inspiratoire lors du reniflement, l'autre reste perméable. C'est examen est praticable aussi chez les plus petits.

La mesure des gaz du sang se fait sur un échantillon de sang (prise de sang), prélevé le plus souvent au niveau de l'artère radiale (poignet) ou par piqûre au niveau d'un doigt ou d'un lobe d'oreille.



Un suivi adapté

La fréquence recommandée pour le suivi respiratoire en consultation varie en fonction de l'importance de l'atteinte musculaire et des capacités motrices :

- tous les 3 mois pour une personne qui ne peut s'asseoir, ni marcher seule (« *non sitter* »),
- tous les 6 mois pour une personne qui peut se tenir seule assise, mais pas marcher (« *sitter* »),
- en fonction des symptômes ressentis (infections broncho-pulmonaires récidivantes, encombrement des bronches, maux de tête au réveil...) pour une personne qui marche (« *walker* »).

Source : Mercuri E et al. *Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2 ; Neuromuscular Disorders 2017 February.*

- La détection d'une *hypoventilation alvéolaire* nocturne, qui traduit une respiration insuffisante pour éliminer le gaz carbonique présent dans le poumon, se fait à grâce à un simple capteur placé au bout d'un doigt. Celui-ci enregistre l'évolution de la saturation du sang en oxygène et le taux de gaz carbonique (mesure du gaz carbonique transcutané, appelée capnographie transcutanée) au cours de la nuit.
- Un *enregistrement polygraphique du sommeil* (ou polygraphie du sommeil) permet d'évaluer à l'aide de sondes et capteurs multiples plusieurs paramètres respiratoires, cardiaques... Plus complet, cet examen nécessite de passer la nuit à l'hôpital.
- **Chez le tout-petit**, ces examens complémentaires sont de réalisation difficile. Le sniff-test peut alors être utile. Le médecin juge également de la présence éventuelle de difficultés respiratoires en fonction de l'état de santé général de l'enfant : autonomie respiratoire en dehors de la ventilation, croissance en taille et en poids, appétit, apparition de déformations du thorax, fréquence des infections bronchiques...

La kinésithérapie respiratoire

Les exercices de kinésithérapie respiratoire entretiennent la mobilité et la souplesse de l'appareil respiratoire.

- Plusieurs techniques sont utilisées pendant les séances de kinésithérapie pour désencombrer les voies respiratoires et les poumons, augmenter la quantité d'air entrée dans les poumons et réduire le risque d'infection respiratoire : mobilisations passives, *insufflations passives*, mobilisations actives.
- L'organisation des séances est adaptée selon l'âge de la personne, la force de ses muscles respiratoires et sa fatigabilité (2 à 5 séances par semaine). Elles pourront être accompagnées de petits exercices ludiques.

Des activités ludiques favorisant une bonne croissance et une bonne mobilité thoracique en pratique

Au quotidien, intégrer les exercices à des jeux :

- souffler des bougies,
- faire des bulles de savon,
- jouer d'un instrument de musique à vent...
- faire voler une plume en soufflant...

Faire des exercices actifs mobilisant la respiration (halètement du chien...).

- Les insufflations passives favorisent la croissance thoraco-pulmonaire et le bon fonctionnement des *alvéoles pulmonaires* : l'utilisation d'appareils dits

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La **kinésithérapie respiratoire** entretient la mobilité du thorax, la souplesse des poumons, la liberté des voies aériennes et optimise la fonction des muscles respiratoires.

►► [Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Bien utiliser l'Alpha-300 et autres relaxateurs de pression

Lorsqu'une maladie neuromusculaire altère la fonction respiratoire, les relaxateurs de pression comme l'Alpha 300 (ou son prédécesseur l'Alpha 200) sont utilisés au quotidien pour développer et préserver les capacités respiratoires. L'AFM-Téléthon a publié un Repères Savoir & Comprendre dédié à leur bon usage. Illustré de nombreuses photos, ce document répond à des questions très concrètes sur les modalités d'utilisation de l'Alpha 300 : quand, à quel rythme, comment, quels réglages...

►► [Du bon usage de l'Alpha 300 et autres relaxateurs de pression](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

« relaxateurs de pression » (Alpha 300® ou autre) contribue à une bonne croissance du thorax et des poumons.

Qu'est-ce que la respiration glosso-pharyngée ?

La respiration glosso-pharyngée (*frog breathing*) permet de compenser la fonction des muscles inspiratoires déficients, grâce à la langue et à la cavité buccale : il s'agit de déglutir dans ses poumons des goulées d'air successives en effectuant des mouvements de la langue, de la bouche et de la glotte.

Cette technique, en amenant la cage thoracique et les poumons à leur expansion maximale, contribue à améliorer la capacité vitale et la qualité de la toux et permet de se passer, si nécessaire, du respirateur durant quelques heures (par exemple en cas de panne, lors de la toilette...).

- La respiration glosso-pharyngée est utilisée de façon limitée dans le temps car elle nécessite une dépense énergétique importante.
- Les troubles de la déglutition, l'atteinte de la musculature linguale et pharyngée en contre-indiquent la pratique.
- L'apprentissage de la respiration glosso-pharyngée se fait auprès d'un kinésithérapeute qui maîtrise cette technique respiratoire. Il est progressif, étape par étape, jusqu'à la maîtrise du cycle respiratoire complet.

La durée d'utilisation de la respiration glosso-pharyngée est augmentée petit à petit, améliorant progressivement l'endurance. Au début il est indispensable d'aménager des périodes de repos pour ne pas s'épuiser.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La toux assistée et le drainage bronchique

L'affaiblissement des muscles expirateurs (dont les muscles abdominaux) retentit sur l'efficacité de la toux. Les sécrétions produites en permanence par l'appareil respiratoire stagnent dans les voies aériennes et ne sont pas éliminées par la toux. Cela favorise la survenue d'infections broncho-pulmonaires.

Dans tous les cas de figure, avec ou sans *ventilation assistée*, les techniques de désencombrement sont primordiales pour conserver des voies aériennes dégagées.

► Quand les muscles ne permettent plus d'avoir une toux efficace, l'utilisation quotidienne de techniques de *toux assistée* prévient la survenue d'engorgements bronchiques à répétition.

La toux assistée en pratique

Dès lors que les résultats des bilans respiratoires indiquent une diminution de la capacité à la toux (débit de pointe –DEP– inférieur à 180 litres/minute), la toux assistée est pratiquée régulièrement par l'entourage à la demande, chaque fois que la personne concernée en ressent le besoin (gêne respiratoire, irritation à la base de la trachée...).

La personne et son entourage sont formés à ces techniques en dehors de périodes critiques (engorgement très important) par l'équipe médicale et paramédicale qui assure le suivi respiratoire.

► La toux assistée peut être complétée, au besoin, par des techniques de *drainage bronchique* réalisées par le kinésithérapeute. Le drainage bronchique facilite la remontée des sécrétions présentes dans les voies respiratoires et est nécessaire en cas d'infection pulmonaire.

Les techniques d'aide à la toux - **toux assistée** - permettent de dégager les voies aériennes supérieures (trachée) lorsque la faiblesse des muscles respiratoires ne permet plus de tousser efficacement seul(e). Pratiquée régulièrement (en cas de gêne respiratoire) par l'entourage de la personne malade, la toux assistée diminue le risque d'engorgement bronchique.

►► [Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon



► Des appareils respiratoires de type CoughAssist® ou Percussionaire®..., sont aussi utiles au désencombrement des voies aériennes.

Les vaccinations

Les vaccins sont importants pour diminuer le risque de survenue d'infections respiratoires, *a fortiori* lorsque l'enfant est jeune.

► Ceci est vrai notamment pour la grippe saisonnière (tous les ans), le pneumocoque (tous les 3 à 5 ans) et, le cas échéant, pour l'*Haemophilus influenzae* ou d'autres virus grippaux (type H1N1).

En cas d'encombrement bronchique

► La prise en charge respiratoire (désencombrement et toux assistée, ventilation non invasive...) est intensifiée en période d'encombrement bronchique, de façon à soulager le travail de muscles respiratoires rapidement fatigables.

► Compte tenu de la fragilité respiratoire potentielle des personnes atteintes d'amyotrophie spinale proximale, une antibiothérapie systématique est proposée dès le début de tout encombrement respiratoire ou rhinopharyngé (rhume, bronchite...).

► Les fluidifiants bronchiques et antitussifs doivent être proscrits, du fait de la difficulté à tousser pour expulser les mucosités ainsi fluidifiées. Cette précaution figure sur la carte d'urgence « Amyotrophie spinale infantile (type 1 et 2) ».

Vaccination et maladies neuromusculaires

La vaccination est un moyen efficace de prévenir certaines maladies infectieuses comme la grippe ou la pneumonie à pneumocoque. Elle est particulièrement recommandée dans les maladies neuromusculaires en général, et dans l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 en particulier, une infection pouvant venir déstabiliser un équilibre physiologique déjà fragilisé par la maladie. Un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur le sujet.

►► [Vaccination et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

La carte d'urgence « Amyotrophie spinale infantile (type 1 et 2) » en pratique

- Élaborée en 2018 par la filière maladies neuromusculaires rares, Filmemus, la carte d'urgence « Amyotrophie spinale infantile (type 1 et 2) » est disponible dans les Centres de référence et de compétences maladies neuromusculaires. Elle a le format d'une carte de crédit, pour se glisser facilement dans un portefeuille ou un porte-cartes.
- Nominative, la carte d'urgence comporte les coordonnées du médecin traitant, du spécialiste et du centre qui assure le suivi. Elle énumère les principales situations d'urgence possibles en lien avec la maladie (encombrement respiratoire, dilatation gastrique aiguë...), les traitements indiqués et contre-indiqués.
- La présenter aux professionnels de santé consultés dans un contexte d'urgence (médecin en visite à domicile, service d'urgences...) permet de les informer sur l'amyotrophie spinale liée à SMN1 de type I ou II et sa prise en charge, afin d'éviter les prescriptions à risque liées à la méconnaissance de cette pathologie.

La ventilation non invasive

Lorsque l'atteinte des muscles respiratoires entraîne une fonction respiratoire insuffisante par rapport aux besoins de la personne atteinte d'amyotrophie spinale proximale, un appareil de ventilation assiste les muscles respiratoires. On dispose désormais de techniques dites « non invasives » pour assurer cette assistance dans de bonnes conditions.

▪ Il s'agit essentiellement de la **ventilation nocturne** réalisée avec une interface nasale, naso-buccale, faciale ou plus rarement par pipette buccale. Cette méthode n'est pas utilisable lorsqu'il existe des troubles de la déglutition importants.

La ventilation nocturne assure une période de repos aux muscles respiratoires la nuit tout en permettant une bonne oxygénation de l'organisme le reste de la journée.



La **ventilation assistée** consiste à substituer, ou à aider, par un appareil de ventilation (appelé ventilateur) les muscles respiratoires défaillants.

Deux modes de ventilation assistée sont possibles :

- la ventilation non invasive : un masque ou une pipette buccale relie la personne au respirateur
- la ventilation par trachéotomie : la personne est reliée au ventilateur par une canule de trachéotomie qui pénètre dans la trachée à la base du cou.

➤➤ [Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

➤➤ [Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

➤➤ [Trachéotomie et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE

TABLE DES MATIÈRES

Créée en 1981 à la demande du Ministère de la Santé, l'**ANTADIR** fédère un réseau de SARD (Service d'Assistance au Retour à Domicile) sous statut d'associations à but non lucratif.

Répartis sur l'ensemble du territoire métropolitain et dans les DOM TOM, les SARD sont destinés à faciliter le retour et le maintien à domicile des insuffisants respiratoires graves, des porteurs du syndrome d'apnées du sommeil ou de tous patients nécessitant un appareillage.

WEB <http://antadir.com>

- La **ventilation non invasive** n'a pas besoin d'être utilisée 24h/24 mais il est possible d'y avoir recours, en complément, à la sieste ou à d'autres moments de la journée, en fonction de son état de fatigue.

La mise en place de la ventilation assistée en pratique

- Avant la mise en route d'une ventilation assistée, prenez le temps de vous faire expliquer clairement l'intérêt, les avantages et inconvénients au quotidien de ce traitement et d'exprimer vos questions et vos réticences. Plusieurs discussions avec les différents membres de l'équipe médicale sont nécessaires pour comprendre et pour s'approprier ces connaissances.
- Pour que la mise en place de la ventilation assistée se déroule bien, il est nécessaire d'adhérer à la démarche et de se préparer aux changements à venir dans votre quotidien.
- Si des difficultés apparaissent, signalez-les sans attendre : des solutions sont toujours possibles pour que la ventilation assistée soit confortable et efficace, conditions indispensables pour que cette prise en charge améliore vraiment la qualité de vie.

- La **ventilation non invasive** peut entraîner certains inconvénients qui sont à prendre en compte par l'équipe de soins : irritation cutanée au niveau de certaines zones de contact du masque, aérophagie due au passage de l'air dans l'estomac, gêne liée au bruit de la machine...

- Améliorer les surfaces de contact, diminuer la pression d'application du masque, faire un masque sur mesure à partir d'un moulage facial, porter une gaine en couil pour limiter l'expansion abdominale sont autant de solutions pour rendre confortable la ventilation assistée.

- Les appareils de ventilation et leurs accessoires (masques, tubulures...) sont fournis par des associations réunies au sein de l'**ANTADIR** (ou des prestataires privés, type Vitalaire®) en lien avec le médecin prescripteur. Il en est de même pour les réglages et la maintenance de la machine.

Prestataires et associations d'aide aux insuffisants respiratoires en pratique

- En France, des prestataires ou des associations spécialisés dans le traitement de l'insuffisance respiratoire chronique fournissent le matériel nécessaire à la ventilation assistée : ventilateur et consommables (canules, tuyaux, filtres...).
 - Ils assurent le suivi technique (entretien et renouvellement du matériel, dépannage...), le conseil et l'éducation du patient et de son entourage par rapport au matériel, le suivi administratif du dossier, la continuité des prestations entre les différents intervenants. Ces services proposent aux personnes malades une assistance technique 24h/24 et 7j/7.
 - Lors de la mise en place de la ventilation à l'hôpital, l'équipe médicale vous informe sur le réseau local compétent.
 - Vous pouvez aussi vous renseigner auprès du Service Régional AFM-Téléthon de votre région dont vous trouverez les coordonnées
 - en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon :
 - ☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit).
 - sur le site internet de l'AFM-Téléthon :
- WEB** www.afm-telethon.fr > Vos contacts > Services régionaux.

La ventilation invasive

Le recours à une ventilation invasive (c'est-à-dire essentiellement à une **trachéotomie**) peut être nécessaire au cours de l'évolution de la maladie, en particulier en cas d'importantes difficultés pour avaler (troubles de déglutition).



▪ La trachéotomie est un geste chirurgical qui peut être proposé lorsque l'assistance ventilatoire non invasive apporte plus d'inconfort que de bien-être respiratoires. En particulier, elle facilite la lutte contre l'encombrement bronchique (aspirations trachéales). La respiration est plus confortable et optimisée puisque l'air arrive directement dans la trachée puis les poumons, tandis que les fuites d'air peuvent être contrôlées.

En conséquence, le sommeil est généralement de meilleure qualité, la personne se sent mieux. Souvent, la trachéotomie accroît le sentiment de sécurité respiratoire. Elle n'empêche ni de parler, ni de manger même si cela nécessite une période d'apprentissage de quelques jours.

▪ La trachéotomie oblige à revoir l'organisation quotidienne en aide humaine et à apprendre de nouveaux gestes de soins (aspiration endotrachéale, changement de canule ...).

▪ Lorsque la trachéotomie est nécessaire, il vaut mieux aborder le sujet avec l'équipe multidisciplinaire de référence bien en amont plutôt que dans un contexte d'urgence. Prenez aussi le temps d'en discuter avec votre entourage et des personnes qui ont vécu la même situation. N'hésitez pas à aborder toutes les questions qui peuvent vous préoccuper.



Prise en charge cardiologique et maladies neuromusculaires

L'atteinte cardiaque dans les maladies neuromusculaires est de mieux en mieux caractérisée. On sait en particulier qu'elle peut apparaître sans faire de bruit, les symptômes n'étant ressentis que bien plus tard. Un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, présente les principales atteintes cardiaques dans les maladies neuromusculaires ainsi que leur prévention et leur traitement : dépistage précoce, suivi régulier en cardiologie, prescription de traitements préventifs et curatifs (inhibiteurs d'enzyme de conversion, bêtabloquants, anti-arythmiques, anti-thrombotiques..., stimulateur cardiaque, défibrillateur...).

➤➤ [Prise en charge cardiologique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Le **tronc cérébral** est la partie du système nerveux central situé entre le cerveau et la moelle épinière. Il est constitué par le mésencéphale, la protubérance et le bulbe rachidien. Il assure, notamment, l'innervation de la tête (noyaux moteurs associés aux nerfs crâniens). C'est aussi dans le tronc cérébral que se situent les centres nerveux qui contrôlent les comportements automatiques nécessaires à la survie, comme la respiration et le rythme cardiaque.

Prise en charge cardiaque

Le muscle cardiaque (le cœur) n'est classiquement pas atteint dans l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1.

- Certains nouveau-nés atteints de SMA de type 0 présentent toutefois un taux de malformations cardiaques plus élevé que celui observé dans la population générale. Par ailleurs, il existe dans l'amyotrophie spinale proximale de type I un risque de complications cardiaques du fait de l'atteinte du **tronc cérébral**, une structure spécialisée du cerveau qui intervient en particulier dans le contrôle de l'activité automatique du cœur.
- Pour les autres formes d'amyotrophie spinale proximale, le risque de complications est infime mais un suivi cardiaque régulier est néanmoins recommandé. Cette recommandation est encore plus vraie depuis l'arrivée des premiers traitements de fond.
- À noter qu'une insuffisance respiratoire chronique passée inaperçue et/ou non compensée peut, à la longue retentir aussi sur la fonction cardiaque.

Un suivi régulier

La surveillance cardiaque consiste à effectuer un **électrocardiogramme** et une **échocardiographie** (échographie du cœur) au moment du diagnostic puis tous les deux ou trois ans, en l'absence de signe d'appel.

L'électrocardiogramme en pratique

- L'électrocardiogramme, ou ECG, consiste à enregistrer l'activité électrique spontanée du cœur à l'aide d'électrodes posées sur la poitrine de la personne allongée au repos. C'est un examen rapide (moins de cinq minutes), indolore et sans danger. Il peut être fait en cabinet de médecin, à l'hôpital, voire à domicile. Les résultats vous sont communiqués de suite.
- L'enregistrement peut aussi être effectué sur une durée de 24 heures (Holter-ECG des 24 heures). Un appareil portable est relié aux électrodes et enregistre l'activité cardiaque tandis que la personne peut continuer ses activités habituelles. La lecture de l'enregistrement se fait par la suite. Le cardiologue analyse la totalité de l'enregistrement avant de vous communiquer les résultats.
- Ces examens sont rapides et indolores. Ils ne nécessitent pas de préparation.

L'échocardiographie en pratique

- L'échocardiographie permet de visualiser les différentes structures du cœur (cavités, parois, valves...) et d'analyser leurs dimensions et leurs mouvements. Le patient est, dans la mesure du possible, allongé sur le côté gauche et le cardiologue applique une sonde d'échographie sur la peau enduite d'un gel aqueux.
- Cet examen utilise les ultra-sons. Il est rapide (moins 30 minutes), indolore et sans danger. Il peut être fait en cabinet ou à l'hôpital et ne nécessite pas de préparation particulière (inutile d'être à jeun).



Prise en charge digestive

Dans l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1, les difficultés digestives (troubles de la mastication, troubles de déglutition, reflux gastro-œsophagien, dilatation gastrique aiguë, constipation ...) peuvent retentir sur la façon de s'alimenter et l'état nutritionnel.

L'atteinte digestive et sa prise en charge dans l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1

Bouche et gorge
Difficultés à ingérer les aliments et à les mastiquer (faiblesse des muscles masticateurs, béance buccale ou ouverture trop petite, déformation de la mâchoire...).
Difficultés à avaler, risque de fausse route.

- Adapter la texture des aliments
- Manger dans le calme et dans la bonne posture : dos droit, menton vers le bas.
- Adapter le matériel (fourchette à long manche, verre haut, paille...).
- Réapprendre à avaler (orthophonie)
- Éducation nutritionnelle (diététicienne)

Œsophage
Reflux gastro-œsophagien: remontée dans l'œsophage du contenu acide de l'estomac (douleurs épigastriques et dorsales).

- Éviter les repas copieux et les aliments acides.
- Sur prescription médicale : traitement médicamenteux anti-reflux et anti-acide.

Intestins
Perturbation du transit intestinal : constipation chronique ; à l'extrême, fécalome, occlusion intestinale.

- Adapter l'alimentation : diversifiée, riche en fibres, eau.
- Masser l'abdomen.
- Aller aux toilettes à heures fixes ; installation confortable et adaptée.
- Traitements laxatifs doux type Movicol® ou Forlax®.
- En cas d'occlusion : aspiration endoscopique, plus rarement chirurgie, pour vider l'intestin.

Estomac
Dilatation gastrique aiguë (trouble rare : gonflement de l'estomac, vomissements, difficultés à respirer...)

- Contacter les Services d'urgence
- Réhydrater (solution de réhydratation, boisson sucrée)
- Si vomissements, mettre la personne sur le ventre

La prise en charge (rééducation, soins dentaires, mesures diététiques, orthophonie, traitements médicamenteux...) de ces difficultés digestives aide à mieux les gérer au quotidien et à préserver un état nutritionnel satisfaisant.

Les soins bucco-dentaires

Dans l'amyotrophie spinale proximale de type I ou II, la faiblesse des muscles qui servent à mâcher (muscles masticateurs) peut retentir sur la croissance des mâchoires et la mobilité de la mâchoire inférieure.

- Des déformations maxillaires peuvent aussi être la conséquence d'une ventilation non invasive débutée à un âge précoce.
- Les difficultés de croissance et la malposition des dents qui en résultent relèvent d'un traitement orthodontique, afin de conserver une mastication optimum.
- Un suivi régulier (1 à 2 fois par an) par un dentiste ou un stomatologue sachant prendre en compte les particularités liées à l'atteinte musculaire est très recommandé. Le retentissement de la maladie sur la sphère bucco-

Soins bucco-dentaires et maladies neuromusculaires

Prendre soin de ses dents s'avère parfois compliqué dans les maladies neuromusculaires car la dentition peut retentir sur la motricité et le développement de la mâchoire, créant un contexte buccal difficile pour le brossage des dents quotidien et les soins dentaires. Un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur les principaux problèmes dentaires rencontrés, leur prévention et leur traitement.

►► [Soins bucco-dentaires et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

dentaire (manque de mobilité de la mâchoire, diminution de l'ouverture de la bouche, malposition dentaire, reflux gastro-œsophagien...) favorise la survenue de caries et rend les soins dentaires plus compliqués à réaliser.

► Outre une kinésithérapie qui entretient la mobilité de la mâchoire, une bonne hygiène bucco-dentaire contribue à la prévention de l'apparition de caries et de leurs complications : se brosser soigneusement les dents après chaque repas (au minimum matin et soir), avec l'aide d'un tiers si nécessaire, préférer les brosses à dent électriques (plus faciles à utiliser car plus petites et plus mobiles), utiliser un dentifrice avec du fluor...

La prise en charge orthodontique en pratique

Faire réaliser un bilan orthodontique vers l'âge de 8-9 ans chez un orthodontiste avec, en particulier, une radiographie panoramique des arcades dentaires.

Cela permet de mettre en place une surveillance et/ou de mettre en route un traitement des éventuelles malpositions dentaires au bon moment.

Une **fausse route** se produit lorsque des débris alimentaires ou de la salive passent dans les voies respiratoires (la trachée) au lieu de descendre dans le tube digestif (l'œsophage). La toux permet de dégager les voies respiratoires en expulsant les débris alimentaires ou la salive des voies aériennes.

► De même, la diminution progressive des mouvements de la mâchoire (ankylose) doit être combattue par une prise en charge précoce en kinésithérapie. Cette prise en charge entretient la souplesse d'ouverture de la bouche par des massages et des étirements des muscles masticateurs et la mobilisation passive de la mâchoire. Elle prévient l'apparition, à un âge plus tardif, d'une réduction de l'ouverture de la bouche préjudiciable aux soins et à l'hygiène dentaires ainsi qu'à l'alimentation.

Des difficultés pour avaler

L'affaiblissement de certains muscles de la gorge - ceux dont le rôle est d'assurer la propulsion des aliments dans l'œsophage - peut entraîner des difficultés à avaler (troubles de déglutition), lesquels s'observent surtout dans la SMA de type I et dans une moindre mesure dans le type II.

▪ Ces manifestations sont liées à l'atteinte des *motoneurons* situés dans la zone de jonction entre le cerveau et la moelle épinière : le *tronc cérébral* (atteinte bulbaire).

▪ Les difficultés pour avaler se manifestent par une tendance à prendre des petites bouchées et à les mastiquer longuement avant de faire un effort de déglutition pour les avaler et par une fatigue lors des repas, qui sont plus longs.

▪ Elles peuvent provoquer des *fausses routes* au moment de la tétée ou du repas avec un risque non négligeable d'infection respiratoire. Elles peuvent aussi expliquer l'absence de prise de poids chez un nouveau-né ou un nourrisson (cassure de la courbe de poids). Ses difficultés pour téter et pour avaler font qu'il se fatigue avant d'avoir absorbé une quantité de nourriture suffisante.

Faciliter la déglutition

► La modification des habitudes alimentaires et la rééducation (orthophonie et kinésithérapie) peuvent suffire à empêcher la survenue de fausse route ou une dénutrition.

Adapter son alimentation en pratique

• Modifier la texture des aliments

- Épaissir plus ou moins les liquides (eau, mais aussi lait, jus de fruit, bouillon) à l'aide d'une poudre épaississante ou de gélatine, ou boire des liquides déjà épais (nectars de fruits, soupes) ou gazeux.

SOMMAIRE TABLE DES MATIÈRES

Fonction digestive, nutrition et maladies neuromusculaires

Les maladies neuromusculaires peuvent atteindre les muscles du tube digestif et perturber son fonctionnement. Ces perturbations entraînent parfois des difficultés à s'alimenter, qui impactent la qualité de vie et peuvent conduire à une dénutrition progressive. Repérer et traiter les dysfonctionnements digestifs est donc essentiel. L'AFM-Téléthon a publié deux Repères Savoir & comprendre sur ces thématiques : l'un sur les manifestations digestives des maladies neuromusculaires et leur prise en charge, l'autre sur les besoins nutritionnels, le suivi optimal et les moyens de garder une alimentation équilibrée.

►► [Fonction digestive et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

►► [Prise en charge nutritionnelles des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.



- Pour les aliments solides ajouter des sauces ou de la crème pour rendre la texture plus lisse (meilleure « glisse » des aliments) ou les mixer. Il est préférable d'éviter les aliments qui ont une consistance trop dure ou tendance à se fragmenter (comme le riz et les lentilles).

• **Adopter une position facilitant la déglutition**

- Boire ou manger en position assise ou dans les bras pour les plus petits.
- Avaler en inclinant la tête en avant et en rentrant le menton vers la poitrine pour protéger l'entrée des voies respiratoires ; cela est plus facile en utilisant des verres larges, une cuillère ou une paille.
- Maintenir la nuque de l'enfant avec la main libre, ou avec l'appui-tête du corset ou du fauteuil pour éviter l'hyperextension du cou.
- La minerve est enlevée quand elle gêne la déglutition, ou au contraire laissée en place quand elle maintient une bonne position et un confort de la tenue de tête.

• **Aménager le temps des repas**

- Manger lentement, par petites bouchées.
- Éviter tout ce qui est susceptible de distraire l'attention lorsque l'on mange (télévision, radio).
- Si les repas paraissent longs et fatigants, préférer prendre 5 petits repas répartis tout au long de la journée au lieu de 3 repas copieux.

➤➤ [Fonction digestive et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

► Une prise en charge en orthophonie permet de faire travailler les muscles impliqués dans la déglutition (muscles de la langue, des joues, du cou...) et de les utiliser au mieux de leurs capacités.

► Une kinésithérapie complémentaire entretient la souplesse de la mâchoire (massages du visage et de la mâchoire, mobilisations passives de la langue, de la mâchoire et du cou).

► Si les différents traitements médicaux ne permettent pas une reprise de poids satisfaisante ou pour pallier des difficultés plus graves (les *fausses routes* peuvent être à l'origine de *pneumopathies d'inhalation*), l'alimentation peut être administrée soit par une sonde naso-gastrique de façon transitoire, soit par *gastrostomie* pour une période plus prolongée.

Reflux gastro-œsophagien

Dans l'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*, la survenue d'un reflux gastro-œsophagien concerne surtout les personnes atteintes d'amyotrophie spinale de type I ou II. Les formes qui débutent à l'adolescence ou à l'âge adulte semblent moins concernées.

Le reflux gastro-œsophagien est dû, le plus souvent, à un relâchement anormal du sphincter inférieur de l'œsophage, dont la fonction essentielle est d'empêcher la remontée du contenu très acide de l'estomac dans l'œsophage.

▪ Cela se traduit par des remontées acides désagréables dans l'œsophage après les repas (régurgitations), parfois jusque dans la bouche, voire par des vomissements.

▪ Ces régurgitations sont parfois douloureuses : l'irritation de la paroi de l'œsophage (œsophagite) par l'acidité du liquide gastrique régurgité peut se manifester par des sensations de brûlures (« brûlures d'estomac »). Parfois, cette douleur est perçue au niveau du dos et le lien avec un problème de reflux n'est pas toujours fait.

▪ Ces manifestations sont souvent accentuées par la position allongée après le repas et/ou lors d'un repas plus copieux ou plus riche. La douleur peut



Le reflux gastro-œsophagien est la remontée du contenu acide de l'estomac vers le tube digestif (l'œsophage), ce qui entraîne des symptômes comme les brûlures d'estomac. S'il est fréquent, il risque d'endommager l'œsophage.

être tellement gênante que les personnes perdent l'appétit, avec un risque important d'amaigrissement et de dénutrition.

- Le reflux gastro-œsophagien peut provoquer une inflammation du larynx (laryngite) ou de la trachée (trachéite), un enrouement et des otites à répétition.
- Il peut également entraîner le passage dans les voies respiratoires de microgouttelettes de liquide gastrique, responsable d'épisodes d'encombrement respiratoire à répétition et/ou d'une toux persistante.
- La survenue d'une toux lors de la sieste ou le soir au coucher peut aussi être le seul signe de reflux gastro-œsophagien.

Prise en charge du reflux gastro-œsophagien

Le traitement d'un reflux gastro-œsophagien passe par des mesures posturales et alimentaires, ainsi qu'un traitement médicamenteux.

- ▶ Au quotidien, une alimentation équilibrée répartie tout au long de la journée et l'éloignement de l'heure du dîner de celle du coucher permettent de limiter ce phénomène.
- ▶ Des médicaments peuvent être prescrits pour soulager la douleur, protéger la paroi de l'œsophage et neutraliser l'acidité des remontées gastriques. D'autres médicaments agissent sur la sécrétion d'acide de l'estomac comme l'oméprazole (Mopral[®], Zoltum[®]), l'ésoméprazole (Inexium[®]) ou la ranitidine (Azantac[®]).


 SOMMAIRE


 TABLE DES MATIÈRES

Prévenir et soulager le reflux gastro-œsophagien en pratique Chez le nourrisson

- Fractionner l'alimentation en augmentant le nombre de biberons et réduisant leur volume. Faire des pauses pendant le repas pour faciliter les rots.
- Éviter de changer bébé à la fin du biberon, de serrer ses couches et de l'habiller avec des vêtements qui compriment le ventre (ceinture ou élastique à la taille).
- Ne pas le coucher immédiatement après la fin du biberon.
- Le coucher sur le dos. En revanche, surélever son matelas au niveau de la tête n'est plus recommandé.

Chez le grand enfant, l'adolescent et l'adulte

- Ne pas se coucher immédiatement après le repas. Attendre au moins 2 heures, en position semi-assise si nécessaire.
- Installer des cales sous les pieds de la tête du lit ou opter pour un lit équipé d'un dossier inclinable (pour relever le buste) si le reflux gastro-œsophagien est très important.
- Éviter les repas trop copieux ou très gras, les aliments trop acides (fruits acides, jus d'orange à jeun...) et l'excès de boissons gazeuses.

Dilatation gastrique aiguë

La dilatation gastrique aiguë est une augmentation importante et rapide du volume de l'estomac. C'est une complication grave qui touche plus particulièrement les personnes atteintes d'une SMA de type I ou de type II, mais pas seulement.

- Elle doit être traitée rapidement car elle provoque une déshydratation importante, voire une *hypoglycémie* (une grande quantité de liquide stagne dans l'estomac ou s'évacue en vomissements et n'alimente plus le reste du corps).
- La dilatation aiguë de l'estomac peut être déclenchée par un repas trop copieux ou trop vite absorbé, par l'insufflation d'air dans l'estomac au cours de la ventilation assistée et une évacuation insuffisante de cet air vers



l'intestin, par des facteurs émotionnels (contrariétés, stress...) ou encore par le maintien prolongé de la position allongée sur le dos.

Les manifestations possibles d'une dilatation aiguë de l'estomac

- Douleurs abdominales,
- Gonflement dans la région supérieure de l'abdomen (épigastrique),
- Vomissements,
- Difficulté à respirer, voire sensation de malaise.

Prise en charge de la dilatation gastrique aiguë

La prise en charge de la dilatation gastrique aiguë nécessite une hospitalisation et un traitement rapide pour réhydrater la personne, le plus souvent par perfusion.

- Connaître les signes de la dilatation gastrique aiguë permet de réagir rapidement.

En cas de dilatation gastrique aiguë

- Contacter le service d'urgences le plus proche.
 - En attendant, s'il y a des vomissements répétés et persistants, mettre la personne sur le ventre pour les stopper, l'hydrater en lui administrant à la cuillère une solution de réhydratation très froide.
- Préférez les boissons de réhydratation vendues en pharmacie aux boissons pour sportifs vendues dans le commerce et conservez-les au réfrigérateur.
- À défaut, elle peut être remplacée par un soda au cola préalablement dégazéifié et des gâteaux à apéritifs salés qui apportent des sels minéraux et des sucres.

► Au quotidien, une alimentation équilibrée et des temps de repas aménagés peuvent en limiter le risque de survenue. Éviter les repas trop copieux ou pris trop rapidement. La position à plat ventre, si elle n'est pas toujours appréciée, contribue à éviter la survenue d'une dilatation gastrique.

► Le médecin peut prescrire un modificateur de la motricité digestive (type Débridat®) chez les personnes ayant tendance à faire des dilatations gastriques aiguës. Il peut également leur faire une prescription décrivant la conduite à tenir dans cette situation, qu'elles pourront garder sur elles de façon à la présenter aux services d'urgence, le cas échéant.

Troubles du transit intestinal

Le manque de mouvement et de verticalisation, une hydratation insuffisante, une alimentation pauvre en fibres, la faiblesse de muscles abdominaux, la dépendance d'un tiers pour aller aux toilettes... sont autant de facteurs qui favorisent la survenue d'une constipation souvent chronique. Celle-ci se manifeste par moins de 3 selles par semaine ou des selles plus fréquentes mais de tout petit volume.

Fréquente dans l'amyotrophie spinale proximale, la constipation est souvent chronique dans les formes débutant dans l'enfance et plutôt épisodique pour les formes de SMA qui débutent à adolescence et à l'âge de l'adulte.

- La stagnation des matières peut se traduire par des douleurs abdominales, un gonflement du ventre, un inconfort, voire un arrêt du transit intestinal (occlusion intestinale).
- Elle peut se compliquer par la présence d'un *fécalome*, qui correspond à l'accumulation de matières bloquées dans la partie haute du rectum et le

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

côlon sigmoïde, trop volumineuses et/ou trop dures pour être évacuées spontanément.

- Des épisodes de diarrhées sont parfois présents, lesquels sont souvent en rapport, aussi paradoxal que cela puisse paraître, avec la constipation (les médecins parlent de fausse diarrhée de constipation).

Favoriser un transit régulier

- ▶ Au quotidien, une alimentation équilibrée et riche en fibres, en légumes et en fruits, une hydratation régulière et suffisante (1,5 litre/jour en moyenne, pour un adulte), des conditions d'évacuation des selles régulières et confortables (calme, intimité, horaire régulier, volontiers après un repas, position favorisant la défécation...), des massages abdominaux... contribuent à l'entretien d'un *transit intestinal* régulier.

La verticalisation aide également à lutter contre la constipation.

- ▶ Si ces mesures ne suffisent pas, il peut être utile d'utiliser des laxatifs doux (type mucilage).

La prise régulière d'huile (type huile de paraffine, vaseline aromatisée) pour lubrifier le contenu intestinal et ramollir les selles pendant une longue durée entraîne un risque de malabsorption de certaines vitamines et de carences.

- ▶ L'utilisation éventuelle de médicaments plus actifs (laxatifs irritants ou par voie rectale, modificateurs de la motricité digestive...) se fera sur prescription médicale.

*Le **transit intestinal** est la progression des aliments dans les intestins.*

» » [Fonction digestive et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Favoriser le transit en pratique

- Boire de l'eau suffisamment même si cela augmente la fréquence des mictions.
 - Manger quotidiennement des crudités et des fruits frais, du pain complet ou du pain au son.
 - Se présenter à la selle à heure régulière.
 - Prendre son petit-déjeuner ou boire un verre d'eau avant d'aller à la selle (le remplissage de l'estomac active de façon réflexe la motricité du gros intestin).
 - Disposer d'une dizaine de minutes d'intimité calme bien installé sur les toilettes.
 - Utiliser un petit banc ou des plots pour surélever les pieds (la bascule du bassin que cela entraîne facilite l'évacuation des selles).
 - Demander au kinésithérapeute de vous masser le ventre et d'apprendre à votre entourage à le faire.
 - Ne pas hésiter à en parler avec votre médecin.
- » » [Fonction digestive et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.



Prise en charge nutritionnelle

Certaines personnes atteintes d'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 développent un amaigrissement important, parfois associé à des carences notamment en protéines et en vitamine D.

Cette perte de poids peut être due à un manque d'appétit lié à différents facteurs (refus de dépendre d'un tiers pour l'alimentation, épisode dépressif, difficultés respiratoires concomitantes, fatigue pendant la prise des repas, peur de la *fausse route*...).

D'autres personnes peuvent avoir une tendance à prendre du poids. L'excès pondéral aggrave la gêne fonctionnelle à se mouvoir et alourdit aussi l'aide aux transferts des tierces personnes.

Surveiller le poids

- Surveiller la croissance et le poids pendant l'enfance de manière systématique permet de réagir suffisamment tôt pour éviter des complications plus tard, même si les courbes de poids sont d'interprétation délicate du fait de la diminution de la masse musculaire et de l'augmentation du tissu graisseux liées à la maladie.
- Le retentissement nutritionnel des troubles digestifs (manque d'appétit, trouble de la déglutition, constipation...) doit être évalué (mesure du poids régulière) avec beaucoup d'attention, à tout âge et dans toutes les formes d'amyotrophie spinale proximale.

Bien se nourrir

Au quotidien, une alimentation équilibrée correspondant aux besoins de la personne permet de maintenir un état nutritionnel satisfaisant.

- Un suivi par un médecin nutritionniste ou un(e) diététicien(ne), tous les 3 à 6 mois pour les enfants les plus jeunes, tous les ans pour les enfants plus âgés et les adultes, permet d'établir un régime alimentaire adapté à chacun(e).

Prévenir la prise de poids en pratique

- Faire 3 repas par jour, auxquels s'ajoute un goûter (pour les enfants), si possible à table et à heures régulières, et éviter les grignotages entre les repas.
- Adopter une alimentation diversifiée : privilégier les fruits et légumes (à chaque repas) et les féculents (pains, céréales, pommes de terre et légumes secs), limiter les apports en aliments gras et/ou sucrés (chocolat, pâtisseries, sodas, charcuterie...).

- L'apparition d'un amaigrissement peut être le signe indirect d'une difficulté respiratoire ou alimentaire, de troubles du transit et/ou de troubles psychologiques.

- L'adaptation des modalités de ventilation, la modification de texture des aliments, l'adaptation de la posture (en particulier de la tête et du cou) lors des repas, la prise de *suppléments nutritionnels* (compléments oraux hypercaloriques) permettent de stabiliser un poids et un état nutritionnel satisfaisants.

Prévenir la dénutrition, en pratique

- Privilégier plusieurs petits repas tout au long de la journée évite les carences énergétiques et la surcharge de l'estomac.
- Voir avec un(e) diététicien(ne) comment enrichir l'alimentation.

*Un **suivi nutritionnel** régulier en consultation pluridisciplinaire contribue à la santé et au bien-être. Il permet de prévenir l'installation de déséquilibres nutritionnels et aide à mieux compenser les conséquences de la maladie.*

►► [Prise en charge nutritionnelle des maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES



- Faciliter la déglutition si nécessaire (posture, modification de texture, épaissir les liquides, boire/manger chaud ou au contraire glacé, boire de l'eau gazeuse froide...).
- Aiguiser l'appétit par des saveurs et une présentation alléchantes.
- Éviter de proposer de trop grosses quantités (dans l'assiette, dans la cuillère...) qui peuvent décourager...
- Parfois, le recours à une alimentation par une sonde naso-gastrique de façon transitoire ou par gastrostomie pour une période plus prolongée peut s'avérer nécessaire pour le maintien d'un état nutritionnel satisfaisant.

Éviter le jeûne prolongé

En raison de la fonte musculaire, les réserves en sucre et en eau sont limitées, il faut donc faire attention aux risques d'*hypoglycémie* et de déshydratation.

Le recours à une perfusion dans des situations à risque (diarrhée, fièvre, coup de chaleur...) peut s'avérer vital.

Prévenir les épisodes d'hypoglycémie et de déshydratation en pratique

- Boire régulièrement tout au long de la journée. Augmenter la quantité d'eau absorbée en cas de grosse chaleur, de fièvre...
- Boire/Donner à boire une boisson sucrée en cas d'hypoglycémie (sensation de faiblesse, fringales, sueurs froides...)
- Répartir la prise d'aliments tout au long de la journée : par exemple préférer cinq petits repas plutôt que trois repas copieux.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Une **sonde naso-gastrique** est un tube souple très fin introduit par une narine jusque dans l'estomac. Elle est utilisée pour apporter directement dans l'estomac une alimentation liquide enrichie ou des médicaments.

Sonde naso-gastrique

▪ Si les différents traitements médicaux ne permettent pas une reprise de poids satisfaisante ou s'il existe des *fausses routes*, l'alimentation peut être administrée de façon transitoire par une *sonde naso-gastrique*.

La sonde naso-gastrique en pratique

- La pose d'une sonde naso-gastrique est un geste de courte durée mais nécessitant une réelle maîtrise. La première fois, il a lieu à l'hôpital, et souvent chez l'enfant avec du gaz MEOPA.
- La personne est assise sur un fauteuil ou sur son lit, ou encore pour un enfant sur les genoux de l'un de ses parents ou dans ses bras.
- L'infirmier(e) dépose parfois un produit (gel, spray, eau) sur les premiers centimètres de la sonde afin qu'elle glisse plus facilement, avant de l'introduire dans une narine et de la faire progresser doucement. Le passage de la sonde dans le nez peut donner envie d'éternuer, et son passage dans la gorge provoquer un réflexe de toux ou des nausées.
- Déglutir facilite l'avancée de la sonde. C'est pourquoi l'infirmier(e) demande à la personne d'avaler de l'eau ou sa salive, ou propose aux plus petits une tétine. À chaque fois que la personne déglutit, l'infirmier(e) fait avancer un peu la sonde dans la gorge, puis dans l'œsophage et enfin dans l'estomac.
- Pour vérifier que la sonde est bien en place, l'infirmier(e) pousse, grâce à une seringue vide, une petite quantité d'air dans la sonde naso-gastrique et écoute en même temps, avec un stéthoscope posé sur la peau du ventre, le bruit que fait cette petite quantité d'air en arrivant dans l'estomac.
- Afin d'éviter que la sonde bouge, l'infirmier(e) la fixe avec du sparadrap, souvent sur la joue et le cou.
- La sonde naso-gastrique n'empêche ni de bouger la tête, ni de respirer ni de parler. Elle n'empêche pas non plus de manger ou de boire.



- Pour alimenter la personne, il faut relier l'extrémité libre de la sonde à un flacon suspendu comme une poche de perfusion, ou à une grosse seringue actionnée par une petite pompe électrique qui régule la vitesse et le débit de l'alimentation liquide.
- Une même sonde naso-gastrique peut être gardée jusqu'à 3 à 4 semaines sans avoir à la changer.

Source : La sonde naso-gastrique – Fiche pratique n°20, Association Sparadrapp

Par la bouche et par sonde

Après avis du médecin, il est possible de combiner une alimentation orale et une alimentation par sonde. Cela permet des apports nutritionnels adéquats tout en conservant le plaisir de manger.

Gastrostomie

Pour une période plus prolongée, l'alimentation peut également être administrée par *gastrostomie* (ou plus rarement par jéjunostomie). On parle de nutrition par voie entérale. Celle-ci permet d'assurer des apports calorique et hydrique quotidiens dans de bonnes conditions et d'éviter les *fausses routes*.

- Même si le geste est en lui-même relativement peu invasif (il consiste à faire, sous endoscopie, un trou de petite taille pour faire communiquer la paroi de l'estomac avec l'extérieur), la gastrostomie n'est pas forcément facile à accepter au début car cela peut être source supplémentaire de dépendance.

Toutefois, cette intervention apporte, à terme, confort et soulagement. Le poids augmente pour se stabiliser à un « poids de forme ».

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La gastrostomie en pratique

- Une hospitalisation de quelques jours est nécessaire à la fois pour la pose de la sonde elle-même mais aussi pour mettre en route la nutrition entérale, évaluer sa tolérance et éduquer la famille à son maniement.
- Un prestataire de service organise ensuite le retour et le suivi au domicile.
- La gastrostomie impose un suivi régulier. La sonde doit être rincée après chaque passage de produits d'alimentation et régulièrement remplacée.
- Si des complications surviennent : nausées, diarrhées, constipation, irritations de la peau, douleur, écoulement... n'hésitez pas à prévenir l'équipe médicale et/ou le prestataire de service. Ils sont de plus en plus nombreux à compter dans leur équipe des professionnels spécialisés comme les infirmières stomatothérapeutes.
- Si la sonde de gastrostomie est retirée de façon accidentelle, une sonde de remplacement doit être mise en place le plus rapidement possible.

- La gastrostomie est discrète et indolore et n'empêche aucun geste de la vie quotidienne (s'habiller selon ses goûts, se doucher, prendre un bain, sortir, voyager...).

- En dehors de la période où cette voie est utilisée pour alimenter la personne à l'aide d'une tubulure, l'orifice de la gastrostomie est fermé par un bouton.

- Il est toujours possible de manger et de boire normalement des plats qu'on aime tant qu'ils sont faciles à avaler (texture adaptée à la capacité de déglutition).


La nutrition entérale est une technique d'alimentation artificielle proposée quand l'alimentation par la bouche (voie orale) est impossible ou insuffisante. Les nutriments sont apportés à l'organisme par une sonde introduite dans le tube digestif, soit par voie nasale, soit directement dans l'estomac à travers la paroi abdominale (gastrostomie).

►► [Fonction digestive et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.



Les prestataires de services à domicile pour gastrostomie, en pratique

Sur l'ensemble du territoire, un réseau d'entreprises et d'associations s'est spécialisé dans différents services de santé à domicile, comme la nutrition entérale.

- Pour les personnes qui ont une gastrostomie, ces structures
 - livrent et installent le matériel nécessaire (mélanges nutritifs, pompe, tubulures...), en assurent la maintenance et se chargent de son renouvellement ;
 - assurent également un suivi nutritionnel de la personne malade, complètent sa formation et celle de ses proches sur la nutrition par gastrostomie, les conseillent ;
 - gèrent les formalités administratives ;
 - proposent enfin une assistance 24 heures sur 24.
- Lors de la mise en place de la gastrostomie à l'hôpital, l'équipe médicale vous informe sur le réseau local compétent.
- Vous pouvez aussi vous renseigner auprès du Service Régional AFM-Téléthon de votre région dont vous trouverez les coordonnées
 - en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon :
 0 800 35 36 37 (appel gratuit).
 - sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-telethon.fr > Vos contacts > Services régionaux

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES



Prise en charge des troubles circulatoires

Dans l'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*, des troubles circulatoires sont très fréquents.

Des troubles circulatoires d'origine artérielle et/ou veineuse

▪ Les troubles dits « vasomoteurs » sont liés au fonctionnement des vaisseaux sanguins.

Ils sont responsables de sensations de froid dans les extrémités (notamment des pieds, mais aussi des mains).

Les orteils ou les doigts peuvent également devenir brusquement pâles, puis légèrement bleutés (phénomène de Raynaud), du fait d'une suspension transitoire de la circulation sanguine locale (spasme des petits vaisseaux).

Une transpiration excessive des pieds et des mains est aussi en lien avec ces anomalies circulatoires.

▪ Une sensation de jambes lourdes ou un gonflement des pieds (œdèmes) en fin de journée ou en période de fortes chaleurs sont quant à eux plus en rapport avec une mauvaise circulation veineuse.

Ils sont favorisés par l'immobilité et la position assise ou debout prolongée (le sang veineux, faute de mobilisation, stagne au niveau des extrémités des membres).

Prise en charge des troubles circulatoires

Au quotidien, des mesures simples permettent de limiter l'importance de ces manifestations.

► Le port de vêtements chauds et confortables (gants et chaussettes), voire l'utilisation de chauffeuses électriques (plus pratiques et plus efficaces qu'une bouillote classique), permettent de lutter contre le refroidissement des extrémités.

WEB [www.afm-telethon > Maladies > Vos questions de la vie quotidienne > Aides techniques > Des produits pour se maintenir au chaud](http://www.afm-telethon.org/Maladies/Vos-questions-de-la-vie-quotidienne/Aides-techniques/Des-produits-pour-se-maintenir-au-chaud)

► Des médicaments qui « ouvrent » les capillaires (vasodilatateurs) sont parfois proposés pour améliorer les troubles vasomoteurs.

► La mise en position surélevée des *membres inférieurs* - à l'aide de coussins, de cales sous les pieds du lit ou d'un réglage approprié du lit électrique - contribue à favoriser le retour veineux et à soulager les *œdèmes* des membres inférieurs.

► Des bas de contention peuvent être utiles pour faciliter le retour veineux mais sont rarement utilisés sur le long terme car ils sont inesthétiques et surtout peu pratiques à enfiler, même avec l'aide d'une tierce personne.

► Dans la journée, changer régulièrement de position (si la personne dispose d'un fauteuil multi-positions par exemple) favorise la circulation du sang veineux.

► Le drainage lymphatique est efficace mais n'a qu'un impact limité dans le temps (sans compter que peu de kinésithérapeutes sont en mesure de prendre le temps nécessaire de le réaliser).

► Quant aux médicaments veinotoniques (qui augmentent le tonus des parois veineuses et facilitent ainsi la circulation du sang), leur efficacité reste discutée. De ce fait, ils ne sont plus remboursés par l'Assurance Maladie.



Prise en charge des difficultés urinaires

Dans l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1, des difficultés pour retenir ses urines (incontinence urinaire) ou pour uriner (rétention urinaire) peuvent survenir. Ces complications sont liées à la situation de handicap dans laquelle se trouve la personne plutôt qu'à la maladie elle-même.

Aborder le sujet en consultation avec le médecin ne doit pas être tabou, bien au contraire. Ces difficultés peuvent être les signes d'une infection urinaire, favorisée ou non par la présence de calculs dans la vessie ou les voies urinaires.

Incontinence et rétention urinaires

Des difficultés à retenir ses urines (mictions impérieuses) pouvant s'accompagner de perte occasionnelle et incontrôlée des urines (fuites urinaires ou incontinence) peuvent apparaître à un âge variable.

Les mécanismes en cause sont multiples : atteinte de la commande nerveuse du sphincter situé à la base de la vessie (sphincter vésical), étirement des fibres musculaires du muscle contractant la vessie (appelé le détrusor) par une vessie trop remplie à force de se retenir... Des facteurs extérieurs comme le manque de toilettes accessibles, la dépendance d'un tiers jouent incontestablement un rôle favorisant.

► Au quotidien, prévoir et mettre en œuvre l'organisation pratique des aides à la miction à la maison comme ailleurs prévient la survenue de ces difficultés.

 SOMMAIRE

 TABLE DES MATIÈRES

J'essaie de boire moins pour réduire mes difficultés urinaires... Est-ce une solution efficace ?

Réduire ses apports hydriques n'empêche pas les difficultés urinaires et favorise de surcroît la survenue d'infections urinaires, ainsi que la formation de petits calculs dans la vessie ou le rein (lithiases urinaires). Ces deux complications constituent à long terme un danger pour le rein lui-même. Boire suffisamment réduit au contraire le risque d'infection comme de lithiase.

Parfois, à l'inverse, même si l'envie est là, il est difficile d'uriner : le déclenchement de la miction a du mal à se faire (rétention vésicale). Chez le garçon, cela peut être favorisé par la position assise prolongée.

► Adopter une position assise qui favorise la liberté des voies urinaires en évitant le blocage mécanique de la vidange de la vessie par l'urètre et s'efforcer d'uriner à heures régulières en buvant suffisamment au préalable prévient ces désagréments.

Si ces difficultés persistent, il peut être nécessaire de réaliser un *examen urodynamique* pour explorer plus en détail le fonctionnement de la vessie et ses capacités contractiles.

Cet examen est réalisé en introduisant par les voies naturelles un petit cathéter jusque dans la vessie. Ceci permet de renseigner le fonctionnement de la vessie et d'orienter la prescription de médicaments pour diminuer ou au contraire renforcer la tonicité du muscle de la vessie (détrusor) et/ou agir sur le sphincter vésical.

► Une incontinence urinaire peut justifier un traitement médical par oxybutynine (Ditropan®).



Boire suffisamment prévient lithiases et infections urinaires

▪ Des brûlures pendant les mictions et un besoin fréquent d'uriner peuvent être les seules manifestations d'une infection urinaire. La survenue de ce type d'infections est favorisée par une tendance à se retenir et/ou des apports hydriques trop faibles. Elles peuvent être associées à la présence de petits calculs dans la vessie ou dans les reins (on parle alors de *lithiase urinaire*). L'immobilité et la prise insuffisante de liquides favorisent la formation de ces calculs.

▪ L'apparition d'une lithiase urinaire peut se traduire par des crises douloureuses (coliques néphrétiques), et par des infections urinaires à répétition dont certaines, appelées pyélonéphrites, s'accompagnent d'une fièvre élevée et d'un malaise général. La conjonction de ces événements constitue à long terme un danger pour le rein lui-même.

► La prévention de la survenue d'infection et/ou de lithiase urinaire passe par une hydratation suffisante souvent « conflictuelle » avec la dépendance d'un tiers pour aller aux toilettes.

► En cas d'infection urinaire avérée par une analyse d'urines (examen cyto bactériologique des urines), le médecin prescrit des antiseptiques urinaires, voire des antibiotiques en cas de fièvre (du fait du risque d'infection sus-jacente du (des) rein(s)).

► Si un calcul se forme au niveau du rein et qu'il ne s'élimine pas spontanément, les médecins peuvent préconiser des séances de lithotritie extracorporelle. Cette technique non invasive permet, sans intervention chirurgicale, de fragmenter le calcul qui peut alors s'éliminer par les voies naturelles.

Une lithiase urinaire est la présence d'une petite bille dure - un calcul - dans les voies urinaires. La présence de ce calcul peut n'entraîner aucune gêne ou au contraire provoquer des douleurs (douleur lombaire, crise de colique néphrétique, infections urinaires à répétitions...). Le traitement, médical ou chirurgical, dépend du nombre, de la grosseur, de la nature et de la localisation des calculs, et surtout de la gêne qu'ils occasionnent.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La lithotritie en pratique

La lithotritie a pour but de casser un calcul en fragments assez petits pour qu'ils puissent ensuite être éliminés par voie naturelle.

▪ Elle se fait en milieu spécialisé (urologie) lors d'un séjour hospitalier d'une journée. Elle nécessite habituellement une anesthésie générale légère (vous n'êtes pas totalement endormi), pour laquelle il faut être à jeun (ne pas avoir bu, mangé ou fumé depuis une durée d'au moins 6 heures).

▪ Une fois le calcul repéré (par radiographie, éventuellement par échographie), la tête de traitement (une sorte de ballon rempli d'eau) est installée au contact de la peau de la personne allongée sur la table du lithotriporteur.

Il est important de ne pas bouger et surtout de respirer tranquillement. En effet, à chaque mouvement respiratoire, le calcul se déplace quelque peu et les ondes risquent d'être inefficaces.

▪ Lorsque les décharges débutent, vous pouvez ressentir comme des claques sur votre peau. Les premières ondes de choc, quelque peu bruyantes, peuvent vous surprendre et vous faire sursauter. Pendant le traitement, la douleur, en général modérée et différente selon les personnes, est contrôlée par un traitement adapté.

▪ La séance dure entre 30 et 60 minutes.

Prise en charge des troubles endocriniens

Une attention de plus en plus grande est apportée à des difficultés endocriniennes auparavant souvent méconnues.

- Une pilosité pubienne précoce peut apparaître chez un jeune enfant atteint d'amyotrophie spinale proximale, avant l'âge de 8 ans chez la fille ou 10 ans chez le garçon. Volontiers observés dans la SMA de types I et II, ces troubles sont en rapport avec une atteinte d'une zone du cerveau (le tronc cérébral) où se situent des structures régulant la production d'*hormones*. Il ne s'agit pas d'une vraie puberté, même si les médecins parlent de « puberté précoce ».

- ▶ Elle est sans conséquence sur la croissance ultérieure de l'enfant (et donc sa taille définitive) et nécessite une simple surveillance par le pédiatre.

- Chez certains garçons atteints de SMA de type II, une diminution des *gonadotrophines* fait que les testicules ont des difficultés à descendre dans les bourses (cryptorchidie). Il est donc nécessaire de surveiller cette descente.

- ▶ Un traitement hormonal de complément peut parfois suffire à provoquer la migration du ou des testicule(s) dit(s) « ectopique(s) ». Il peut être nécessaire, dans certains cas, de procéder à une intervention chirurgicale pour descendre les testicules et les fixer dans les bourses avant la puberté (*orchidopexie*).

Prise en charge de la déminéralisation osseuse

L'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1* entraîne fréquemment une diminution de la minéralisation des os ou ostéoporose, visible sur un examen d'imagerie (l'ostéodensitométrie biphotonique) recommandé tous les ans à tous les deux ans.

L'ostéodensitométrie biphotonique en pratique

L'ostéodensitométrie biphotonique ou absorptiométrie biphotonique aux rayons X (DEXA) est une méthode radiographique qui mesure la densité minérale osseuse.

- C'est un examen rapide et indolore, qui ne nécessite pas de préparation particulière. Il suffit de ne pas bouger sur la table de radiographie le temps de la prise du(des) cliché(s).

- L'ostéodensitométrie est prise en charge par l'Assurance maladie, sur prescription médicale, pour les personnes qui présentent des facteurs de risques d'ostéoporose.

La grande fréquence de l'ostéoporose dans la SMA s'explique par le rôle spécifique que joue la protéine SMN dans le métabolisme osseux, mais aussi par la faiblesse musculaire et la réduction de la mobilité.

L'ostéoporose est également favorisée par :

- des apports alimentaires insuffisants en calcium ; ce dernier est le principal constituant de l'os et joue un rôle essentiel dans la densité et la solidité osseuses ;

- par une baisse du taux de vitamine D dans le sang ; cette vitamine est nécessaire à l'absorption par l'intestin du calcium contenu dans les aliments et elle en facilite la fixation sur les os (minéralisation).

En cas de carence avérée en calcium et/ou en vitamine D, le médecin prodigue des conseils diététiques (régime riche en calcium). Il peut être amené à prescrire du calcium et/ou de la vitamine D par voie orale. Plus

Les *gonadotrophines* ou gonadostimulines ou hormones gonadotropes sont des hormones qui permettent le développement et le fonctionnement des organes génitaux.

L'*orchidopexie* est une intervention chirurgicale qui consiste à fixer un testicule dans sa bourse (scrotum). Elle est effectuée pour déplacer un testicule non descendu dans les bourses (le scrotum) afin de préserver la fertilité future ou de minimiser le risque de traumatisme ou de torsion du testicule.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES



rarement, dans les cas graves d'ostéoporose s'accompagnant de phénomènes douloureux importants, le médecin peut également prescrire des biphosphonates, un médicament administré par voie intraveineuse qui bloque la fragilisation des os et favorise leur reconstruction.

Comment prévenir les carences en calcium et en vitamine D ?

- Il faut manger suffisamment d'aliments riches en **calcium** que sont les fromages, le lait, les yaourts et le fromage blanc, qu'ils soient entiers ou écrémés, mais aussi des végétaux comme le cresson, les épinards, le brocoli et les fruits secs. Certaines eaux minérales (Hépar[®], Contrex[®], Courmayeur[®]...) contiennent également une quantité substantielle de calcium.

En revanche, attention aux « faux amis » que sont la crème fraîche et le beurre, mais aussi les desserts lactés (crèmes desserts, flans...) et le chocolat au lait, pauvres en calcium.

- La **vitamine D** est présente dans des aliments comme les poissons gras (thon, hareng, maquereau, saumon, sardine...), les œufs, le foie, les produits laitiers non écrémés et la célèbre huile de foie de morue. Mais la principale source de vitamine D est interne : le corps la fabrique, à condition d'exposer sa peau découverte (visage, main, voire bras et jambes) 10 à 15 minutes chaque jour aux rayons du soleil.

Sources : *Le calcium et l'ostéoporose, Groupe de recherche et d'information sur l'ostéoporose ; Qu'est-ce que l'ostéoporose, Société française de rhumatologie ; Les 9 repères à la loupe, Programme national nutrition santé.*

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Douleur et maladies neuromusculaires

La douleur est une sensation complexe, propre à chacun, dont la perception intègre des caractéristiques à la fois sensorielles, émotionnelles, cognitives, comportementales... Fréquente dans les maladies neuromusculaires, elle n'est cependant pas toujours exprimée. Souvent difficile à soigner, son retentissement sur la qualité de vie est bien réel. Un Repères Savoir & comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur ce qu'est la douleur dans les maladies neuromusculaires, sur les outils pour l'évaluer et les différentes approches pour la prévenir et la soulager.

➤➤ [Douleur et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Prise en charge de la douleur

La douleur dans l'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1* peut être en lien avec de nombreuses causes de nature très diverse (*rétractions musculotendineuses, ostéoporose, reflux gastro-œsophagien, constipation...*).

- ▶ L'apaisement de la douleur passe par le traitement de sa cause :
 - modification de l'installation et/ou de l'appareillage en cas de douleur aux points de pression,
 - repos, chaleur et massages décontractants afin de soulager des crampes ou des contractures musculaires,
 - vitamine D, calcium et mobilisation douce en balnéothérapie pour l'ostéoporose.
- ▶ Des médicaments luttant contre la douleur (*antalgiques*), plus ou moins puissants, peuvent être prescrits. Certains de ces médicaments, comme les morphiniques, risquent d'entraîner ou d'aggraver une constipation et/ou une insuffisance respiratoire et ne sont donc à utiliser qu'avec précaution et sur prescription médicale.
- ▶ Un traitement par biphosphonates peut avoir un effet antalgique par le biais de son action sur l'ostéoporose.
- ▶ Les méthodes de relaxation (massages, bains chauds, sophrologie, hypnose...) peuvent permettre de mieux gérer ses émotions, ses tensions, ses douleurs.

Hypnose, relaxation, sophrologie... quelles sont les différences entre ces trois méthodes non médicamenteuses de traitement de la douleur ?

L'hypnose, la relaxation et la sophrologie font appel aux mêmes principes.

- Les méthodes de **relaxation** induisent un état de conscience modifié qui favorise un lâcher-prise. Cet état naturel de fonctionnement du système nerveux s'accompagne d'un état physique correspondant à la phase de récupération après un stress. On cherche donc, avec la relaxation, à limiter les conséquences néfastes de la douleur sur l'organisme en tant qu'agent de stress.
- Un tel état de relaxation peut être obtenu par de nombreuses manières (massages, bains chauds, détente musculaire, auto-training de Schütz, visualisation,...) mais deux techniques sont plus particulièrement utilisées dans la prise en charge globale de la douleur :
 - la **sophrologie**, qui permet un apprentissage de méthodes de relaxation dans diverses positions et situations, avec un objectif d'autonomie de la personne.
 - l'**hypnose**, qui nécessite l'intervention d'un thérapeute. Il place son patient dans un état modifié de conscience différent du sommeil et qui n'est ni une perte de conscience, ni une perte de libre arbitre (le patient entend ce que lui dit le thérapeute et ne va pas lui délivrer, sans le vouloir, ses pensées les plus intimes). Rien ne se passe sans la collaboration du patient. L'aptitude à être hypnotisé(e) (suggestibilité) dépend de la facilité avec laquelle un individu peut intérioriser un stimulus externe et en faire une part de lui-même.

 SOMMAIRE

 TABLE DES MATIÈRES



Des centres spécialisés dans le traitement de la douleur chronique

Les consultations anti-douleur reçoivent les personnes qui souffrent de douleurs chroniques rebelles. Ces centres sont pluridisciplinaires. Vous pouvez y rencontrer différents spécialistes, qui agissent de façon concertée pour soulager les douleurs liées à la maladie. N'hésitez pas à en parler à votre médecin.

Trouver un centre anti-douleur en pratique

Les consultations anti-douleur reçoivent des personnes adressées par leur médecin traitant et présentant des douleurs chroniques rebelles (qui ont résisté aux traitements antérieurs). La liste de ces structures est disponible sur le site

WEB <http://solidarites-sante.gouv.fr> > Soins et maladies > Prises en charge spécialisées > Douleur > Les structures spécialisées douleur chronique.



Y a-t-il des précautions particulières à prendre ?

Certains produits sont à éviter car ils sont toxiques pour les nerfs ou les muscles, lesquels sont déjà atteints dans l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 : alcool, tabac, drogues, médicaments neuro ou myotoxiques...

Les contre-indications médicamenteuses

Outre les médicaments directement dangereux pour le nerf et le muscle, certains traitements sont contre-indiqués dans la SMA du fait d'un risque de retentissement respiratoire. C'est le cas notamment des médicaments contre la toux (dérivés de la codéine) et de ceux utilisés dans le traitement de l'anxiété (benzodiazépines).

Le port et la présentation de la nouvelle carte d'urgence « Amyotrophie spinale infantile (type 1 et 2) » permet d'éviter des prescriptions à risque liées à la méconnaissance de la maladie.

La carte d'urgence « Amyotrophie spinale infantile (type 1 et 2) »

- Élaborée en 2018 par la filière maladies neuromusculaires rares, Filnemus, la carte d'urgence « Amyotrophie spinale infantile (type 1 et 2) » est disponible dans les Centres de référence et de compétences maladies neuromusculaires. Elle vous est remise par le médecin spécialiste qui vous suit. N'hésitez pas à la lui demander si vous ne l'avez pas encore.
- Cette carte personnelle est nominative. Elle a le format d'une carte de crédit.
- Elle énumère les principales situations d'urgence possibles en lien avec la maladie (encombrement respiratoire, dilatation gastrique aiguë...), les traitements qui sont indiqués et ceux qui sont contre-indiqués.
- Il est recommandé de l'avoir toujours sur soi afin pouvoir la présenter aux professionnels de santé consultés dans un contexte d'urgence (médecin en visite à domicile, service d'urgences...).

 SOMMAIRE

 TABLE DES MATIÈRES

Un « Kit Urgences » à préparer en amont, au cas où

Mis en place par l'AFM-Téléthon, le Kit Urgences rassemble des éléments et des informations essentielles à transmettre à l'équipe médicale urgentiste. Il contient :

- la carte d'urgence « Amyotrophie spinale infantile (type 1 et 2) » mise à jour par votre médecin du centre de référence ou de compétence,
 - le compte-rendu de la dernière consultation de suivi de votre maladie neuromusculaire,
 - la liste des traitements en cours (copie des ordonnances),
 - la fiche « mon réseau de soins et d'accompagnement », qui regroupe les coordonnées des professionnels de vous suivent,
 - une photocopie de la Carte vitale, de la Carte mutuelle et de la Carte d'identité
 - en cas de ventilation assistée, les paramètres du respirateur, avec le ballon insufflateur, un tube de sparadrap (ou chatterton) pour réparer d'éventuelles fissures dans les tuyaux, un cordon de secteur pour brancher le respirateur
- Le Kit Urgences doit être facilement accessible. Les professionnels des services régionaux de l'AFM-Téléthon peuvent vous aider à le constituer et à le mettre à jour de façon régulière, en lien avec la consultation neuromusculaire.

Les coordonnées de votre service régional sont sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm.telethon > Vos contacts > Services régionaux

Pour en savoir plus sur le Kit Urgences et télécharger la fiche « mon réseau de soins et d'accompagnement » à remplir :

WEB www.afm-telethon.fr > Vie quotidienne > Réagir en situation-urgence



En cas d'anesthésie générale

L'anesthésie générale n'est pas formellement contre-indiquée dans l'amyotrophie spinale proximale. Elle nécessite toutefois une surveillance et un savoir-faire adaptés à cette maladie (notamment en raison d'un possible manque de souplesse du cou ou d'ouverture de la bouche).

- Il est donc important, avant toute intervention et ce quel que soit le type d'intervention, de toujours prévenir l'anesthésiste et le chirurgien de l'existence d'une amyotrophie spinale proximale et de leur présenter la carte d'urgence « Amyotrophie spinale infantile (type 1 et 2) » le cas échéant.

En cas de maladie

Certaines maladies, même si elles ne sont pas liées à l'amyotrophie spinale proximale, peuvent amplifier les signes de la maladie.

- ▶ Toute affection respiratoire doit être rapidement prise en charge, en particulier chez l'enfant.
- ▶ Des stimulants de l'immunité peuvent être prescrits en prévention, à l'approche de l'hiver.
- ▶ Il faut également veiller aux rappels de vaccins anti-pneumococcique et contre la coqueluche. De même, la vaccination antigrippale est conseillée chaque année, en prévention d'éventuelles complications respiratoires.

La vaccination, une mesure de protection individuelle altruiste

Se faire vacciner contre une maladie potentiellement grave (comme la grippe ou la coqueluche) réduit le risque de la contracter, et donc de contaminer ses proches. C'est pourquoi lorsqu'une famille compte un enfant ou un adulte atteint d'une amyotrophie spinale proximale liée à SMN1, ses parents et sa fratrie, mais aussi toute personne susceptible de le côtoyer souvent (grands-parents, nounou, aide-ménagère...) devraient être correctement vaccinés.



En cas d'alitement prolongé

Il faut éviter les situations d'alitement prolongé (suites opératoires, fracture...), génératrices de fonte musculaire liée à l'absence d'exercice. De façon naturelle, un muscle immobilisé et/ou qui ne fonctionne pas pendant plusieurs jours se met rapidement à fondre.

- ▶ Si l'alitement ne peut être évité, il est important d'entretenir sa musculature par des exercices quotidiens selon les conseils de votre kinésithérapeute.

En cas de fracture

En cas de fracture, en particulier des *membres inférieurs*, on privilégie les traitements qui favorisent une reprise rapide des mouvements (chirurgie, plâtre court et léger voire amovible...).

- ▶ Dans le contexte de l'urgence de la fracture, une immobilisation plâtrée transitoire calme la douleur et permet au chirurgien orthopédiste de prendre contact avec l'équipe de myologie qui connaît bien votre histoire médicale. En concertation et en fonction des particularités liées à votre maladie, ils décideront alors du traitement le mieux adapté (chirurgie, plâtre léger en résine, attelle...).
- ▶ Quel que soit le traitement, la musculature (y compris celle sous un éventuel plâtre) et la mobilité de toutes les articulations qui ne sont pas immobilisées sont entretenues grâce des exercices quotidiens avec l'aide de votre kinésithérapeute.

Exercice physique et maladies neuromusculaires

Avoir des activités physiques au quotidien est important pour la santé des muscles, mais aussi celle du cœur et des poumons. L'exercice aide également à alléger son stress et favorise la détente. De nombreuses activités physiques ou sportives sont possibles en cas de maladies neuromusculaires. Un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur les bienfaits de l'exercice et donne des conseils pratiques.

➤ [Exercice physique et maladies neuromusculaires](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.




Devenir parents avec une maladie neuromusculaire

Avoir un enfant lorsque l'on a une maladie neuromusculaire est souvent possible, même si cela dépend avant tout de chaque situation. Devenir parents est un parcours qui débute bien avant la grossesse. Un Repères Savoir & Comprendre publié par l'AFM-Téléthon détaille ce chemin une étape après l'autre, depuis le désir d'enfant jusqu'au retour à la maison avec bébé.

➤ [Devenir parents avec une maladie neuromusculaire](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

► En cas d'intervention chirurgicale, la rééducation postopératoire est intensifiée pour s'assurer de la meilleure récupération musculaire possible.

Des experts ressources, au cas où

Les urgentistes et les chirurgiens orthopédistes qui n'ont pas l'habitude de l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 ne connaissent pas toujours les précautions à prendre pour traiter une fracture dans cette situation.

- N'hésitez pas à leur proposer de se mettre en relation avec le médecin référent qui vous suit à la consultation pluridisciplinaire. Ses coordonnées figurent sur la carte d'urgence « Amyotrophie spinale infantile (type 1 et 2) ».
- Vous pouvez aussi contacter 24h/24 l'Accueil Familles de l'AFM-Téléthon au ☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit) pour demander qu'un médecin conseil appelle le médecin urgentiste ou le chirurgien orthopédiste s'il le souhaite.

Dans la vie quotidienne

► Comme dans toute maladie neuromusculaire, il est recommandé de lutter contre le surpoids et l'immobilité excessive. Un peu d'exercice physique, à doses modérées, est même à encourager d'après plusieurs études.

► Il faut toutefois éviter les bains en eau fraîche ou froide, en particulier pour les personnes atteintes d'amyotrophie spinale proximale à début précoce, car la diminution de la masse musculaire ne leur permet pas de se réchauffer (grâce aux « frissons thermiques ») facilement.

Pour les bains en piscine municipale, il faut demander à venir le jour des bébés nageurs quand la température de l'eau est plus élevée.

► Les situations de jeûne prolongé sont à éviter. Le manque de réserve, lié au peu de masse musculaire, ne permet pas de rester sans manger très longtemps (12 heures maximum chez les petits ayant une forme précoce). Il est donc utile de prévoir des collations réparties dans la journée et de ne pas différer trop longtemps le petit-déjeuner une fois que l'on est réveillé.

En cas de projet de grossesse

▪ Toutes les questions sur le risque de transmission de la maladie à l'enfant doivent être abordées en amont, avant tout projet de grossesse, au cours d'une consultation de *conseil génétique*.

Envisager une grossesse en pratique

Si vous envisagez de mener une grossesse, il est prudent d'en évaluer en amont, avant d'être enceinte, les conséquences physiques, psychologiques et pratiques avec l'équipe de la consultation spécialisée qui vous suit et, si besoin, un obstétricien expert dans les grossesses à risques. Parlez-en à votre médecin.

► Une femme enceinte atteinte d'amyotrophie spinale proximale, en particulier de type II, doit avoir un suivi rapproché par une équipe médicale avertie des complications potentielles liées à la maladie. C'est la meilleure des garanties pour que la grossesse et l'accouchement se passent dans de bonnes conditions pour la mère et l'enfant.

▪ Pour la mère, le risque de complication est avant tout respiratoire et impose un suivi encore plus rapproché (au moins 1 fois par mois) surtout à partir du 6^e mois de grossesse, et cela même si l'atteinte respiratoire initiale est minime.



► Pendant la grossesse, une ventilation non invasive (VNI) est parfois mise en place en cas de décompensation progressive de la fonction respiratoire, afin de préserver une bonne oxygénation du bébé. Dans les cas le plus limites, le recours à une ventilation invasive de type trachéotomie s'avère parfois nécessaire, au moins pendant un temps.



Améliorer son autonomie dans son environnement

Les **aides techniques** comprennent tous les équipements utilisés par une personne en situation de handicap, destinés à prévenir ou compenser une incapacité fonctionnelle : dispositifs facilitant le déplacement (canne, fauteuil roulant électrique...), la communication (ordinateur...), l'habillement ou l'hygiène, aménagements du domicile (accessibilité, domotique...)... Grâce à ces aides techniques, la personne conserve une meilleure autonomie dans sa vie personnelle, ses loisirs et ses activités professionnelles.

➤➤ Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires Repère Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Il est souvent nécessaire d'adapter les lieux de vie (domicile, établissements scolaires, travail) et/ou d'utiliser des **aides techniques** pour se déplacer, communiquer, prendre soin de soi...

Ce travail d'adaptation de l'environnement par des aides techniques (fauteuil roulant électrique, verticalisateur ou non, **domotique**...), l'aménagement des lieux de vie (à la maison, en milieu scolaire ou en milieu professionnel) s'envisage avec un **ergothérapeute**, en concertation avec la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) et l'équipe multidisciplinaire de la **Consultation spécialisée** dans les maladies neuromusculaires.

Les Services Régionaux de l'AFM-Téléthon et les services sociaux peuvent également vous accompagner dans cette démarche.

► Contacter un ergothérapeute pour faire le point sur les difficultés rencontrées et bénéficier de ses conseils en matière d'aides techniques, d'aménagement du domicile ou du lieu de travail peut se faire sans prescription médicale.

Par contre, une prescription médicale est nécessaire s'il faut mettre en place un programme de rééducation ou se procurer une aide technique.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

L'ergothérapeute est un professionnel paramédical qui accompagne les personnes rencontrant une situation de handicap à un moment de leur vie. Après avoir réalisé une évaluation des différents impacts (moteurs, cognitifs, psychologiques, sociaux) de la maladie, il propose des solutions adaptées qui aident à surmonter ou à compenser les difficultés rencontrées. Il peut s'agir d'un programme de rééducation, de modifications dans la réalisation des activités, d'aides techniques ou d'aménagement de l'environnement, avec l'objectif d'améliorer l'autonomie dans la vie quotidienne.

Trouver un ergothérapeute en pratique

- Des ergothérapeutes sont présents dans certaines consultations spécialisées maladies neuromusculaires. On en trouve également au sein des Maisons départementales des personnes handicapées (MDPH), en institutions de soins (hôpital, Institut Médico Éducatif, ...), dans les Centres d'information et de conseils en aides techniques (CICAT), en cabinet de ville...
 - En ville, leur consultation n'est pas remboursée par la sécurité sociale, même si vous êtes en affection longue durée (ALD). Une prise en charge est néanmoins possible via une demande à la MDPH ou à la Caisse primaire d'Assurance maladie (demande d'aide financière exceptionnelle en « prestations extra légales », sous conditions de ressources). Certaines mutuelles et certaines caisses de retraite proposent également une participation financière aux soins d'ergothérapie libérale.
 - Sur son site Internet l'Association nationale française des ergothérapeutes (ANFE) propose un répertoire des ergothérapeutes exerçant en libéral, par région et par spécialités.
- WEB** <http://www.anfe.fr>
- N'hésitez pas à les contacter, l'évaluation avec des professionnels est indispensable pour bien choisir le matériel qui correspond à vos besoins.

Des matériels adaptés aux besoins

► Pour les patients atteints de SMA de type III ou IV, l'utilisation d'une ou deux **canne(s)** sécurise la marche lorsque les chutes deviennent plus fréquentes ou que la station debout devient trop fatigante. Un scooter électrique (ou une trottinette électrique) permet de se déplacer sur de plus grandes distances.

► Un **fauteuil électrique multipositions** permet de soulager une posture inconfortable. Il contribue à prévenir les douleurs et les escarres liées à une station assise prolongée dans une même position. Il peut faciliter également la réalisation des activités de la vie quotidienne.



► L'utilisation d'un **fauteuil roulant électrique verticalisateur** contribue au maintien d'un bon état orthopédique et permet de se mettre à la même hauteur que les personnes debout.

Dans les formes précoces d'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*, un fauteuil roulant électrique avec module de verticalisation est proposé si nécessaire à l'âge où les autres enfants apprennent à marcher (12/18 mois).

► Pour les plus petits, l'ergothérapeute peut concevoir un support rigide pour porter bébé allongé dans les bras ou encore des supports en mousse pour le caler en bonne position dans sa poussette ou son siège auto.

Une panoplie de jouets sur-mesure

Pour un bébé atteint de SMA, les jouets les plus adaptés sont de taille réduite et légers : rubans en tissus colorés, plumes, cubes ou balles en mousse, animaux ou fleurs en éponge ou en feutrine mousse, mini-peluches, poupées en chiffon, anneaux bouliers, petits hochets et mini instruments (bâtons de pluie, clochettes, maracas...), ballons de baudruche remplis d'air ou d'hélium...

Pour en savoir plus, n'hésitez pas à consulter la brochure « Recueil de jeux et d'activités à faire avec bébé » publiée par l'association Ensemble contre l'amyotrophie spinale de type I (ECLAS) avec le soutien de l'AFM-Téléthon.

WEB www.eclas.fr

► Lorsque l'écriture ou la communication deviennent difficiles, l'utilisation d'un **ordinateur portable ou d'une tablette numérique** donne une autonomie d'écriture et de lecture, mais aussi de communication, de pilotage d'appareils domestiques (domotique)...

Le son et l'image

Un bébé atteint d'amyotrophie spinale proximale de type I a un cri plus faible que les autres. Pour avoir l'esprit plus tranquille lorsqu'il dort dans sa chambre, on peut s'équiper d'un « babyphone vidéo » qui combine un micro amplificateur et une mini-caméra à orienter sur son lit.

► Lorsque la motricité des bras devient moins aisée, les **supports de bras** sont des appareils destinés à soutenir le poids du bras et de l'avant-bras. En accompagnant les mouvements, ils permettent de se servir de sa main en soulageant les muscles des épaules.

Certains modèles d'aides techniques permettent de porter des aliments à sa bouche.

Il existe également des aides techniques **motorisées** non plus pour compenser les mouvements du membre supérieur, mais pour les suppléer: bras robotisé, robot d'aide au repas...

WEB [www.afm-telethon > Maladies > Vos questions de la vie quotidienne > Aides techniques > Des aides techniques de compensation du membre supérieur](http://www.afm-telethon.fr/Maladies/Vos-questions-de-la-vie-quotidienne/Aides-techniques/Des-aides-techniques-de-compensation-du-membre-supérieur)

► Des aides techniques existent pour aider à **changer de positions** (se lever d'un siège, passer du lit au fauteuil, ...). Elles permettent que le transfert soit sûr et confortable, seul ou avec l'aide d'une tierce personne.

▪ Le **guidon de transfert** aide à se transférer entre deux positions assises (pour passer du lit au fauteuil par exemple), lorsque la station debout prolongée est difficile.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La compensation technique des membres supérieurs

La perte de mobilité des bras, des épaules et/ou des mains a un impact direct sur de nombreux gestes de la vie courante. Différentes aides techniques existent pour compenser ces difficultés motrices. Elles sont détaillées dans un Repères Savoir & Comprendre, élaboré par l'AFM-Téléthon.

►► [La compensation technique des membres supérieurs](#), Repère Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Lève-personne et maladies neuromusculaires

Le lève-personne permet à une personne d'être transférée d'un endroit à un autre tout en soulageant l'aidant. Pour faciliter vraiment la vie, le lève-personne doit être fiable, pratique, adapté à la nature des difficultés motrices de la personne transférée et à l'environnement dans lequel il est utilisé. Un Repères Savoir & Comprendre édité par l'AFM-Téléthon fait le point sur les indications de cette aide technique et sur les éléments à prendre en compte pour bien la choisir et bien l'utiliser.

➤➤ Lève-personne et maladies neuromusculaires, Repère Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

- Si la personne n'a pas la force de participer à son transfert, l'utilisation d'un **lève-personne** facilite les transferts en soulageant l'aidant des porters répétitifs.
- ▶ Il existe aussi des aides techniques pour la toilette et le bain (bouée, siège de baignoire, transat de bain pour les tout-petits...).
- ▶ Bien se renseigner avant d'acheter une aide technique et tester différents produits en conditions réelles permet de trouver celui qui correspond à vos besoins et qui vous sera utile dans la vie quotidienne.

Où m'informer sur les aides techniques ?

▪ Vous pouvez vous adresser aux Centres d'Information et de Conseils sur les Aides Techniques (CICAT). Il s'agit d'associations qui recensent l'information sur les aides techniques et ont une vue globale de l'offre des fabricants. En plus de documentation et de conseils personnalisés, certains CICAT proposent un espace d'essai de matériel.

La liste des CICAT de France est disponible sur le site internet :

WEB www.handicap.fr

▪ Il est aussi possible de rencontrer des professionnels de l'aide technique (fournisseurs, fabricants) et d'essayer leur matériel lors de salons spécialisés tel que le salon « Autonomic » qui a lieu dans plusieurs régions de France.

WEB www.autonomic-expo.com/


SOMMAIRE

TABLE DES MATIÈRES

Accepter une aide technique ne va pas toujours de soi

Il est parfois difficile d'accepter d'utiliser une aide technique car cela rend tangibles et visibles les difficultés grandissantes de celui ou celle, atteint(e) d'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*, qui jusque-là se débrouillait sans cette aide.

Une période de restriction ou de perte d'un geste (se relever d'une chaise, marcher...) est une période difficile où le regard des autres est dur à supporter.

Pour les formes de SMA plus tardives, l'éventuelle perte définitive du geste à l'âge adulte est souvent précédée d'une phase de lutte, d'affrontement, d'obstination, de prise de risque, de restriction des activités (car devenues trop difficiles ou confrontant trop au regard des autres), avec parfois des moments de découragement.

Lorsqu'elle est acceptée, l'aide technique apporte un vrai soulagement en permettant de poursuivre (ou reprendre) des activités personnelles.

L'équipe qui suit mon enfant atteint de SMA me parle de fauteuil roulant électrique. J'ai peur qu'il ait du mal à l'accepter. Qu'est-ce que cela va changer ? Est-ce un réel bénéfice pour lui ?

- S'il y a de réel bénéfice fonctionnel pour l'enfant à utiliser un fauteuil roulant électrique, l'arrivée de cette aide technique est souvent une étape difficile à franchir pour les parents. C'est de toute évidence "officialiser" la situation de handicap.
- Pour l'enfant atteint de SMA, se déplacer en fauteuil roulant électrique représente la (re)conquête d'une mobilité, tant en distance qu'en vitesse. Pour celui qui ne s'est jamais déplacé tout seul, c'est la découverte de l'espace, de l'avant et de l'arrière... C'est également l'apprentissage de



l'autonomie, qui implique aussi l'éducation au danger, à la discipline, à la notion de propriété... Très vite, l'enfant prendra conscience des possibilités de cette nouvelle autonomie de déplacement et adaptera son imagination, ses jeux, ses comportements à cette nouvelle manière de se mouvoir, nécessaire à son épanouissement.

▪ Piloter un fauteuil roulant électrique modifie le regard de l'autre. D'une attitude de réserve, voire maternante vis-à-vis d'un enfant peu mobile ou tombant facilement, les autres enfants deviennent curieux de ce véhicule et de son propriétaire, voire sont fascinés par la dextérité de conduite et retrouvent une relation de jeux.

La maîtrise de la conduite du fauteuil roulant électrique forcent aussi le respect des adultes, qui s'adressent à l'enfant directement (ce d'autant qu'il n'y a pas de tierce personne derrière le fauteuil pour le pousser).

Les aides humaines sont souvent indispensables pour certains gestes de la vie quotidienne

Une tierce personne (aidant familial, auxiliaire ou assistant de vie) peut aider à accomplir certains actes nécessaires au bien-être : manger, se laver, s'habiller, se faire beau/belle... Elle facilite la participation à la vie sociale en aidant aux déplacements à l'extérieur du domicile, aux activités de loisirs et de vacances. Elle peut aussi intervenir pour la scolarité ou l'emploi.

▪ Différentes possibilités existent pour couvrir les besoins en aides humaines à domicile au quotidien : faire appel à un service prestataire ou à un service mandataire, opter pour l'emploi direct, recourir à un proche (alors appelé « aidant familial »).

La prestation de compensation du handicap (PCH) permet de financer tout ou partie des coûts de cette aide humaine. C'est la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) qui décide de son attribution.

L'aide animalière

Un chien d'assistance est formé pour aider une personne à mobilité réduite dans la vie de tous les jours.

▪ Il répond à une cinquantaine de commandes très utiles au quotidien : aller chercher et rapporter sans l'abimer un objet (télécommande, clés, porte-monnaie, bouteille, téléphone...), ouvrir et fermer un tiroir ou une porte, aider au paiement dans les magasins, aboyer sur ordre... Il concourt à maintenir ou améliorer l'autonomie.

▪ Au-delà, c'est aussi une présence réconfortante de tous les instants et un aide à l'insertion sociale puisque la loi l'autorise à accompagner son maître partout, y compris dans les magasins, les transports en commun, à l'école, au restaurant, au cinéma et au travail.

▪ La prestation de compensation du handicap (PCH) prévoit un volet spécifique « aide animalière » à la condition que le chien d'assistance ait été éduqué dans une structure labellisée.

Cette aide financière couvre les frais d'entretien de l'animal, mais pas son acquisition. Les associations, comme Handi'Chiens, qui forment les chiens d'assistance les mettent à disposition gratuitement.

WEB <https://handichiens.org/>



L'aide humaine (aidant, tierce personne, auxiliaire de vie ou assistant de vie) peut assister une personne en situation de handicap pour les actes essentiels de l'existence (aide aux soins d'hygiène, à l'habillage, aux repas, aux actes quotidiens comme se coucher, se lever...) et plus généralement pour les actes de la vie quotidienne (aide aux déplacements et la participation à la vie sociale pour la scolarité, les loisirs, les démarches, visites, sorties...) ainsi que pour une surveillance régulière

►► Les aides humaines à domicile, Repères Savoir & Comprendre, AFM

Conduite automobile et maladies neuromusculaires

Conduire sa propre voiture lorsque l'on est atteint d'une maladie neuromusculaire contribue à une plus grande liberté, en particulier celle de s'organiser selon ses choix. Un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur les démarches à effectuer et les aménagements utiles du véhicule

➤➤ [Conduite automobile et maladies neuromusculaires](#)
 Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

La conduite automobile

Lorsque la conduite automobile est possible, il peut être nécessaire d'utiliser des dispositifs spécifiques de commandes au volant.

- Une **visite médicale d'aptitude à la conduite automobile**, devant la commission médicale départementale, est **obligatoire** pour les conducteurs ayant une affection qui touche l'appareil locomoteur et quand des aménagements doivent être apportés à la voiture.

Elle est nécessaire pour passer le permis de conduire, ou pour le régulariser, si la personne détient déjà un permis de conduire lorsque la gêne motrice apparaît.

- La liste des aménagements du véhicule pour compenser les difficultés motrices figure sur le permis de conduire. Préciser à son assureur qu'il s'agit d'un véhicule avec aménagements et lui communiquer leurs coûts, permet leur prise en compte et leur remboursement le cas échéant (dommage ou vol du véhicule).

Le permis de conduire en pratique

C'est au conducteur ou au futur conducteur, de contacter la Commission médicale de la préfecture de son département et d'effectuer les démarches nécessaires à l'obtention de son autorisation de conduire.

WEB <http://www.securite-routiere.gouv.fr> > connaître les règles > la conduite et le handicap

WEB <http://www.leciss.org> > Publications - documentation > Fiches pratiques > L'impact de l'état de santé sur le permis de conduire

WEB <http://www.ceremh.org> : site internet du Centre de ressources et d'innovation mobilité handicap

 SOMMAIRE

 TABLE DES MATIERES

Puis-je stationner gratuitement mon véhicule aménagé sur une place payante, non réservée aux personnes handicapées?

La loi n°2015-300 du 18 mars 2015 a instauré le principe d'une gratuité de stationnement, sans limitation de durée, sur toutes les places ouvertes au public. Cette règle s'applique aux titulaires de la carte de stationnement (ou, depuis le 1^{er} janvier 2017, de la carte mobilité insertion portant la mention « stationnement ») ou aux tierce personnes qui les accompagne.

En pratique, l'application de cette mesure s'avère sensiblement différente selon le type de stationnement et l'organisme qui le gère.

- Les places avec parcmètre gérées par la commune sont toutes gratuites, mais la municipalité peut décider de fixer une durée maximale de stationnement. Elle ne peut cependant pas être inférieure à 12 heures.

- Pour les places avec parcmètre gérées par une société privée, la gratuité s'applique lorsqu'un renouvellement du contrat entre la commune et la société privée est intervenu depuis le 18 mai 2015.

- Pour les places avec bornes de paiement accessibles sans sortir de son véhicule, et quel qu'en soit le gestionnaire, la commune peut décider ou non d'appliquer la gratuité, avec ou sans limitation de durée.

Pour en savoir plus, mieux vaut se rapprocher des services de la commune en charge du stationnement ou de la police municipale



La vignette Crit'Air est obligatoire

▪ En vigueur depuis le 1er juillet 2016, le certificat qualité de l'air (ou vignette Crit'Air) est un autocollant à apposer sur le pare-brise de tout véhicule motorisé. Il classe les véhicules en fonction de leurs émissions de polluants atmosphériques, lesquelles dépendent de leur année de première mise en circulation et de leur motorisation. Il distingue 6 catégories, définies par une couleur (du vert au gris).

La vignette Crit'Air est obligatoire pour se déplacer dans les zones à circulation restreinte (ZRC) instaurées par certaines municipalités comme Paris, Lyon et Grenoble. Elle permet aux véhicules les moins polluants de rouler au moment des pics de pollution lorsque le préfet instaure des restrictions de circulation.

▪ Cette vignette est propre au véhicule, et non à son conducteur. L'apposer reste une obligation, que l'on soit ou non en situation de handicap.

▪ Néanmoins, une personne en situation de handicap titulaire de la Carte Mobilité Inclusion (CMI) portant la mention « stationnement » ou d'une carte européenne de stationnement peut circuler librement pendant les pics de pollution, quelle que soit la classification Crit'Air de son véhicule.



Soutien psychologique et maladies neuromusculaires

La survenue d'une maladie neuromusculaire entraîne des bouleversements émotionnels dès l'annonce du diagnostic. Pour gérer les conséquences de la maladie au quotidien et parvenir à un nouvel équilibre de vie, mobiliser ses ressources personnelles et trouver du soutien autour de soi sont nécessaires. Rencontrer un psychologue y participe et permet dans l'espace de la consultation, d'exprimer ses souffrances, ses émotions, ses doutes et ses espoirs... Cela est possible dans la plupart des consultations pluridisciplinaires neuromusculaires, qui proposent, au cours du suivi médical, une rencontre avec le psychologue de l'équipe. Ces différents aspects sont abordés dans un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon.

➤ ➤ [Soutien psychologique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Faire face au(x) stress et au retentissement émotionnel que l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 est susceptible de provoquer.

Chaque personne atteinte d'amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 vit sa maladie de manière différente, selon son histoire, sa personnalité, ses relations familiales, sociales, professionnelles et l'évolution de la maladie. Vivre avec cette maladie affecte le corps mais retentit aussi sur la qualité de vie, voire même sur la joie de vivre.

▪ Face aux difficultés ressenties, certaines personnes souhaitent échanger (au sein d'associations et/ou sur les réseaux sociaux) avec d'autres qui traversent la même épreuve.

Vos contacts à l'AFM-Téléthon en pratique

▪ L'**Accueil Familles AFM-Téléthon** est une permanence téléphonique à votre écoute. Son équipe peut vous orienter vers les interlocuteurs les plus à même de vous répondre au sein de l'AFM-Téléthon ou en dehors.

☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit).

▪ Professionnels des **Services Régionaux**, les Référents du parcours de santé vous aident à trouver et mettre en œuvre, avec vous, des réponses à vos préoccupations (suivi médical, aide humaine, intégration scolaire, emploi...) et vous accompagnent dans vos démarches (recherche de consultations spécialisées de proximité, constitution de dossiers, recherche d'établissements, acquisition de matériels, demande de financements...).

Les coordonnées des Services Régionaux sont disponibles sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Nos services de proximité

▪ Le **Groupe d'intérêt Amyotrophies spinales** réunit des personnes concernées par une amyotrophie spinale et joue un rôle important de soutien et d'entraide, mais aussi de recueil des connaissances sur ces pathologies.

WEB <http://amyotrophies-spinales.blogs.afm-telethon.fr>

Ou sur la page Facebook :

WEB <https://www.facebook.com/Amyotrophies.Spinales>

▪ Présentes dans chaque département, les **Délégations** sont des équipes de bénévoles concernées par l'une ou l'autre des maladies neuromusculaires. Elles assurent une proximité et un lien auprès des familles.

Les coordonnées des Délégations sont disponibles sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Nos services de proximité

► Parfois, un soutien psychologique temporaire est nécessaire pour traverser des périodes plus particulièrement difficiles à vivre. Celles-ci peuvent concerner des moments-clés de la maladie (annonce du diagnostic, décision relative au traitement de fond, premier corset garchois, arthrodeuse...) ou de la vie (passage de l'enfance à l'adolescence...).

► Un psychologue peut aussi aider à gérer les difficultés lorsque l'évolution de la maladie empêche de continuer une activité physique, professionnelle ou de loisir, ou rend difficile la vie relationnelle et affective. Les périodes de renoncement sont douloureuses, mais ces étapes difficiles sont souvent suivies d'une phase de soulagement, de redémarrage relationnel et professionnel, d'autant plus que des solutions concrètes ont été trouvées pour remédier aux difficultés liées à la maladie (*aides techniques*).



Au-delà du mouvement, la communication avec les autres

- Les **membres inférieurs** permettent de se déplacer, d'aller au-devant de l'autre. Lorsqu'ils deviennent moins forts, l'impossibilité de faire comme les autres enfants ou personnes de son âge peut amener au repli sur soi. La parole permet de pallier cette distance et de reprendre ainsi de la maîtrise et du contrôle sur le monde environnant.
- Les **membres supérieurs** jouent aussi un rôle important dans la prise de contact avec l'autre : tendre la main, tenir dans ses bras... Il est donc nécessaire pour la personne atteinte de SMA ayant des difficultés à tendre les bras de trouver une autre façon de saluer et de rentrer en contact (le plus souvent avec le regard, le sourire...).

► Le partage, en particulier avec un psychologue, des changements relationnels et émotionnels liés à l'évolution de la maladie aide à s'y adapter et à mieux les vivre, que l'on soit enfant, adolescent ou adulte.

L'accompagnement psychologique en pratique

Un soutien psychologique est possible au sein de la plupart des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires. Des psychologues y accueillent régulièrement les familles concernées par les maladies neuromusculaires. N'hésitez pas à les solliciter lorsque les situations deviennent trop difficiles à supporter. Ils peuvent, au besoin, vous orienter vers un suivi plus soutenu en cabinet de ville.

- Une **psychothérapie de soutien** permet de se faire accompagner moralement lorsque les difficultés sont trop pesantes, d'appriivoiser les situations nouvelles et passées qui ont été éprouvantes, d'être écouté et rassuré. Une série d'entretiens approfondis avec un psychologue aide à faire la part des choses sur les difficultés psychologiques rencontrées ou à y voir plus clair sur des points fondamentaux de l'existence
- Les **thérapies comportementales** proposent une approche qui se concentre sur la résolution d'un problème précis, plus que sur l'histoire de la personne. Elles peuvent être une alternative ou un complément intéressant à une psychothérapie de soutien. Un travail sur les peurs et les pensées négatives à l'origine d'un comportement d'échec ou d'évitement, renforce l'estime de soi et encourage la prise d'initiatives. Des informations et les coordonnées des thérapeutes de votre région sont disponibles sur le site Internet de l'Association française de thérapie cognitive et comportementale :

WEB <https://www.aftcc.org>

Au moment du diagnostic

L'annonce d'un diagnostic d'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 provoque invariablement un choc émotionnel. Il y a une vie avant le diagnostic de la maladie et une vie après.

- La révélation du diagnostic peut entraîner un état de confusion et de sidération ne permettant pas d'être en mesure d'entendre tout ce que dit le médecin à ce moment-là. La difficulté à mémoriser les informations médicales est une réaction normale de protection face à l'angoisse que celles-ci génèrent. D'où la nécessité des consultations suivantes pour se faire réexpliquer ce qui n'a pas été compris ou retenu la première fois.
- L'adaptation à cette nouvelle situation créée par la maladie se fait progressivement, en discutant avec l'équipe soignante de la maladie et de son traitement, en exprimant ses interrogations, ses espoirs et ses inquiétudes.



L'annonce du diagnostic d'une maladie neuromusculaire

L'annonce du diagnostic d'une maladie neuromusculaire est un moment de rupture, souvent source d'une grande souffrance. Nommer la maladie est pourtant essentiel pour trouver peu à peu de nouveaux repères. Vivre l'annonce et la surmonter, pour se construire ou se reconstruire avec la maladie, passe par des étapes que chacun traverse de manière singulière.

Un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, permet de mieux comprendre comment faire face à l'annonce du diagnostic d'une maladie neuromusculaire.

►► [L'annonce du diagnostic d'une maladie neuromusculaire.](#)

Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Guide à l'intention des parents

Ce guide, élaboré par l'association Dystrophie musculaire Canada, fournit de l'information pour aider les parents à répondre aux nombreuses questions qu'ils peuvent se poser après que leur enfant a reçu un diagnostic de maladie neuromusculaire, quelle qu'en soit la forme.

WEB <http://muscle.ca/fr/> > La dystrophie musculaire > Pour les parents et les proches

▪ Les parents ont souvent besoin de poser des questions au médecin en dehors de la présence de l'enfant malade. Ils ont aussi besoin de conseils non seulement sur la façon de s'y prendre au quotidien mais aussi sur le moment et la manière de parler de la maladie avec l'enfant.

L'enfant a aussi besoin que le médecin lui parle, en présence de ses parents, dans des temps séparés.

En pratique

Il ne faut pas hésiter à prendre un rendez-vous avec le médecin et/ou le psychologue de la consultation spécialisée dans un deuxième temps au cours des semaines qui suivent l'annonce du diagnostic pour se (re)faire expliquer et obtenir des réponses aux questions qui vous préoccupent.

Dans l'enfance

Au moment de l'annonce et par la suite, il est important pour l'enfant que des mots soient mis sur ce qui se passe pour lui dans son corps et avec lui (fréquentation inhabituelle de l'hôpital et des médecins...), mais aussi autour de lui (les parents sont préoccupés).

► Il est essentiel de répondre aux questions qu'il pose tout en respectant ses souhaits de ne pas entendre telle ou telle information. Lui demander ce qu'il pense de sa maladie, de ce qui lui arrive ou encore réfléchir avec lui aux questions qu'il se pose, permet de mieux comprendre ses besoins de réponses et de non-réponses. L'important pour un enfant, c'est de rester en communication avec les autres. Comme le dit Françoise Dolto dans son livre « Tout est langage » : « *Il y a toujours une possibilité de joie quand il y a communication avec les autres, mais les autres qui disent vrai....* ».

SOMMAIRE

TABLE DES MATIÈRES
« Pareil et différent »

Ce livre qui s'adresse aux enfants de 4 à 11 ans, est conçu pour ne pas laisser un enfant seul face aux interrogations que soulève la maladie.

L'ouvrage raconte l'histoire d'un petit garçon atteint par une maladie neuromusculaire.

Pareil et différent, Salmons S., AFM-Téléthon, Evry

WEB <http://www.myobase.org/> > Rechercher... Pareil et différent

Faut-il parler de la maladie à mon enfant ?

▪ Même s'il peut être difficile pour des parents de parler avec leur enfant de sa maladie, il est important que l'enfant sente qu'il peut poser des questions sur sa maladie, sur ce qu'il ressent dans son corps, et qu'il y a des réponses à ses questions.

Les discussions entre l'enfant, ses parents et l'équipe soignante l'aident à exprimer et à partager ses préoccupations et ses peurs avec quelqu'un, et à accepter la prise en charge médicale.

Le silence, l'absence d'explication risquent de renforcer les craintes de l'enfant, qui, de toute manière, a perçu les changements autour de lui (tristesse des parents, visites fréquentes à l'hôpital...) et dans son corps.

▪ Il faut aussi faire attention à s'adapter aux demandes de l'enfant, à ne pas le submerger de plus d'informations qu'il n'en demande. Il est important de lui rappeler en même temps qu'il est votre enfant, que vous l'aimez tel qu'il est, que vous allez vivre ensemble toutes les situations difficiles et chercher ensemble les meilleures solutions à ses difficultés.

▪ Développer ses possibilités, se réjouir de ses progrès et lui donner confiance sont autant d'atouts qui lui permettront de mieux vivre avec sa maladie.

La maladie interfère forcément sur son développement, sur l'image qu'il va se faire de lui-même. Il va devoir se construire avec elle, sans la nier et sans qu'elle occupe tout le terrain de son enfance.



L'enfant vivant dans le présent, c'est au fur et à mesure de l'apparition des difficultés que les explications seront données.

On me dit que j'ai tendance à trop protéger mon enfant atteint de maladie neuromusculaire. Entre les soins et l'éducation, il est difficile de faire la part des choses. Quelle attitude dois-je avoir pour l'aider à grandir tout de même ?

La maladie incite à la protection et à la restriction d'activités. La conquête d'autonomie est rendue plus difficile par le fait que les occasions de prendre des risques et de tenter de nouvelles expériences (partir en vacances sans ses parents, vivre seul, ...) sont moins nombreuses.

Par crainte de l'avenir, protéger voire surprotéger un enfant - sans toujours sans rendre compte - c'est le déprécier sur beaucoup de plans. Considérer l'enfant comme un être dynamique et en développement, avec des compétences et des incapacités est une attitude favorable au développement psychologique de l'enfant. De même, avoir le même type d'attitudes avec lui/elle qu'avec ses frères et ses sœurs valides (fixer des limites et des exigences, laisser l'enfant prendre des risques et vivre de nouvelles expériences, le/la pousser à réussir dans les domaines où il/elle n'est pas gêné(e) par sa maladie...).

A l'adolescence

L'adolescent(e) atteint(e) d'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1* est confronté(e) à une forte tension entre son désir d'autonomisation et l'importance des contraintes de la dépendance physique. Tourner la page de l'enfance est rendu plus difficile par la dépendance physique (« Si je m'éloigne de mes parents, aurais-je assez de personnes pour s'occuper de moi ? », « Si je suis un jour seul(e), aurais-je assez de force pour ... ? », « Les autres vont-ils s'intéresser à moi ? »). Cette question de la dépendance physique amène d'autres questions sur sa valeur propre et son projet de vie (« Pourrais-je fonder une famille ? Faire telle ou telle profession ? »...).

▪ Pour accepter les contraintes de son traitement, il/elle a aussi besoin d'en comprendre pour lui/elle-même l'intérêt, pour le présent et pour l'avenir. Progressivement, l'adolescent(e) devient l'interlocuteur(trice) privilégié(e) de l'équipe médicale. Il a souvent entendu parler de sa maladie par bribes et a besoin qu'on lui en reparle de manière synthétique afin de l'intégrer à son projet de vie en devenir.

L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique

Le soutien psychologique s'adresse aussi à l'entourage des personnes atteintes d'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*, lequel peut également avoir besoin d'accompagnement. Cela peut concerner l'ensemble du groupe familial (père, mère, grands-parents, frères et sœurs, conjoint...), notamment lorsqu'ils sont dans un rôle d'aidant familial.

Tout ce que vous avez toujours voulu savoir...

Ces textes et vidéos, publiés par l'association *Dystrophie musculaire Canada*, s'adressent aux jeunes atteints d'une maladie neuromusculaire. Préparés par une sexologue, ils abordent les thèmes de l'amour et de la sexualité.

WEB <http://muscle.ca/fr/> > La dystrophie musculaire > Pour les parents et les proches > Amour et sexualité

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Parlons de sexualité : un guide ressources pour les parents

Ce guide, publié par l'association *Dystrophie musculaire Canada*, s'adresse aux parents d'adolescents et jeunes adultes atteints d'une maladie neuromusculaire. Il offre un certain nombre de pistes pour aborder la sexualité des jeunes, sujet avec lequel les parents ne sont pas toujours à l'aise.

WEB <http://muscle.ca/fr/> > La dystrophie musculaire > Pour les parents et les proches

L'accompagnement psychologique en pratique

Un soutien psychologique est possible au sein de la plupart des consultations spécialisées neuromusculaires. Des psychologues y accueillent régulièrement les familles concernées par les maladies neuromusculaires. N'hésitez pas à les solliciter lorsque les situations deviennent trop difficiles à supporter. Ils peuvent, au besoin, vous orienter vers un suivi plus soutenu de ville (secteur public ou libéral).

Quelle attitude doivent adopter les parents face à la fratrie d'un enfant atteint par une maladie neuromusculaire ?

Il est difficile d'éviter aux enfants valides la colère, la révolte et la tristesse provoquée par la survenue d'une maladie handicapante chez un de leur frère ou sœur.

- Par des discussions familiales très ouvertes et/ou au contraire, par des conversations individuelles avec chaque enfant, les parents peuvent échanger à propos de la maladie du frère ou de la sœur et ainsi diminuer l'impact émotionnel dû à la maladie et au handicap. Il est important de leur faire sentir qu'ils comptent aussi pour les parents, pour son frère ou sa sœur malade, qu'ils comptent les uns pour les autres et qu'ils ne sont pas « transparents ».

L'écueil à éviter serait que la maladie devienne le principal organisateur de la vie de famille. Le défi est de vivre « avec elle » et non « à partir d'elle ».

- Rencontrer des frères et sœurs de personne atteinte de la même maladie peut être très soutenant et enrichissant.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Vacances et maladies neuromusculaires

Les vacances, tout le monde y pense ! Lorsque l'on est atteint par une maladie neuromusculaire aussi. Dans ce contexte, la préparation et l'anticipation sont cependant indispensables. Recherche d'un lieu accessible, préparation du trajet, organisation du quotidien sur place (accompagnement, continuité des soins...), recherche de financements complémentaires... : autant d'aspects qui sont développés dans un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon.

» » [Vacances et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Se ressourcer

Il existe des structures d'accueil temporaire permettant aux personnes malades et à leurs proches de prendre de la distance face aux contraintes du quotidien engendrées par l'amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1, de se reposer, de se ressourcer.

- Certaines solutions, comme les Villages Répit Familles[®], permettent de partir en famille tout en bénéficiant d'activités spécifiques à chacun. Ils accueillent les personnes dépendantes pour une durée relativement courte et proposent des activités de loisirs et séjours de vacances dans un environnement médical adapté aux besoins.

Où trouver des services de répit en pratique

- Vous pouvez vous renseigner sur les services de répit et les démarches pour y accéder auprès du Service régional AFM-Téléthon de votre région ou auprès de votre Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH).
- La base de données du Groupe de réflexion et réseau pour l'accueil temporaire des personnes handicapées (Grath) répertorie des institutions sanitaires, sociales et médico-sociales pratiquant l'accueil temporaire. Elle est consultable en ligne à l'adresse : [WEB www.accueil-temporaire.com](http://www.accueil-temporaire.com)



Mon enfant est atteint d'une maladie neuromusculaire qui le rend très dépendant. Je m'occupe de lui le plus possible, mais certains jours, j'ai l'impression que je n'existe plus : il n'y a de la place que pour la maladie. Comment pourrais-je faire, tout en continuant de m'occuper de lui, pour mieux m'y retrouver ?

Parfois, le parent (ou le conjoint) qui s'occupe des soins au quotidien ignore ses propres besoins et les considère comme peu importants comparés à ceux de la personne malade. Souvent, il arrête de pratiquer des loisirs hors de la maison parce que la personne malade ne peut en profiter également. Pourtant, les deux ont besoin de répit. À cet égard, il est essentiel d'avoir du temps pour soi.

Le parent (ou le conjoint) doit pouvoir "recharger ses batteries" pour ne pas mettre sa santé et, à terme, l'équilibre familial en danger. Pour lui/elle, garder et entretenir son réseau d'amis contribue à maintenir son propre équilibre et celui de sa famille.

- Demander conseil à d'autres personnes concernées, savoir que l'on n'est pas seul(e), ne pas succomber à la tentation d'agir comme "un(e) martyr(e)" aident aussi à mieux vivre les moments difficiles.
- S'autoriser à prendre du répit, à avoir des activités en dehors, à faire des choses « pour soi »... permet à l'aidant de se ressourcer et de conserver une relation équilibrée entre l'aidant et l'aidé malgré le poids de la maladie. Cela implique d'accepter de déléguer et de trouver les moyens de pouvoir le faire (trouver des aidants, accepter l'intervention d'un tiers, trouver des financements...).

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Le **conseil génétique** s'adresse aux personnes confrontées à une maladie d'origine génétique qu'elles soient elles-mêmes atteintes ou qu'un de leur proche soit atteint. Le but est de renseigner la personne sur le risque qu'elle a de développer et/ou de transmettre la maladie dans l'avenir et d'évaluer les possibilités de diagnostic prénatal ou préimplantatoire et de dépistage des individus à risque (diagnostic pré-symptomatique). La consultation du conseil génétique est souvent entreprise avant un projet de procréation, mais elle peut l'être aussi sans lien direct avec celui-ci, pour lever une inquiétude sur son propre statut génétique.

>> [Conseil génétique et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Conseil génétique

- Le **conseil génétique** s'adresse aux couples ayant déjà eu un enfant atteint d'amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1* (SMA) ou aux personnes adultes atteintes de SMA.
- Il peut aussi s'adresser aux apparentés – frère ou sœur, cousin... d'une personne atteinte de SMA - pour lesquels il peut être important de connaître leur statut génétique vis-à-vis du **gène SMN1**.
L'analyse génétique détermine le plus souvent si la personne possède une anomalie au niveau d'un ou des deux exemplaires du gène *SMN1*.
- L'appréciation du risque de récurrence de la maladie dans une famille donnée se fait lors d'une consultation avec un **généticien-clinicien** ou un **conseiller en génétique**.

Où trouver une consultation de génétique en pratique

- Il existe des consultations de génétique dans tous les Centres Hospitaliers Universitaires et dans certains hôpitaux généraux.
La liste et les coordonnées des consultations de conseil génétique sont disponibles sur le site internet **WEB** www.orphanet.fr/ ou par téléphone auprès de Maladies Rares Info Services ☎ 01 56 53 81 36 (prix d'un appel local).
- Les personnes peuvent s'adresser à une consultation de conseil génétique de leur propre initiative ou être envoyées par un médecin généraliste ou un spécialiste d'un Centre de référence neuromusculaire.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La consultation de conseil génétique

Le médecin généticien, ou le conseiller en génétique placé sous sa responsabilité, s'assure de la **validité du diagnostic** à partir des informations transmises par le myologue ou le neurologue.

L'enquête familiale

Par un entretien détaillé, il se renseigne sur l'histoire de la maladie et les antécédents personnels et familiaux. Il établit un arbre généalogique retraçant la répartition dans la famille des personnes chez qui la SMA a été diagnostiquée ou est suspectée (enquête généalogique). Cela permet d'en déduire que le mode de transmission de la maladie est **autosomique récessif** et de faire une première évaluation du risque de récurrence de la maladie.

En parler avec les autres membres de la famille en pratique

- Dans la mesure où l'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1* est due à une anomalie génétique dont les conséquences sont susceptibles de mesures de prévention (y compris de conseil génétique) ou de soins, vous serez amenés
 - soit à en informer directement les membres de votre famille (à condition que vous ayez souhaité connaître le résultat de l'examen) ;
 - soit à autoriser le médecin à contacter lui-même les membres de votre famille, afin qu'ils soient invités à se rendre à une consultation de génétique.
- Les professionnels de la consultation de génétique (généticien, conseiller en génétique ou psychologue) sont là pour vous aider : ils peuvent vous donner des conseils sur la manière d'aborder ces informations et vous fournir des documents explicatifs.



Le test génétique

Dans le cas spécifique de l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1, un *test génétique* fiable et spécifique est disponible. Si besoin, le médecin généticien peut proposer la réalisation de ce test pour confirmer l'absence ou la présence d'anomalies génétiques dans le *gène SMN1*. Il est désormais possible, et recommandé, de déterminer aussi le nombre de copies du gène SMN2.

L'évaluation du risque

En possession de toutes ces informations diagnostiques et familiales, le médecin généticien ou le conseiller en génétique informe la personne ou le couple sur son **statut génétique**, sur les **éventuels risques** d'avoir un enfant atteint de la maladie, sur la possibilité d'un *diagnostic prénatal* et répond à ses interrogations.

Ces consultations peuvent être accompagnées d'une ou plusieurs **rencontre(s) avec un psychologue** pour les aider et les soutenir face aux décisions importantes qu'ils ont à prendre.

Se faire aider par un psychologue en pratique

Ne pas hésiter à demander à voir un psychologue pour vous accompagner pendant la démarche de conseil génétique. S'il n'y en a pas au sein même de la consultation de génétique, demander à l'équipe médicale les coordonnées de psychologues avec lesquels ils travaillent régulièrement et qui connaissent bien les maladies génétiques.

Le diagnostic prénatal

Un *diagnostic prénatal* permet de déterminer, au début d'une grossesse, si l'enfant à naître est porteur ou non de l'anomalie génétique en cause dans une amyotrophie spinale proximale liée à SMN1. Selon la *loi de bioéthique*, « le *diagnostic prénatal* s'entend des pratiques médicales ayant pour but de détecter in utero chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité. » (Article L. 2131-1 du code de la santé publique).

- Si l'anomalie génétique est connue chez les deux parents et que ceux-ci sont demandeurs, un diagnostic prénatal peut être proposé. Les enjeux de ce diagnostic doivent être bien pesés car ils posent la question de l'interruption de la grossesse.
- Rencontrer le *généticien-clinicien* avant de démarrer une grossesse permet d'avoir le temps nécessaire pour recueillir l'ensemble des informations, réaliser les examens utiles et aborder les aspects éthiques et personnels de la question. Le couple peut ainsi évaluer le risque encouru dans les meilleures conditions. Au cours de cette période, l'accompagnement par un psychologue soutient le couple face aux décisions qu'il doit prendre.
- C'est un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (constitué par un médecin généticien, un gynécologue-obstétricien, un pédiatre ou un spécialiste des maladies neuromusculaires et un psychologue) qui statue pour chaque situation sur la faisabilité du diagnostic prénatal (Article R.2131-16 du code de la santé publique).

Il peut être consulté directement par la femme enceinte, le couple, ou par le médecin traitant qui adresse le dossier médical au centre.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Les premières **lois de bioéthique**, au nombre de 3 (une loi relative à la recherche dans le domaine de la santé -loi n° 94-548-, une loi relative au respect du corps humain -loi n° 94-653- et une loi relative au don et à l'utilisation des éléments et produits du corps humain, à l'assistance médicale à la procréation et au diagnostic prénatal -loi n°94-654-) ont été votées en juillet 1994. En 2004 puis en 2011, elles ont été révisées pour donner la loi de bioéthique. Elles apportent des réponses aux questions éthiques, culturelles, morales et juridiques posées par les progrès scientifiques et technologiques de la médecine et de l'ensemble des sciences du vivant (recherche sur l'être humain ou sur l'embryon, greffe d'organes, procréation médicalement assistée, thérapie génique, clonage thérapeutique ou reproductif, brevetabilité du vivant et du génome humain, ...).

➤ Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon



Le diagnostic prénatal en pratique

Le diagnostic prénatal repose sur l'analyse génétique de l'ADN extrait soit à partir d'un prélèvement du tissu qui entoure le fœtus (les villosités chorales, qui vont devenir le placenta au cours de la grossesse), soit à partir d'un prélèvement de liquide amniotique. Une échographie est pratiquée pour étudier l'accessibilité du tissu à prélever.

Le prélèvement, réalisé par un gynécologue-obstétricien, est rapide et nécessite un séjour hospitalier de quelques heures. Une anesthésie locale est parfois nécessaire et la prise d'un médicament contre l'anxiété peut être proposée. Effectuée au travers de la peau du ventre de la mère ou par les voies naturelles, la manœuvre de prélèvement est guidée par échographie afin de choisir avec précision l'endroit le plus favorable pour effectuer le prélèvement et d'éviter toute blessure du fœtus.

Il existe un risque, même faible, que cela provoque une fausse-couche. En cas de douleurs, de saignement ou de perte de liquide amniotique, consultez rapidement votre médecin.

- La **biopsie de villosités chorales** (choriocentèse ou biopsie de trophoblaste) est possible à partir de 11 semaines d'arrêt des règles (aménorrhée), au cours du premier trimestre de la grossesse. Le tissu prélevé permet une analyse rapide de l'ADN (en quelques jours).
- Le **prélèvement de liquide amniotique** (ou amniocentèse) est possible à partir de 15-16 semaines d'aménorrhée, au début du second trimestre de la grossesse. Les résultats demandent souvent plus de temps que pour la biopsie de villosités chorales car l'analyse de l'ADN demande une étape supplémentaire (moins de cellules pouvant être prélevées, il faut les multiplier en culture).
- Il n'est pas possible d'effectuer les prélèvements plus tôt, car cela augmente le risque de complications.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

À venir

D'autres techniques de DPN, moins invasives que la biopsie de villosités chorales ou le prélèvement de liquide amniotique, sont à l'étude, comme le diagnostic prénatal à partir de cellules fœtales isolées dans le sang de la future maman.

La **fécondation in vitro** (FIV) est une technique de procréation médicalement assistée (PMA). Elle recrée la fécondation naturelle, c'est-à-dire la mise en contact d'ovules maternels et de spermatozoïdes paternels, en dehors du corps de la future maman, en laboratoire.

La **procréation médicalement assistée** (PMA) ou assistance médicale à la procréation (AMP) regroupe différentes méthodes comme la fécondation in vitro (FIV), l'insémination artificielle ou le don de gamètes. Utilisée le plus souvent en cas de difficultés pour avoir un bébé, son objectif est de permettre la fusion d'un ovule et d'un spermatozoïde (fécondation) afin de débiter une grossesse.

Le diagnostic préimplantatoire

Entériné par la loi du 7 juillet 2011, le **diagnostic préimplantatoire** (DPI) concerne préférentiellement les situations les plus graves, notamment lorsque de précédents **diagnostics prénatals** chez une même femme ont donné lieu à plusieurs interruptions médicales de grossesse.

Le diagnostic préimplantatoire permet d'établir un diagnostic génétique d'embryons obtenus par **fécondation in vitro**, avant d'implanter dans l'utérus de la femme celui ou ceux qui sont indemnes de la maladie génétique. En général 2 ou 3 embryons sont implantés pour augmenter les chances de démarrer une grossesse.

- Il s'agit d'une procédure lourde, qui nécessite à la fois certaines techniques de **procréation médicalement assistée** et un diagnostic génétique de cellules prélevées sur l'embryon. En France, ses indications sont assez limitées.

Une dizaine de procédures par an

Dans l'indication « Amyotrophie spinale proximale de type I », 8 demandes de diagnostic préimplantatoire ont été acceptées en 2013, 14 en 2014, 12 en 2015 et 15 en 2016.

Source : Agence de Biomédecine, Rapport Diagnostic préimplantatoire 2016



▪ Le DPI nécessite du temps et des moyens techniques très sophistiqués. Il doit être ajusté pour chaque maladie (voire parfois, pour une famille) en fonction de la nature de l'anomalie génétique. Il n'est donc pas toujours techniquement réalisable et lorsqu'il l'est, la démarche est longue, difficile et aléatoire et ne dispense pas d'un diagnostic prénatal. En effet, un DPN est systématiquement prescrit pour vérifier le résultat du DPI.

De plus, le taux de réussite est encore assez faible (en moyenne 20 à 30% de grossesses menées à terme), c'est pourquoi les médecins recommandent dans un premier temps le diagnostic prénatal.

Le diagnostic préimplantatoire en pratique

- En France, le diagnostic préimplantatoire (DPI) n'est autorisé que dans six centres agréés : Paris (hôpital Necker), Clamart (hôpital Antoine-Béclère), La Tronche (CHU de Grenoble Alpes), Montpellier (hôpital Arnaud de Villeneuve), Nantes (CHU de Nantes) et Schiltigheim (CHU de Strasbourg).
- La demande passe par le médecin-généraliste référent de la personne concernée et les délais de traitement des dossiers sont assez longs.

Puis-je aller à l'étranger pour le DPI ? Est-ce sûr ?

Le statut juridique du diagnostic préimplantatoire (DPI) varie d'un pays à l'autre : certains pays ont interdit expressément cette pratique (l'Autriche, l'Italie, l'Allemagne et la Suisse), d'autres l'ont autorisée à certaines conditions (France, Belgique, Royaume-Uni, Danemark, Pays-Bas).

En France, le DPI est réalisé dans des conditions qui garantissent la qualité et la sécurité des soins ainsi qu'un encadrement social (la Sécurité Sociale permet un remboursement complet des actes nécessaires à la réalisation de plusieurs tentatives de diagnostic préimplantatoire) et un accompagnement psychologique.

Néanmoins, le délai avant de pouvoir commencer la démarche est très long (un an d'attente avant un premier rendez-vous), ce qui peut amener certaines personnes à consulter à l'étranger.

Dans ce cas, il est préférable de s'adresser à des centres hospitalo-universitaires plutôt qu'à des centres privés spécialisés dans la reproduction assistée. Ceux-là sont parfois insuffisants pour ce qui concerne le taux de réussite, la qualité de l'assistance sociale et psychologique et le suivi des familles à moyen et long terme.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Diagnostic pré-symptomatique ou prédictif

Le diagnostic pré-symptomatique permet de déterminer si une personne est porteuse ou non d'anomalies génétiques responsables de l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 alors qu'elle n'en présente aucun symptôme mais a, dans sa famille, une personne atteinte de cette maladie.

▪ Chez **l'enfant ou l'adolescent** âgé de moins de 18 ans, le diagnostic pré-symptomatique n'est autorisé que si la connaissance du résultat permet un bénéfice immédiat pour l'enfant et pour sa famille. « *Les examens ne peuvent être prescrits chez un mineur ou chez un majeur sous tutelle que si celui-ci ou sa famille peuvent personnellement bénéficier de mesures préventives ou curatives immédiates* » (Article R. 1131-5, alinéa 3 du code de la santé publique).

Dans l'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*, il existe des « *mesures curatives* » depuis la mise sur le marché du nusinersen (Spinraza®), dont les résultats dans la SMA de type I et II sont meilleurs s'il est administré tôt. Un diagnostic pré-symptomatique peut donc être proposé.

Que le *test génétique* soit ou non réalisé, l'enfant peut rencontrer un psychologue, qui l'aidera à formuler ses propres questionnements.

- Les **personnes majeures** qui ne ressentent aucun *symptôme*, mais qui sont susceptibles d'être porteuses d'anomalies génétiques en cause dans l'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1* et de développer plus tard des symptômes de la maladie peuvent demander à faire un *test génétique* si elles désirent connaître leur statut génétique.

Cela se produit, en particulier, lorsqu'une enquête familiale est réalisée à la suite du diagnostic d'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1* chez un membre de la famille. À partir de l'arbre généalogique familial, le médecin généticien identifie les personnes qui risquent d'être porteuses d'anomalies génétiques et par qui celles-ci peuvent se transmettre.

- Le *diagnostic pré-symptomatique* se fait dans le cadre d'une consultation de génétique avec un *généticien clinicien*. Il n'est réalisable que si l'anomalie génétique impliquée dans l'apparition de la maladie est bien identifiée.

- Compte tenu de ses conséquences, la réalisation d'un diagnostic pré-symptomatique est rigoureusement encadrée par la loi (*lois de bioéthique*). Elle se fait selon un protocole de prise en charge parfaitement défini (délai de réflexion, accompagnement psychologique, possibilité à tout moment de changer d'avis et d'abandonner la procédure...).

- La personne concernée est informée, au préalable et de façon complète, sur la maladie (ses effets, la possibilité qu'ils soient plus ou moins prononcés voire absents, son évolution) et sur les possibilités de prévention et de traitement. Elle doit être entièrement d'accord pour faire le test.

- Tout au long de la démarche et une fois les résultats connus, se faire accompagner par un psychologue permet d'exprimer ses interrogations, ses inquiétudes et ses espoirs et d'anticiper l'impact du résultat du test dans sa vie future.

Se faire accompagner par un psychologue en pratique

Ne pas hésiter à demander à voir un psychologue. S'il n'y en a pas au sein même de la consultation de génétique, demander à l'équipe médicale les coordonnées de psychologues avec lesquels ils travaillent régulièrement et qui connaissent bien les maladies génétiques.



Où consulter, quand et comment ?

Un réseau de spécialistes

Le suivi d'une personne atteinte d'amyotrophie spinale liée au gène SMN1 (SMA) requiert le concours de plusieurs intervenants, idéalement réunis dans une même structure regroupant différentes spécialités médicales ou paramédicales – un neurologue, un médecin de rééducation, un généticien, un pneumologue, un kinésithérapeute, des travailleurs sociaux...- et travaillant en collaboration avec des professionnels de santé d'autres spécialités médicales (stomatologue, gynéco-obstétricien...).

▪ En France, les *Centres de référence et de compétences* « Maladies neuromusculaires » sont tout à fait à même de répondre à cette exigence de multidisciplinarité. Ces mêmes centres sont les seuls habilités à instaurer un traitement (et à l'arrêter le cas échéant) par nusinersen (Spinraza®) ou par onasemnogene abeparvovec-xioi (Zolgensma®).

▪ Ce réseau de Centres de référence et de compétences est structuré en une *Filière de santé des maladies rares neuromusculaires*, Filnemus, et travaille, avec le soutien de l'AFM-Téléthon, à élaborer des recommandations à la fois pour l'établissement du diagnostic mais aussi pour les bonnes pratiques de suivi afin d'assurer le plus de cohérence possible entre les différents centres assurant le suivi.

▪ Le réseau de centres de référence et de centres de compétences organise régulièrement des points notamment sur les essais cliniques en cours, mais aussi sur les indications de traitement dans les cas complexes lors de réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP) tant pour les adultes que pour les enfants.

Trouver une consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires en pratique

Les coordonnées de la consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires de votre région sont disponibles sur :

- le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-telethon.fr/services-proximite-aux-malades,

- le site d'Orphanet :

WEB www.orphanet.fr

- le site de la Filière de santé des maladies rares neuromusculaires (FILNEMUS) !

WEB www.filnemus.fr

Vous pouvez également les obtenir en téléphonant à l'Accueil Familles de l'AFM-Téléthon ☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit) ou auprès d'un Service Régional de l'AFM-Téléthon.

▪ Certaines consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires « adultes » ont mis en place une interface avec leurs homologues de pédiatrie afin d'optimiser le passage, souvent délicat à traverser, de la consultation « enfant » à la consultation « adultes ».

▪ Il est possible de contacter une autre consultation spécialisée que celle où vous êtes suivi pour obtenir un avis complémentaire à des moments spécifiques de la prise en charge (décision d'une intervention chirurgicale, mise en route d'une assistance ventilatoire, confection d'un corset...) ou pour participer à un essai thérapeutique.

La complexité du diagnostic et la spécificité de la prise en charge des maladies neuromusculaires nécessitent le recours à des **consultations spécialisées** composées d'équipes pluridisciplinaires réunissant toutes les spécialités impliquées dans la prise en charge des maladies neuromusculaires. Ces structures facilitent l'organisation des soins pour les malades.

À l'intérieur du réseau des consultations spécialisées, on distingue les **Centres de compétence** et les **Centres de référence**.

Les **Centres de référence** sont plus fortement impliqués dans la recherche et participent aussi à l'amélioration des connaissances et des pratiques des professionnels de santé.

➤> [Organisation des soins et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

WEB [Les maladies rares, organisation des soins](#), Ministère des solidarités et de la santé

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

La Filière de santé maladies rares neuromusculaires FILNEMUS

anime, coordonne et favorise les échanges entre les acteurs participant au diagnostic, à la prise en charge et à la recherche dans les maladies neuromusculaires (Centres de référence et de compétences, laboratoires de diagnostic, équipes de recherche, associations de personnes concernées...). Elle a été créée en février 2014 dans le cadre du deuxième Plan National Maladies Rares.

WEB www.filnemus.fr

Un consensus international

L'amyotrophie spinale infantile liée à SMN1 est une maladie rare et donc mal connue des professionnels de santé (médecins, kinésithérapeutes...) non spécialisés dans les maladies neuromusculaires. Afin d'harmoniser les pratiques et d'optimiser la prise en charge des personnes atteintes de SMA, 22 experts de six pays (dont la France) ont élaboré de nouvelles recommandations. Elles sont parues fin 2017 dans la revue anglophone *Neuromuscular Disorders*.

Au moment du diagnostic

Un deuxième avis peut être demandé dans une autre *consultation spécialisée* ou *centre de référence* en France. Même si le diagnostic est établi avec certitude grâce au *test génétique*, un second avis pronostique, avec toutes les réserves émises précédemment, peut être souhaitable. Le deuxième avis peut également concerner l'indication d'un traitement par nusinersen.

Des décisions consensuelles

La filière Filnemus organise de façon régulière des réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP) dédiées à la prescription du nusinersen. À cette occasion, des experts de différentes disciplines discutent du cas de personnes pour lesquelles se pose la question soit d'instaurer un traitement par nusinersen, soit de l'arrêter.

Il n'y a pas *a priori* d'intérêt à consulter à l'étranger, sauf éventuellement pour participer à une étude ou un essai clinique qui ne serait pas conduit en France.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Les **registres** de patients sont des recueils, centralisés et exhaustifs pour une région géographique, de données médicales concernant des personnes atteintes par une même maladie. Ces données sont fournies, avec l'autorisation de celles-ci dans le respect du secret professionnel, par les médecins qui les suivent. Les registres permettent de mieux connaître l'évolution et la répartition de la maladie et d'en améliorer la prise en charge.

Comment puis-je participer à la recherche clinique ?

- En vous faisant régulièrement suivre par le réseau des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires. Vous pourrez alors être facilement identifié si vous souhaitez être candidat à un futur essai clinique ou lors de la constitution de bases de données de patients atteints d'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1.
- Avec la mise en place des Centres de Référence neuromusculaires coordonnés par FILNEMUS, un outil commun est mis à disposition des équipes médicales pour recenser toutes les personnes concernées par l'amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 sur l'ensemble du territoire national : l'application de saisie BaMaRa (base maladies rares). Cet outil permet de recueillir les données du suivi des personnes présentant une maladie rare prises en charge par un Centre de référence. Ces données sont ensuite compilées, de façon non nominatives, dans la banque nationale de données maladies rares (BNDMR).
- Un registre spécifique à la SMA est par ailleurs en cours de constitution en France.

Pour en savoir plus sur la recherche dans l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 :

➤➤ [Avancées dans les amyotrophies spinales proximales](#), AFM-Téléthon.



Une surveillance régulière

La mise en route du suivi médical, orthopédique et le cas échéant respiratoire, doit dans tous les cas se faire dès que le diagnostic d'amyotrophie spinale liée à *SMN1* est posé.

- La fréquence du suivi et des bilans médicaux varie selon les équipes, le degré de dépendance (notamment ventilatoire) de la personne et le traitement (injections de nusinersen ou pas).

- ▶ En l'absence de traitement de fond, on peut retenir la notion d'un suivi rapproché chez les enfants (tous les 3 mois, puis tous les 6 mois) et d'une fois par an chez les adultes.

- ▶ Le bilan comprend au minimum un bilan orthopédique et un *testing musculaire*, une mesure de la *capacité vitale* et un bilan fonctionnel des capacités motrices. La pratique d'un bilan cardiaque est recommandée même si le risque d'atteinte du myocarde est exceptionnel dans ce type d'affection neuromusculaire.

Des contacts experts pour les professionnels de santé de proximité

- Il est fréquent que les personnes atteintes d'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1* consultent des médecins, généralistes ou spécialistes (ophtalmologue, dentiste, dermatologue...). Certains connaissent la maladie, d'autres non. Ceux qui le souhaitent peuvent se renseigner sur l'amyotrophie spinale proximale auprès de la consultation neuromusculaire où vous êtes suivi(e).

- ▶ Si vous n'êtes pas suivi(e) dans un milieu spécialisé en *myologie*, le médecin peut prendre contact avec le *Centre de référence* « Maladies neuromusculaires » de sa région.



Trouver un Centre de référence sur les maladies neuromusculaires en pratique

La liste des Centres de référence est disponible :

- sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

- [WEB](http://www.afm-telethon.fr) www.afm-telethon.fr > Vos contacts > Services régionaux

- en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon :






- 0 800 35 36 37 (appel gratuit)

- sur le site de la filière FILNEMUS :

- [WEB](http://www.filnemus.fr/) www.filnemus.fr/

Une carte personnelle d'urgence

Le port et la présentation de la Carte d'urgence « Amyotrophie spinale infantile (type 1 et 2) » aux professionnels de santé consultés dans un contexte d'urgence (médecin en visite à domicile, service d'urgences) permettent d'éviter des erreurs liées à la méconnaissance des spécificités de la SMA.

 MINISTÈRE CHARGÉ DE LA SANTÉ	 CARTE D'URGENCE <i>Emergency card</i>	Photo	PERSONNE(S) À PRÉVENIR EN PRIORITÉ
Amyotrophie spinale infantile (types 1 et 2) Nom / Prénom : Date de naissance :			Mme/M. Tél. : Médecin traitant Tél. : Spécialiste traitant Tél. :
 <i>Doit bénéficier des soins appropriés décrits dans cette carte</i>			SUIVI(E) PAR LE CENTRE DE : Ville : Hôpital : Médecin référent : Tél. :  
Situations d'urgence pouvant être liées à la maladie rare : <ul style="list-style-type: none"> • Décompensation respiratoire aiguë • Encombrement respiratoire, pneumopathie • Complications liées à une éventuelle trachéotomie • Saignement trachéal, obstruction de canule • Dilatation gastrique aiguë • Déshydratation, hypoglycémie • Syndrome hyperalgique d'origine osseuse • Fracture de membre • Arrêt cardiaque d'origine bulbaire (type 1) 		+ Indiqué : <ul style="list-style-type: none"> • Antibiothérapie, aérosols, aide au désencombrement, VNI • Beta bloquants, IEC, inotropes ou pace-maker si nécessaire • Anticoagulants si AVC ou embolie graisseuse • Arrêt de l'alimentation, aspiration si iléus • Antalgiques • Hyperhydratation si rhabdomyolyse • Préférer la chirurgie à l'immobilisation prolongée si fracture • Respect des directives anticipées + Contre indiqué : <ul style="list-style-type: none"> • Précautions médicamenteuses: surtout certains anesthésiques et sédatifs respiratoires • Immobilisation plâtrée prolongée est à proscrire 	

La carte d'urgence « Amyotrophie spinale infantile (type 1 et 2) » en pratique

- Élaborée en 2018 par la filière maladies neuromusculaires rares, Filnemus, la carte d'urgence « Amyotrophie spinale infantile (type 1 et 2) » est disponible dans les Centres de référence et des compétences neuromusculaires. Elle adopte le format d'une carte de crédit, pour se glisser facilement dans un portefeuille ou un porte-cartes.
- Nominative, la carte d'urgence comporte les coordonnées du médecin traitant, du spécialiste et du centre qui assurent le suivi. Elle énumère les principales situations d'urgence possibles en lien avec la maladie (encombrement respiratoire, dilatation gastrique aiguë...), les traitements indiqués et contre-indiqués.
- Il est recommandé de l'avoir toujours sur soi afin pouvoir la présenter aux professionnels de santé consultés dans un contexte d'urgence.



Des dispositions réglementaires pour réduire les situations de handicap en lien avec l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1

L'amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1* est une affection chronique qui impose différentes contraintes, à commencer par la nécessité de consultations et de soins réguliers. Elle peut entraîner des difficultés fonctionnelles aux conséquences variables sur la vie privée comme sur la vie scolaire ou professionnelle. Pour en alléger l'impact, la réglementation prévoit différents droits et dispositifs de compensation.

Où se renseigner ?

- Pour s'informer sur les démarches à effectuer et obtenir de l'aide, les personnes atteintes d'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1* (SMA) et leur famille peuvent s'adresser à une **assistante sociale** de leur Conseil général.
- Les professionnels des **Services Régionaux de l'AFM-Téléthon** connaissent les aides existantes, les financements possibles, les droits ainsi que les démarches à entreprendre. Ils accompagnent et soutiennent dans leurs parcours les personnes atteintes de maladie neuromusculaire.

Les Services Régionaux de l'AFM-Téléthon en pratique

- Les coordonnées des Services Régionaux de l'AFM-Téléthon sont disponibles en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 0 800 35 36 37 ou sur le site internet de l'AFM-Téléthon : [WEB www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Vos contacts > Services régionaux.

N'hésitez pas à les contacter si vous rencontrez des difficultés.

- En cas de litige lié à la maladie, ils peuvent, si nécessaire, demander une expertise auprès du service juridique de l'AFM-Téléthon pour être en mesure de vous aider au mieux.

- Une ligne téléphonique, **Santé Info Droits**, permet de poser des questions juridiques ou sociales liées à la santé (droits des malades, accès et prise en charge des soins, assurance maladie, indemnisation, droits des usagers des établissements médico-sociaux, discrimination...). Des spécialistes, avocats et juristes, informent et orientent les personnes confrontées à des difficultés.

Des informations juridiques ou sociales en pratique

- Santé Info Droits : ☎ 01 53 62 40 30
- Site internet du Collectif Inter-associatif Sur la Santé (CISS) : [WEB www.leciss.org](http://www.leciss.org).

Remboursement des soins médicaux

- En France, les personnes atteintes d'amyotrophie spinale proximale peuvent bénéficier d'une **prise en charge à 100%** par la Sécurité sociale du financement des soins et des frais médicaux au titre des Affections de Longue Durée (ALD) sur la base de tarifs conventionnés (ou tarif de responsabilité).

Un *protocole de soins* est établi pour une durée déterminée fixée par le médecin conseil de l'Assurance Maladie. Il faut le renouveler à échéance.

Droit des patients et maladies neuromusculaires

Mieux connaître ses droits en matière de santé permet à chacun d'être davantage acteur de sa prise en charge médicale. Un Repères Savoir & Comprendre, publié par l'AFM-Téléthon, fait le point sur certains de ces droits (obligation d'être informé sur sa situation médicale, accès à son dossier médical, secret médical, désignation d'une personne de confiance, consentement éclairé, directives anticipées...) formalisés par la loi du 4 mars 2002 relative aux droits des patients et à la qualité du système de santé ainsi que la loi du 25 avril 2005 relative aux droits des personnes en fin de vie.

➤ ➤ [Droit des patients et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Le protocole de soins des affections de longue durée en pratique

- Votre médecin traitant remplit et signe le formulaire de demande de prise en charge à 100%, appelé « protocole de soins ». Il peut désormais faire cette démarche en ligne.
- Si ce n'est pas le cas, le médecin adresse l'un des volets du protocole au médecin conseil de l'Assurance Maladie qui donne son accord pour la prise en charge à 100% d'une partie ou de la totalité des soins.
- Votre médecin vous remet, lors d'une consultation ultérieure, le volet du protocole de soins qui vous est destiné, en vous apportant toutes les informations utiles. Vous le signerez avec lui. Il est aussi possible que le médecin de la consultation spécialisée qui a diagnostiqué la maladie établisse le protocole de soins pour une durée de 6 mois.
- Après cette période, c'est au médecin traitant de s'occuper du renouvellement du protocole de soins, en concertation avec les équipes et les médecins qui vous suivent.

WEB www.ameli.fr/ > Assurés > Droits et démarches > Par situation médicale > Vous souffrez d'une affection de longue durée.

- Certaines contributions restent à la charge des personnes âgées de plus de 18 ans :
 - la **participation forfaitaire d'un euro** (pour toute consultation ou acte réalisé par un médecin, y compris examens radiologiques ou analyses biologiques, pour un montant maximum de 50 € par an),
 - la **franchise médicale** (qui s'applique sur les boîtes de médicaments, les actes paramédicaux et les transports sanitaires pour un montant maximum de 50 € par an),
 - les **dépassements d'honoraires**.
- Les actes, traitements ou soins non liés à l'amyotrophie spinale proximale ne sont pas remboursés à 100% mais aux taux habituels.
- En cas d'hospitalisation de plus d'une journée (dans un établissement public ou privé), il faut payer un **forfait hospitalier**. Ce forfait couvre les frais d'hébergement et s'applique à tous, même aux mineurs. Il existe néanmoins des situations pour lesquelles les frais d'hospitalisation peuvent être intégralement remboursés.
- Les bénéficiaires de la couverture maladie universelle (CMU) complémentaire sont dispensés des franchises médicales, de la contribution d'un euro, du forfait hospitalier, et, dans certaines limites, des dépassements d'honoraires (principalement en dentaire et en optique).

Pour en savoir plus :

- sur le site internet de l'Assurance Maladie

WEB www.ameli.fr/ > Assurés > Soins et remboursements > Ce qui est à votre charge

- sur le site du CISS (Collectif Interassociatif Sur la Santé) :

WEB Fiche thématique du CISS n° 57 - Le régime des affections de longue durée

WEB Fiche thématique du CISS n°9 – Assurance maladie : Protocole de soins -2013





En cas de désaccord avec votre caisse d'Assurance Maladie en pratique

Il existe des voies de recours en cas de désaccord avec la décision de votre caisse d'Assurance Maladie.

- Pour contester une décision d'ordre administratif (par exemple un refus d'ALD, un refus de remboursement de soins...), vous devez d'abord saisir la Commission de recours amiable (C.R.A.) de votre caisse d'Assurance Maladie. En cas de rejet de la demande malgré le recours préalable, vous pouvez engager une procédure auprès du Tribunal de grande instance (pôle social).
- Pour contester une décision d'ordre médical, vous devez d'abord demander une expertise médicale auprès de votre caisse d'Assurance Maladie avant de saisir la Commission de recours amiable (CRA). Le cas échéant, vous pourrez ensuite engager une procédure auprès du Tribunal de grande instance (pôle social).

WEB www.ameli.fr > Assurés > Droits et démarches > Réclamations et voies de recours

▪ Les Services Régionaux de l'AFM-Téléthon peuvent vous aider dans vos démarches. N'hésitez pas à les contacter. Leurs coordonnées sont disponibles en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit) ou sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-telethon.fr > Vos contacts > Services régionaux

Assurance santé complémentaire

La part non remboursée par l'Assurance Maladie est à votre charge ou peut être remboursée par votre assurance ou votre mutuelle complémentaire. N'hésitez pas à vous renseigner auprès de celles-ci.

Des aides pour faciliter l'accès aux soins des plus démunis

- La **Couverture Maladie Universelle Complémentaire (CMUC)** est une complémentaire santé gratuite délivrée par l'assurance maladie aux personnes qui ont de faibles ressources afin de leur faciliter l'accès aux soins. Ses bénéficiaires sont dispensés d'avance de frais (consultation chez le médecin, médicaments, analyses médicales...), des franchises médicales, de la contribution d'un euro, du forfait hospitalier et, dans certaines limites, des dépassements d'honoraires (principalement en soins dentaire et en optique).
- Pour en savoir plus sur ce dispositif, renseignez-vous auprès de l'Assurance maladie :

WEB www.ameli.fr

☎ 3646.

Source : Soins et remboursements - CMU complémentaire, sur ameli.fr (avril 2017)

La MDPH centralise les demandes de compensation du handicap

- Les personnes en situation de handicap dans leur vie quotidienne peuvent s'informer sur leurs droits et les prestations existantes auprès de la **Maison départementale des personnes handicapées (MDPH)** de leur département. Celle-ci centralise toutes les démarches liées au handicap :
 - demande de *Prestation de Compensation du Handicap (aide humaine, aide technique, aménagement du logement et du véhicule...)* ;
 - demande relative à la scolarité (*projet d'accueil individualisé, projet personnalisé de scolarisation, ...*) ;
 - demande relative au travail et à la formation professionnelle (reconnaissance du *statut de travailleur handicapé...*) ;
 - aides financières (*Allocation pour adultes handicapés (AAH), complément de ressources, majoration pour la vie autonome...*) ;

SOMMAIRE  TABLE DES MATIÈRES

La **prestation de compensation du handicap (PCH)** est une prestation en nature dont l'objet est de financer des dépenses liées au handicap préalablement définies sur la base d'une évaluation individualisée des besoins de compensation. Elle couvre les besoins en aide humaine, en aides techniques, en aménagement du logement et du véhicule ainsi que les surcoûts liés au transport, les charges exceptionnelles ou spécifiques et les besoins en aide animale.

➤➤ [Prestation de compensation et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

- demande de carte mobilité inclusion (CMI).

La CMI : une seule carte au lieu de trois

Destinée à faciliter le quotidien des personnes en situation de handicap ou de perte d'autonomie, la **Carte Mobilité Inclusion (CMI)** remplace de façon progressive les cartes d'invalidité, de priorité et de stationnement depuis le 1^{er} janvier 2017.

- En fonction de vos besoins et de votre situation, elle comporte une ou plusieurs mentions : « invalidité », « priorité pour personnes handicapées » et « stationnement pour personnes handicapées ».
- À chacune de ces mentions correspond des droits spécifiques, notamment une priorité d'accès aux places assises dans les transports en commun ou encore l'accès gratuit aux places de stationnement ouvertes au public.

WEB | www.service-public.fr/>Particuliers>Transports>Carte de transports>Carte de mobilité inclusion

- La MDPH assure le suivi de la mise en œuvre des décisions prises et l'accompagnement dans la durée de la personne en situation de handicap.

Des informations pratiques sont disponibles sur les sites :

WEB | www.social-sante.gouv.fr > handicap

WEB | www.orphanet.fr > Les Cahiers Orphanet>Aides et prestations sociales

Trouver les coordonnées de sa MDPH en pratique

- Les coordonnées de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) dont vous dépendez sont disponibles à la Mairie de votre commune.
- La liste des MDPH par département est disponible sur le site internet de la Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie des personnes âgées et des personnes handicapées :

WEB | www.cnsa.fr

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

Depuis l'application de la loi de 2005, est-ce que les anciens droits et les anciennes prestations (Allocation pour adultes handicapés (AAH), Allocation compensatrice tierce personnes (ACTP), cartes d'invalidité et de stationnement...) sont maintenus ?

Oui, tous les droits et prestations en cours restent acquis et maintenus. La loi « pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées » (loi du 11 février 2005) a apporté de nombreux changements : elle favorise l'accessibilité dans tous les domaines de la vie sociale (éducation, emploi, transport, lieux publics...), elle instaure la prestation de compensation du handicap (PCH) et met en place un dispositif administratif centralisé autour des maisons des personnes handicapées (MDPH).

L'Allocation aux adultes handicapés (AAH) n'est pas modifiée par la loi du 11 février 2005. Par contre, l'ancien complément de l'AAH a été supprimé et remplacé par deux nouveaux compléments : le complément de ressources et la majoration pour la vie autonome. Un dispositif transitoire est prévu pour les bénéficiaires de l'ancien complément de l'AAH. Ils peuvent le conserver soit jusqu'au terme de la période pour laquelle l'AAH leur a été attribuée, soit jusqu'au moment où ils bénéficient du complément de ressources ou de la majoration pour vie autonome (s'ils remplissent les conditions d'ouverture des droits à l'un de ces compléments).

Les décisions relatives aux cartes d'invalidité et de stationnement et à l'Allocation compensatrice tierce personnes (ACTP) restent valables. Il est



possible de garder l'ACTP mais pas d'en faire la demande si l'on n'en bénéficiait pas avant 2006. Une personne titulaire de l'ACTP peut aussi demander à faire évaluer ses besoins en vue de l'attribution de la Prestation de compensation du handicap (PCH) afin d'opter éventuellement pour cette nouvelle prestation. L'abandon de l'ACTP au profit de la PCH est définitif.

>> [Prestation de compensation et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Scolarité

Selon les difficultés qu'éprouvent l'enfant ou l'adolescent atteint d'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1* (fatigabilité, besoins de soins médicaux...), le mode de scolarisation peut être adapté :

- classe ordinaire (école, collège, lycée), en prévoyant les aides humaines et techniques nécessaires ;
- classe à effectif réduit : unité localisée pour l'inclusion scolaire (ULIS) ;
- établissement hospitalier ou médico-social, qui offre une prise en charge globale (scolaire, éducative et thérapeutique).

Au cours de la scolarité, ces différents modes de scolarisation peuvent se succéder ou se combiner.

Le projet d'accueil individualisé (PAI)

Une démarche interne à l'établissement scolaire peut suffire à prendre en compte les difficultés motrices et certains aspects médicaux d'enfants ou d'adolescents atteints d'amyotrophie spinale proximale.

- À la demande des parents, le chef d'établissement met alors en place un *projet d'accueil individualisé* (PAI). Il s'agit d'une démarche d'accueil résultant d'une **réflexion commune** des différents intervenants impliqués dans la vie de l'enfant (médecin scolaire, équipe enseignante, médecin traitant...).
- Il concerne des aménagements simples, ne requérant pas de moyens matériels importants et n'impliquant pas de demandes de financement, par exemple l'adaptation des horaires, le prêt d'un deuxième jeu de manuels scolaires pour alléger le cartable...
- Le PAI est passé entre **la famille et l'école, avec l'aide du médecin scolaire**. Celui-ci est le véritable pivot du PAI. C'est lui qui, en discussion avec le médecin traitant, précise les conditions de la scolarisation de l'enfant et les attentions particulières dont il doit bénéficier.
- L'enfant peut être dispensé de tout ou partie des activités sportives en fonction des avis médicaux. Pour les sorties scolaires, le PAI permet de prévoir les moyens supplémentaires, matériels et humains, nécessaires.

En pratique

Dès le début de l'année scolaire, renseignez-vous aussi auprès de l'établissement scolaire sur les projets à venir : sorties de classe ou voyages à l'étranger, stages en entreprise... Vous aurez ainsi le temps de les préparer au mieux, en collaboration avec les enseignants concernés.

Le projet personnalisé de scolarisation (PPS)

Lorsque la sévérité de la maladie nécessite des mesures particulières pour la scolarisation de l'enfant, la loi prévoit la mise en place d'un *Projet personnalisé de scolarisation* (PPS).



Un **accompagnant des élèves en situation de handicap** (AESH), auparavant nommé *auxiliaire de vie scolaire* ou *AVS*, accompagne un ou plusieurs enfants pour faciliter l'installation en classe, aider aux déplacements, prendre des notes, réexpliquer les consignes, effectuer des actes techniques qui ne nécessitent pas de qualification médicale comme les aspirations endotrachéales (à condition d'avoir suivi une formation) ...

➤ [Scolarité et maladies neuromusculaires](#), Repère Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

- Basé sur l'évaluation des besoins de l'enfant ou de l'adolescent(e) et ceux liés aux aspirations formulées dans le projet de vie, le projet personnalisé de scolarisation (PPS) définit **le mode de scolarisation** (école ordinaire, établissement spécialisé...) et **les moyens de compensation du handicap nécessaires à sa scolarité** (accessibilité des locaux, nécessité d'un *accompagnant des élèves en situation de handicap* (auparavant nommé *auxiliaire de vie scolaire*), mesures pédagogiques, soins médicaux et paramédicaux...).

- Les parents doivent en faire la demande auprès de leur Maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Au sein de la MDPH, c'est la *Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées* (CDAPH) qui, après évaluation concertée des besoins de l'enfant, définit les moyens de compensation du handicap nécessaires à sa scolarité pour l'année.

Elle statue à partir des propositions faites par l'équipe de suivi de la scolarisation réunie par l'enseignant référent en présence du chef d'établissement, des enseignants, de la famille, du médecin scolaire et des différents professionnels pouvant intervenir auprès de l'enfant et éclairer la nature de ses difficultés.

Le Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) en pratique

Le mode de scolarisation est décidé par la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) pour répondre aux besoins de l'enfant, en fonction des éléments fournis dans le Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS).

Les parents et l'enfant sont partie prenante dans cette décision. Lors de l'évaluation des besoins de l'enfant préalable à l'élaboration du PPS, ils expriment leur souhait de voir leur enfant scolarisé dans un établissement plutôt qu'un autre. En cas de désaccord, un recours est possible.

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies neuromusculaires > Concerné par la maladie > Vie quotidienne > Scolarité

Vous pouvez être accompagné tout au long de la démarche d'élaboration du PPS, ou en cas de difficultés particulières, par les Services régionaux de l'AFM. Leurs coordonnées sont disponibles en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon au ☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit) ou sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-telethon.fr > Vos contacts > Services régionaux.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Les unités localisées pour l'inclusion scolaire (ULIS)

Un enfant atteint de SMA bénéficie d'une scolarisation en milieu ordinaire ou dans une unité localisée pour l'inclusion scolaire (ULIS) au sein d'un établissement ordinaire (école, collège, lycée) accueillant tous les enfants.

Ces structures regroupent des élèves qui présentent le même type de difficultés (en l'occurrence motrice), en petits effectifs (12 élèves maximum). Encadrées par des enseignants spécialisés, elles proposent un enseignement adapté aux besoins des élèves et ne sont pas astreintes à suivre le rythme des programmes scolaires officiels.

Chaque élève bénéficie, selon ses possibilités, de temps de scolarisation dans une classe ordinaire de l'établissement.

Un accompagnement spécifique

Dans tous les cas, l'élève atteint de SMA peut bénéficier, suite à la décision de la MDPH, d'une organisation permettant de répondre à ses besoins spécifiques (soins, soutien pédagogique, accompagnement éducatif...).



Ce soutien peut être assuré soit par un service de soins à domicile (Sessad : Service d'éducation spécialisée et de santé à domicile), soit par des professionnels de soins en libéral. Les soins peuvent se dérouler au domicile ou à l'école et sont financés par l'Assurance Maladie. Les modalités d'intervention sont précisées dans le Projet personnalisé de scolarisation (PPS) de l'enfant.

Les établissements spécialisés

Lorsque les difficultés liées à la SMA sont trop importantes, cela peut amener à envisager une orientation vers un établissement médico-social (Institut d'éducation motrice (IEM) surtout) qui assure une prise en charge globale, médicale et éducative. L'élève peut être scolarisé à temps partagé entre un établissement en milieu ordinaire et une structure spécialisée.

Les études supérieures

Pour les formations post-baccalauréat se déroulant dans un lycée général ou professionnel (par exemple BTS) ou dans une université, les élèves atteints de SMA peuvent procéder à l'élaboration de leur **projet personnalisé de scolarisation** (PPS) en collaboration avec la MDPH.

Le Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) en pratique

Les étudiants doivent en faire la demande auprès de leur Maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Au sein de la MDPH, c'est la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) qui prend les décisions relatives au PPS.

Vous pouvez être accompagné par les Services régionaux de l'AFM-Téléthon tout au long de la démarche ou en cas de difficultés particulières dans l'élaboration du PPS. Leurs coordonnées sont disponibles en appelant l'Accueil Familles AFM-Téléthon ☎ 0 800 35 36 37 ou sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-telethon.fr > Vos contacts > Services régionaux

Il existe désormais dans chaque établissement universitaire une cellule chargée d'accueillir les étudiants en situation de handicap. Elle peut aider l'étudiant à élaborer un projet personnel de formation qui prend en compte sa situation et ses aspirations.

L'Université en pratique

La liste des responsables de l'accueil des étudiants en situation de handicap de toutes les universités est disponible sur le site internet du ministère de l'Éducation nationale:

WEB <http://www.handi-u.fr/>

Des mesures pour favoriser l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap

Les conséquences de l'amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1* (SMA), en particulier la fatigue, une gêne, voire l'impossibilité d'accomplir un geste de manière répétée... peuvent retentir sur la vie professionnelle : elles sont à prendre en compte lors des choix importants pour la carrière professionnelle.

Au fur et à mesure que la SMA évolue, il peut devenir difficile d'accomplir certaines tâches professionnelles rendant utiles des adaptations des conditions de travail.



Des dispositifs existent pour aider les personnes en situation de handicap à conserver leur emploi ou, le cas échéant, à en trouver un nouveau.

Le médecin du travail en pratique

N'hésitez pas à rencontrer le médecin du travail pour évoquer avec lui les difficultés rencontrées dans le cadre de votre emploi. Il s'agit d'une démarche confidentielle, le médecin du travail est tenu au secret professionnel vis-à-vis de l'employeur.

Discuter avec lui permet de réfléchir aux moyens à mobiliser pour résoudre la situation de handicap et de dire vos inquiétudes de perdre votre emploi.

Adapter le poste de travail

Lorsqu'un salarié en situation de handicap informe son employeur des difficultés rencontrées dans son travail, l'entreprise doit lui proposer des solutions permettant de pallier cette situation : aménager le poste de travail ou reclasser le salarié à un poste adapté à ses capacités au sein de l'entreprise ou dans une autre entreprise.

- C'est le **médecin du travail** qui détermine, au sein de l'entreprise, les activités que le salarié peut exercer sans risque pour sa santé. Il peut proposer des adaptations de poste ou des pistes de reclassement.
- **Modifier votre rythme de travail**, en accord avec votre employeur et le médecin du travail, par exemple en réduisant vos horaires ou en augmentant les temps de pauses, peut vous permettre de conserver votre emploi.
- Des *aides techniques* (fauteuil et bureau adaptés, téléphone à oreillettes...) peuvent vous **faciliter certains gestes professionnels** nécessaires à votre métier.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

Le **statut de travailleur handicapé** est la reconnaissance administrative d'une situation de handicap dans le cadre de la vie professionnelle. Il permet de mettre en place des solutions techniques ou organisationnelles pour adapter les conditions de travail aux capacités de la personne.

» » [Emploi et maladies neuromusculaires](#),
Repères Savoir & Comprendre, AFM-
Téléthon

La reconnaissance de la qualité de « travailleur handicapé » (RQTH)

La reconnaissance de la qualité de « *travailleur handicapé* » (RQTH) permet à la personne, qu'elle soit demandeur d'emploi ou déjà en poste, ainsi qu'à l'entreprise qui l'emploie, d'accéder prioritairement aux aides à l'insertion et à l'emploi des personnes en situation de handicap.

- La liste des aides disponibles et les modalités d'attribution figurent sur le site internet de l'Association nationale de gestion des fonds pour l'insertion des personnes handicapées (Agefiph) :

WEB www.agefiph.fr

La reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé en pratique

- Pour bénéficier du statut de travailleur handicapé, il faut faire une demande auprès de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) au moyen du formulaire Cerfa n°13788*01 (« Formulaire de demande(s) auprès de la MDPH ») accompagné des justificatifs demandés (certificat médical récent, justificatif d'identité...).
- Les parents de la personne en situation de handicap, ses représentants légaux ou les personnes qui en ont la charge effective peuvent également présenter une demande auprès de la MDPH. Il en est de même pour le directeur départemental des affaires sanitaires et sociales, Pôle emploi ou tout organisme intéressé, à condition d'obtenir l'accord de la personne en situation de handicap.
- La qualité de travailleur handicapé est reconnue par la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH). Cette reconnaissance est systématiquement accompagnée d'une orientation vers le marché du travail, vers un établissement ou un service d'aide par le travail (ESAT) ou vers un centre



de rééducation professionnel (CRP). Réciproquement, toute décision par la CDAPH d'orientation de la personne en situation de handicap vers le marché du travail, un ESAT ou un CRP vaut, désormais, reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé.

- Le silence de la CADPH pendant un délai de 4 mois à compter de la date du dépôt de la demande à la MDPH vaut décision de rejet.
- Une procédure de reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé est engagée à l'occasion de l'instruction de toute demande d'attribution ou de renouvellement de l'allocation aux adultes handicapés (AAH).

Des conseillers professionnels

Le travailleur en situation de handicap peut se faire accompagner et conseiller par des professionnels.

- L'**Agefiph** (Association nationale de gestion des fonds pour l'insertion des personnes handicapées) agit pour favoriser l'**insertion professionnelle** durable et adaptée des professionnels en situation de handicap : formation professionnelle, accompagnement dans l'emploi, accessibilité des lieux de travail...
- Les Services d'appui pour le **maintien dans l'emploi** des personnes handicapées (**Sameth**) informent et accompagnent les salariés en situation de handicap dans leurs démarches de maintien dans l'emploi.
- Les **Cap Emploi** sont les principaux acteurs de la **recherche d'emploi**. Leurs conseillers aident les personnes en situation de handicap à construire un projet professionnel et les accompagnent tout au long de leur recherche d'emploi. Ils peuvent intervenir auprès d'un recruteur pour aborder les questions techniques relatives à la compensation du handicap et aux aides financières.



En pratique

▪ La liste des délégations régionales de l'Agefiph et des Sameth est disponible sur le site internet de l'Agefiph :

WEB www.agefiph.fr > A propos de l'Agefiph > L'Agefiph dans votre région

▪ Les coordonnées des Cap Emploi sont disponibles sur le site de Cap Emploi :

WEB www.capemploi.net

Travailler dans la fonction publique

Les travailleurs en situation de handicap disposent de deux voies d'accès à la fonction publique : le recrutement par concours et le recrutement contractuel.

- Les épreuves de **recrutement par concours** peuvent être aménagées en fonction de la nature et du degré du handicap (durée des examens, temps de repos, utilisation d'un ordinateur...).

Les candidats reconnus travailleurs handicapés déposent une demande d'aménagement des épreuves dès le dépôt du dossier d'inscription. Ils doivent apporter un certificat médical délivré par un médecin agréé par l'administration, lequel détermine le ou les aménagements nécessaires. La liste des médecins agréés est disponible auprès de la préfecture du département de résidence.

- Les candidats au **recrutement contractuel** doivent remplir des conditions d'aptitude physique (déterminées par les possibilités du candidat à compenser son handicap de manière à le rendre compatible avec l'emploi postulé) et des conditions de diplômes ou de niveau d'études (identiques à

celles du recrutement par concours). A l'issue du contrat (ou de son renouvellement), l'employé peut être titularisé.

Pour en savoir plus :

WEB <http://www.fonction-publique.gouv.fr> > SCORE concours > focus recrutement travailleurs handicapés.

▪ Des mesures spécifiques - aménagement du poste de travail et des horaires, formations - sont prises pour faciliter le parcours professionnel des travailleurs handicapés dans la fonction publique (fonctions publiques d'État, territoriale et hospitalière). Elles sont financées par le **Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la Fonction publique** (FIPHFP). Vous trouverez plus d'informations sur le fonctionnement du FIPHFP sur le site internet :

WEB www.fiphfp.fr/.

Travailler dans la fonction publique en pratique

Si vous travaillez dans la fonction publique, adressez-vous au correspondant « handicap » (il est le plus souvent intégré au service des ressources humaines) ou à votre médecin du travail.





Comment est organisée la recherche dans l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 ?

Intense, et particulièrement féconde ces vingt dernières années, la recherche dans l'amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1* est par définition mondialisée, animée par un consortium de chercheurs et de médecins collaborant de manière très active.

Leurs travaux de recherche sont à la fois fondamentaux (physiologie du nerf et du muscle, identification des causes génétiques et des mécanismes de la maladie), cliniques (*histoire naturelle* de la maladie) et thérapeutiques (pharmacologie, *thérapies géniques*).

Des rencontres internationales

- Les chercheurs et cliniciens impliqués dans l'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1* se réunissent régulièrement lors de séminaires (*workshops*) spécifiques organisés par l'*European Neuromuscular Center* (ENMC). Ces ateliers qui réunissent un nombre réduit de participants (une vingtaine en moyenne) permettent des échanges denses et fructueux en termes de projets collaboratifs. Le 21^{ème} atelier ENMC, qui a eu lieu à Naarden (Pays-Bas) en février 2016, était consacré à la révision des standards de prise en charge dans l'amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1*.

- *SMA Europe* a organisé du 25 au 27 janvier 2018 le premier congrès scientifique international sur l'amyotrophie spinale proximale, à Cracovie (Pologne). Il a réuni plus de 450 participants, qui ont pu faire le point sur les progrès récents dans la compréhension de la maladie et sur ses traitements à l'essai.

- Chaque année, l'association américaine *Cure SMA* organise une conférence internationale qui réunit les familles de malades et l'ensemble de la communauté scientifique qui travaille sur l'amyotrophie spinale proximale. La dernière édition en date a eu lieu à Dallas (États-Unis) du 14 au 17 juin 2018.

- Le Congrès international de la *World Muscle Society (WMS)* est un congrès annuel de référence sur les maladies neuromusculaires. À l'occasion de sa 23^{ème} édition qui s'est déroulée à Mendoza, en Argentine, du 2 au 6 octobre 2018, la thématique de la SMA a été abordée lors de différentes sessions.

En France

- L'AFM-Téléthon organise tous les quatre ans le colloque international *Myology*, dédié aux maladies neuromusculaires, au cours duquel des experts scientifiques et médicaux du monde entier présentent leur travaux, échangent, nouent des relations de travail, établissent des collaborations... Sa 6^{ème} édition a eu lieu à Bordeaux du 25 au 28 mars 2019.

- La Société Française de Myologie (SFM) rassemble des médecins et des scientifiques qui exercent leur activité dans le domaine de la biologie ou de la pathologie des tissus musculaires. Tous les ans, la SFM organise ses Journées annuelles. La 16^{ème} édition a eu lieu à Brest du 21 au 23 novembre 2018.

WEB www.sfmyologie.org/

- Au sein de l'AFM-Téléthon, le Groupe de Réflexion et d'Actions dédié aux maladies du motoneurone (GRAM) réunit chercheurs, professionnels impliqués dans la prise en charge des amyotrophies spinales proximales et des représentants de personnes qui en sont atteintes. Ses objectifs sont

L'**European Neuromuscular Centre (ENMC)** est une organisation internationale visant à soutenir la recherche dans le domaine des maladies neuromusculaires. Il organise régulièrement des rencontres internationales rassemblant scientifiques et cliniciens sur une thématique donnée.

WEB www.enmc.org/

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

SMA Europe est une organisation européenne, au sein de laquelle sont regroupées des associations de malades européennes, et qui vise à stimuler et à soutenir la recherche translationnelle dans l'amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1*.

WEB www.sma-europe.eu

L'association **Cure SMA** est une association américaine de parents (de familles) à but non lucratif dont la mission principale est d'accélérer le développement d'un traitement de la SMA. Elle finance et dirige des programmes de recherche scientifique, finance des études ou des essais cliniques, informe et soutient les familles...

WEB www.curesma.org/

d'améliorer la prise en charge et d'accélérer la recherche dans l'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*.

WEB www.afm-telethon.fr

Des financements institutionnels et associatifs

Les équipes de recherche financent habituellement leurs projets grâce à des subventions et bourses obtenues auprès d'organismes nationaux ou européens (INSERM, CNRS...) mais aussi des associations de malades.

▪ En France, l'appel à projets scientifiques de l'AFM-Téléthon joue un rôle un prépondérant tout comme les associations *SMA Europe* en Europe, *Cure SMA* ou la *Muscular Dystrophy Association (MDA)* en Amérique du Nord.

WEB www.sma-europe.eu

WEB www.curesma.org

WEB www.mda.org/

Comment participer à la recherche clinique ?

Don d'ADN (par une prise de sang), de peau, de muscle

Ces prélèvements sont utilisés par des équipes de recherche pour étudier les mécanismes de la maladie ou tester de nouvelles pistes thérapeutiques.

Faire un don de tissu en pratique

A l'occasion d'une intervention chirurgicale dont vous avez besoin ou lors d'une biopsie, vous pouvez, si vous le souhaitez profiter de cette occasion pour faire don de tissu à Myobank AFM / Institut de Myologie. Pour ce faire, parlez-en à votre chirurgien, et celui-ci, ou vous-même, informe Myobank par téléphone au 01 42 17 74 63 / 01 42 17 75 06 ou par e-mail à l'adresse myobank-afm@institut-myologie.org. Myobank se met alors en contact avec le médecin pour organiser, dans des conditions réglementaires et sanitaires strictes, le recueil du matériel biologique (tissus, cellules, ADN), son stockage et son acheminement vers les équipes de recherche qui en font la demande.

En se faisant régulièrement suivre par le réseau des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires.

Vous pourrez alors être facilement identifié si vous souhaitez être candidat à un futur essai clinique ou lors de la constitution de registres ou de bases de données de patients atteints d'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*.

Ce réseau coordonné par la filière *Filnemus* travaille, souvent sous l'impulsion et avec le soutien de l'AFM-Téléthon, à élaborer des recommandations à la fois pour l'établissement du diagnostic mais aussi pour les bonnes pratiques de suivi, ceci pour assurer le plus de cohérence possible entre les différents centres.

Où trouver une consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires en pratique

Les coordonnées de la consultation spécialisée dans les maladies neuromusculaires de votre région sont disponibles sur :

- le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-telethon.fr/services-proximite-aux-malades

- le site d'Orphanet :

WEB www.orphanet.fr

- le site de la Filière de santé des maladies rares neuromusculaires (FILNEMUS) !

WEB www.filnemus.fr

SOMMAIRE



TABLE DES MATIERES

Myobank-AFM-Téléthon / Institut de Myologie est une banque de tissus pour la recherche qui a été créée par l'AFM-Téléthon pour recueillir et conserver des prélèvements de tissus (muscle, peau...) et les acheminer vers des équipes de recherche qui travaillent dans le domaine des maladies rares.

➤➤ [ADN, cellules, tissus... des banques pour la recherche](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

WEB www.institut-myologie.org/ >

Recherche > Banque de Tissus MYOBANK-AFM de l'Institut de Myologie



Vous pouvez également les obtenir en téléphonant à l'Accueil Familles de l'AFM-Téléthon ☎ 0 800 35 36 37 (appel gratuit) ou auprès d'un Service Régional de l'AFM-Téléthon.

Comment savoir s'il y a des essais cliniques en cours ou en préparation auxquels je pourrais participer ? A qui dois-je m'adresser pour participer à un essai ?

▪ Le site internet de l'AFM-Téléthon publie
- un panorama des essais cliniques en cours en France dans les maladies neuromusculaires :

WEB www.afm-telethon.fr>Médecin/Chercheur>Recherche clinique

- la liste des essais financés par l'AFM-Téléthon en préparation et en cours :

WEB www.afm-telethon.fr>Guérir>Essais

▪ En France les consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires, organisées en réseau, sont les premières impliquées dans le recrutement de malades atteints de maladies neuromusculaires pour des essais cliniques. Le mieux est donc d'être régulièrement suivi par une de ces consultations.

▪ Le site Orphanet, serveur d'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins, répertorie des projets de recherche et des essais cliniques ayant lieu en Europe dans le domaine des maladies rares. La difficulté de ce recensement est qu'il n'est pas obligatoire et que l'information disponible est celle fournie par les chercheurs.

WEB www.orphanet.fr > Recherche essais cliniques

▪ Le site *ClinicalTrials.gov* est la base de données la plus complète sur les essais cliniques dans le monde. Ce site dépend du *National Institutes of Health* (NIH), institution gouvernementale des États-Unis en charge de la recherche médicale et biomédicale (l'équivalent de l'Inserm en France). Il est exclusivement en anglais.

WEB www.clinicaltrials.gov



Participer à une étude clinique ou à un essai thérapeutique en pratique

Pour participer à une étude, il faut :

- avoir un diagnostic clinique et moléculaire précis
- être suivi régulièrement au point de vue médical,
- satisfaire aux critères d'inclusion de l'essai
- donner son consentement éclairé.

Parlez-en à votre médecin.

>> [Essais cliniques et maladies neuromusculaires](#), Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

Un peu d'histoire

Les formes infantiles de l'amyotrophie spinale proximale ont été reconnues et décrites officiellement pour la première fois à la fin du XIX^e siècle (1891). Deux auteurs sont intimement associés à ces premières découvertes : Guido Werdnig, un pédiatre autrichien de Vienne, et Johann Hoffmann, un neurologue allemand de l'Université de Heidelberg. Tous deux ont décrits des formes de l'enfance, débutant plus ou moins précocement. Hoffmann a démontré que l'origine des paralysies se situait dans la *moelle épinière*. La « maladie de Werdnig-Hoffmann » désigne ce que l'on appelle aujourd'hui la SMA de type I.

Juste après la seconde guerre mondiale (1945), Éric Kugelberg et Lisa Welander, deux médecins suédois, ont rapporté des formes moins sévères et à début plus tardif, soit le type III actuel ou « maladie de Kugelberg-Welander ». Ils ont également constaté une dégénérescence des motoneurones.



L'origine génétique élucidée

SOMMAIRE


 TABLE DES MATIÈRES

- La course aux *gènes* impliqués dans des maladies neuromusculaires, inaugurée en 1986 avec la découverte du gène de la dystrophine dont les anomalies sont responsables de la *dystrophie musculaire de Duchenne*, s'est naturellement appliquée à l'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*.
- La France a été très en pointe sur ce plan, en particulier Judith Melki et son équipe de l'Hôpital Necker dont les travaux ont abouti en 1995 à l'identification du *gène SMN*. La compétition pour cette découverte a été particulièrement âpre, les Américains et les Anglais étant eux aussi très impliqués dans cette quête.
- La période dite de « l'après-gène » s'est avérée très fructueuse. Elle a permis de comprendre pour partie les fonctions de la *protéine SMN* et les mécanismes génétiques en cause. Des laboratoires du monde entier ont travaillé sur le sujet, avec des avancées tangibles.

- Des *modèles animaux* ont été mis au point pour la SMA en 2000.

Un grand investissement, à la fois financier et intellectuel, sur les aspects thérapeutiques issus de la connaissance des *gènes SMN1* et *SMN2* a permis le démarrage des premiers essais de nouveaux traitements dans les années qui ont suivies.

Un premier médicament

- Le nusinersen, un oligonucléotide antisens qui augmente la production de protéine SMN fonctionnelle en agissant sur le gène *SMN2*, a fait l'objet d'études précliniques en 2009. Un essai clinique de *phase I* a démarré deux ans plus tard, puis trois essais cliniques de *phase III* en 2013 et 2014. L'année suivante, ce sont trois nouveaux essais qui ont commencé.
- Le nusinersen (ou Spinraza®) a été autorisé sur le marché américain fin 2016 et sur le marché européen le 1^{er} juin de l'année suivante. Il est

Au cours d'un essai clinique de phase I un médicament dont l'intérêt thérapeutique a été montré sur des modèles animaux et/ou cellulaires (essais précliniques) est administré pour la première fois à un petit groupe de volontaires sains, plus rarement à des malades, afin d'évaluer leur tolérance à la substance en fonction de la dose (Comment le futur traitement est-il absorbé et éliminé ? Comment se fait sa répartition dans les organes ? Est-il toxique et à quelles doses ? Existe-t-il des effets secondaires ?).

» Essais cliniques et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon



disponible en France dans le cadre d'une autorisation temporaire d'utilisation depuis septembre 2016.

▪ L'année suivante, un groupe de 22 experts européens et américains ont actualisé les recommandations de prise en charge de l'amyotrophie spinale infantile liée à *SMN1*, à partir de leur expérience et des résultats d'études scientifiques. Ces standards internationaux de soins font désormais référence dans la prise en charge des personnes atteintes de la maladie.

La première thérapie génique dans une maladie neuromusculaire

▪ Dès 2007, l'équipe de Martine Barkats à Généthon, le laboratoire de thérapie génique de l'AFM-Téléthon, a démontré qu'un *vecteur* de type AAV9 était capable de franchir la barrière hémato-encéphalique et d'atteindre ainsi les motoneurones. Le brevet relatif à cette découverte est déposé la même année. L'équipe de Généthon montre ensuite que ce vecteur portant le gène *SMN1* et injecté par voie intraveineuse prolonge la durée de vie de souris modèles d'amyotrophie spinale.

▪ Ces travaux de recherche contribueront de manière déterminante au développement de l'AVXS-101 (ou Zolgensma®) par la société AveXis, fondée en 2010 et qui a lancé le premier essai clinique de sa thérapie génique en 2014.

En mars 2018, AveXis a conclu un accord de licence avec Généthon incluant les droits exclusifs mondiaux sur le produit de thérapie génique AAV9-*SMN1* et ses voies d'administration (intraveineuse et intrathécale).

La même année, le laboratoire suisse Novartis rachète AveXis.

▪ En mai 2019, son produit, le Zolgensma®, reçoit une autorisation de mise sur le marché américain.

D'autres développements en cours

▪ À l'heure où deux traitements de fond (Spinraza® et Zolgensma®) sont déjà disponibles pour les personnes atteintes d'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*, leurs essais cliniques se poursuivent, notamment pour évaluer l'efficacité de ces médicaments à long terme.

▪ Dans le même temps, les chercheurs explorent d'autres pistes thérapeutiques : modifier la maturation de l'ARN messager de *SMN2* (risdiplam notamment), améliorer le fonctionnement de la jonction neuromusculaire (pyridostigmine, amifampridine...) ou les performances musculaires (salbutamol...).

▪ La richesse de ces perspectives thérapeutiques jointe à l'existence de deux traitements de fond déjà sur le marché, placent au cœur des débats la question du dépistage systématique à la naissance des enfants porteurs d'une anomalie génétique responsable de la SMA, avec l'idée de proposer un traitement très précoce, à un stade où peu des *motoneurones* ont disparus.

Au cours d'un essai clinique de phase III, un médicament, pour lequel on a déterminé lors d'essais antérieurs l'innocuité et le dosage optimum (essais de phase I et II), est administré à un grand groupe de malades, sur une longue durée, dans le but d'évaluer son efficacité thérapeutique en la comparant à celle d'un traitement de référence ou un placebo. Il permet aussi de mettre en évidence les interactions indésirables et les effets secondaires du traitement à moyen terme. Au terme de cet essai, le médicament peut obtenir une autorisation de mise sur le marché.

SOMMAIRE



TABLE DES MATIÈRES

*Un **vecteur** est un système permettant le transfert de gènes médicaments dans les cellules d'un organisme. Pour avoir un effet, un gène médicament doit accéder au noyau de la cellule, où est situé l'ADN. Il faut donc que le gène médicament traverse plusieurs barrières biologiques pour accéder d'abord à la cellule (en traversant les vaisseaux, les tissus conjonctifs), puis à l'intérieur de la cellule (en traversant la membrane plasmique délimitant la cellule) et enfin au noyau (en traversant la membrane nucléaire). Pour ce faire, le gène médicament est introduit dans un vecteur qui lui facilite le franchissement de toutes ces barrières. Le vecteur peut-être soit viral, soit non viral (plasmides, vecteurs lipidiques...).*

Pour en savoir plus

Avancées dans les amyotrophies spinales proximales

Actualisées chaque année, les *Avancées dans l'amyotrophie spinale proximale* font état des avancées de la recherche concernant la compréhension des mécanismes et les pistes thérapeutiques dans la [maladie neuromusculaire] sur une période d'un an.

Ce document est consultable et téléchargeable sur le site internet de l'AFM-Téléthon :

WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Amyotrophie spinale proximale liée à SMN1

Repères Savoir & Comprendre

Les Repères Savoir et Comprendre sont des documents publiés par l'AFM-Téléthon. Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ils traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux. Ils sont disponibles auprès du Service Régional AFM-Téléthon de votre région ou en téléchargement sur le site internet de l'AFM-Téléthon : **WEB** <http://www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118>


SOMMAIRE

TABLE DES MATIÈRES

- ADN, cellules, tissus... des banques pour la recherche
- Arthrodèse vertébrale et maladies neuromusculaires
- Bien assis dans son fauteuil roulant
- Bien s'équiper pour bien dormir
- Bilan neuropsychologique et maladies neuromusculaires
- Conseil génétique et maladies neuromusculaires
- Demande de prestation de compensation : où et comment être acteur ?
- Diagnostic des maladies neuromusculaires
- Domotique et maladies neuromusculaires
- Douleur et maladies neuromusculaires
- Droit des patients et maladies neuromusculaires
- Essais cliniques et maladies neuromusculaires
- Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires
- Emploi et maladies neuromusculaires
- Financement des aides humaines
- Fonction digestive et maladies neuromusculaires,
- Fonction respiratoire et maladies neuromusculaires
- Handicap ou situation de handicap ?
- L'annonce du diagnostic... et après
- Le ballon insufflateur manuel : une ventilation de secours
- Le muscle squelettique
- Le système musculaire squelettique
- Les aides humaines à domicile
- Les essais thérapeutiques en questions
- Lève-personne et maladies neuromusculaires
- Manutention des personnes
- Ordinateur et maladies neuromusculaires
- Organisation de la motricité
- Organisation des soins et maladies neuromusculaires
- Prévention et maladies neuromusculaires
- Prise en charge cardiologique et maladies neuromusculaires
- Prise en charge nutritionnelle des maladies neuromusculaires
- Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires
- Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires
- S'autoriser à souffler
- Salle de bain et maladies neuromusculaires
- Scolarité et maladies neuromusculaires
- Soins bucco-dentaires et maladies neuromusculaires
- Soutien psychologique et maladies neuromusculaires
- Trachéotomie et maladies neuromusculaires
- Urgences médicales et maladies neuromusculaires
- Vacances et maladies neuromusculaires
- Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires



Numéros de téléphone utiles

• Accueil Familles AFM-Téléthon

Service de l'Association Française contre les Myopathies qui a pour mission d'accueillir et d'orienter toute personne atteinte d'une maladie neuromusculaire vers les réseaux et les compétences internes ou externes à l'AFM-Téléthon en fonction de leurs besoins.

☎ 0 800 35 36 37

• Santé Info Droits : pour toute question juridique ou sociale

☎ 01 53 62 40 30

• Droits des malades Info pour toute question sur le droit des malades

☎ 0 810 51 51 51 (prix d'un appel local)

• Maladies Rares Info Service

☎ 01 56 53 81 36

Sites internet

• Site internet de l'AFM-Téléthon (Association Française contre les Myopathies).

WEB www.afm-telethon.fr

• Blog du **Groupe d'intérêt Amyotrophies Spinales (SMA)** de l'AFM-Téléthon

WEB amyotrophies-spinales.afm-telethon.fr/

• Site français consacré aux maladies rares et aux médicaments orphelins

WEB www.orphanet.fr

• Site de l'association américaine CURE SMA

WEB <http://curesma.org> (en anglais)

• Site de l'organisation européenne SMA Europe

WEB <http://www.sma-europe.eu/> (en anglais)

• Site internet de l'association américaine SMA Foundation

WEB www.smafoundation.org/ (en anglais)

• Site de l'association Dystrophie musculaire Canada

WEB www.muscle.ca

• Site de la Muscular Dystrophy Association

WEB www.mda.org/ (en anglais, certaines publications sont disponibles en espagnol).

Glossaire

AAV (ADENO-ASSOCIATED VIRUS)

Le virus **AAV** (adeno-associated virus) peut infecter l'être humain, mais il ne provoque pas de maladie et n'entraîne qu'une réponse immunitaire de défense modérée de la part de l'organisme infecté. Une fois à l'intérieur des cellules, le virus AAV, comme tous les virus, incorpore ses gènes dans l'ensemble des gènes de la cellule infectée. Il est utilisé en génie génétique comme vecteur pour la thérapie génique.

Le **virus adéno-associé (AAV pour adeno-associated virus)** est un virus à ADN, qui peut infecter l'être humain. Toutefois, il ne provoque pas de maladie et n'entraîne qu'une réponse de défense immunitaire modérée. Une fois à l'intérieur des cellules, l'AAV exprime ses gènes (et ceux que l'on aurait introduit dans son génome). Il est utilisé en génie génétique comme vecteur pour la thérapie génique.

ACCOMPAGNANT DES ELEVES EN SITUATION DE HANDICAP

Un **accompagnant des élèves en situation de handicap** (AESH), auparavant nommé **auxiliaire de vie scolaire** ou **AVS**, accompagne un ou plusieurs enfants pour faciliter l'installation en classe, aider aux déplacements, prendre des notes, réexpliquer les consignes, effectuer des actes techniques qui ne nécessitent pas de qualification médicale comme les aspirations endotrachéales (à condition d'avoir suivi une formation) ...

➤➤ [Scolarité et maladies neuromusculaires](#), Repère Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

AIDES HUMAINES

Les besoins en **aides humaines** recouvrent l'aide aux actes essentiels de l'existence (alimentation, toilette, habillement, coucher), la surveillance régulière et l'aide aux autres actes de la vie quotidienne (aide aux déplacements et la participation à la vie sociale pour la scolarité, les loisirs, les démarches, visites, sorties...). Aide aux soins d'hygiène, aux repas, aux actes quotidiens comme se coucher, se lever, aux travaux ménagers, à la cuisine et aux courses.

➤➤ Financement des aides humaines, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

AIDES TECHNIQUES

Les **aides techniques** comprennent tous les équipements utilisés par une personne en situation de handicap, destinés à prévenir ou compenser une déficience : appareillages orthopédiques, dispositifs facilitant le déplacement, la communication, l'habillement ou l'hygiène... Grâce à ces aides techniques, la personne handicapée peut conserver une meilleure autonomie dans sa vie personnelle, ses loisirs et ses activités professionnelles.

➤➤ Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

[WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118](http://www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118)

ALLOCATION POUR ADULTES HANDICAPES L'Allocation pour adultes

handicapés (AAH) est attribuée aux personnes en situation de handicap qui, de ce fait, ne peuvent accéder à un emploi et disposent de ressources modestes.

À l'Allocation adultes handicapés (AAH) peuvent s'ajouter, sous certaines conditions, deux compléments (qui ne sont pas cumulables) :

- la **majoration pour la vie autonome** est destinée aux personnes vivant dans un logement indépendant : cette allocation complémentaire permet de faire face aux charges supplémentaires que cela implique ;

- le **complément de ressources** s'adresse aux personnes handicapées qui se trouvent dans l'incapacité quasi absolue de travailler pour leur garantir une vie aussi autonome que possible.

[WEB https://handicap.gouv.fr/](https://handicap.gouv.fr/) > Accueil > Les aides et les prestations > Prestations > Allocation aux Adultes Handicapés (AAH)

[pratiques du handicap](#) > Prestations du handicap

[WEB https://www.service-public.fr/Accueil/particuliers](https://www.service-public.fr/Accueil/particuliers) > Social - Santé > Handicap : allocations (AAH, AEEH) et aides > Allocation aux adultes handicapés (AAH)

ALVEOLES PULMONAIRES

Les **alvéoles pulmonaires**, situées au cœur des poumons, sont de petits sacs qui se gonflent d'air lors de l'inspiration et se vident lors de l'expiration. Entourées de minuscules vaisseaux sanguins, les capillaires, elles sont le siège des échanges gazeux entre l'air et le sang (le sang veineux chargé en CO₂ est transformé en sang artériel riche en O₂).

➤➤ Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

AMYOTROPHIE

L'**amyotrophie** est le terme médical pour désigner une diminution du volume d'un muscle, « l'amaigrissement » d'un muscle. Elle peut être de diverses origines (nutritionnelles, musculaires, neurologiques, endocriniennes...).

AMYOTROPHIE SPINALE

Une **amyotrophie spinale** est une maladie qui entraîne une perte de force musculaire par atteinte de la cellule nerveuse motrice qui transmet l'ordre de contraction aux fibres musculaires, le motoneurone périphérique. Selon la répartition des muscles paralysés, on distingue différentes amyotrophies spinales :

- les amyotrophies spinales proximales qui touchent les muscles des hanches et des épaules en premier,

- les amyotrophies spinales distales qui touchent plutôt les muscles des pieds et de jambes et ceux des mains et des avant-bras,

- les amyotrophies spinales scapulo-péronières dans lesquelles ce sont les muscles des épaules et des jambes qui sont les plus atteints,

- les amyotrophies bulbo-spinales dont l'atteinte touche aussi les muscles de la gorge.

[WEB www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Maladies > Amyotrophie spinale proximale.

[WEB www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Maladies > Syndrome de Kennedy.



ANTALGIQUE

Un traitement **antalgique** a pour but de calmer la douleur.

➤ Douleur et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

ANTADIR

Créée en 1981 à la demande du Ministère de la Santé, l'**ANTADIR** fédère un réseau de SARD (Service d'Assistance au Retour à Domicile) sous statut d'associations à but non lucratif.

Répartis sur l'ensemble du territoire métropolitain et dans les DOM TOM, les SARD sont destinés à faciliter le retour et le maintien à domicile des insuffisants respiratoires graves, des porteurs du syndrome d'apnées du sommeil ou de tous patients nécessitant un appareillage.

[WEB | antadir.com](http://www.antadir.com)

APOPTOSE

L'**apoptose** est une mort cellulaire physiologique, qui se déroule de manière ordonnée en plusieurs étapes au terme desquelles l'ensemble de la cellule et de son contenu est éliminé sans que les cellules avoisinantes soient endommagées. L'apoptose est en équilibre constant avec la multiplication des cellules pour assurer le renouvellement cellulaire.

ARN MESSENGER

L'**ARN messenger** est une réplique d'une région d'ADN correspondant à un gène, qui sert de modèle à la synthèse d'une protéine. Il est constitué d'un enchaînement de nucléotides qui détermine la séquence en acides aminés de la protéine, c'est-à-dire la composition et la structure de cette protéine.

ARTHRODESE

L'**arthrodèse** est une technique chirurgicale qui vise à immobiliser et stabiliser définitivement une articulation dans une position donnée.

➤ Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

➤ Arthrodèse vertébrale et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

ARTHROGRYPOSE

L'**arthrogrypose** se manifeste à la naissance, ou dès la vie fœtale, par le blocage de certaines articulations en position repliée. Cela entraîne une limitation des mouvements de l'enfant dont les membres, par

exemple, ne peuvent pas être allongés complètement.

ATELECTASIE

Une **atélectasie** correspond à l'absence de déploiement d'une région des poumons à l'inspiration. Elle se produit lorsque les alvéoles pulmonaires ne reçoivent pas assez d'air : certaines peuvent se « coller » et parfois ne plus se gonfler normalement. La kinésithérapie respiratoire permet de prévenir ce phénomène.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

[WEB | www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118](http://www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118)

ATELLE CRUROPÉDIEUSE

Une **attelle cruropédieuse** est un appareil orthopédique qui maintient la cuisse et la jambe jusqu'au pied.

AUTORISATION TEMPORAIRE D'UTILISATION

Une **autorisation temporaire d'utilisation** peut être délivrée par l'Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé (ANSM) pour un nouveau médicament, en attendant l'obtention de son autorisation de mise sur le marché. Cette procédure exceptionnelle concerne uniquement les médicaments destinés à prévenir ou soigner des maladies graves ou rares, pour lesquels il n'existe pas d'autres traitements appropriés. Un médicament sous ATU ne peut être délivré que par une pharmacie hospitalière

AUTOSOMIQUE

La transmission **autosomique** concerne les gènes portés sur les autosomes, c'est-à-dire un des 46 chromosomes humains à l'exception des 2 chromosomes sexuels (X et Y). Un caractère autosomique peut donc se retrouver aussi bien chez les hommes que chez les femmes.

AXONE

L'**axone** est le prolongement du neurone qui conduit l'influx nerveux jusqu'à un autre neurone ou un organe.

BARRIÈRE HEMATO-ENCEPHALIQUE

La **barrière hémato-encéphalique** sépare le système nerveux central (cerveau et moelle épinière) du reste de l'organisme. Elle se compose pour l'essentiel des cellules qui tapissent l'intérieur des petits vaisseaux (ou capillaires) cérébraux, étroitement soudées les unes aux autres. Les capillaires cérébraux sont eux-mêmes enveloppés dans les prolongements de cellules nerveuses (les astrocytes), qui participent à la barrière hémato-encéphalique.

Cette barrière exerce un rôle protecteur pour le système nerveux central. Elle laisse passer vers le cerveau et la moelle épinière des composés utiles, comme le glucose. A contrario, elle limite ou empêche le passage de germes, de substances toxiques et de nombreux médicaments.

BIOPSIE MUSCULAIRE

La **biopsie musculaire** est un examen médical qui consiste à prélever, sous anesthésie locale, un petit fragment de tissu musculaire. Les fragments de tissu musculaire prélevés sont observés au microscope. Les différentes méthodes utilisées pour préparer le tissu permettent de déceler des anomalies de la morphologie et/ou la structure des fibres musculaires et/ou de mettre en évidence le déficit d'une protéine spécifique.

➤ Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

CAPACITÉ VITALE

La **capacité vitale** est mesurée au cours des explorations fonctionnelles respiratoires. Elle correspond au volume d'air maximum qu'une personne arrive à mobiliser entre une expiration et une inspiration forcées.

➤ Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

CEINTURE SCAPULAIRE - CEINTURE PELVIENNE

La **ceinture scapulaire** est la zone du corps humain qui relie les membres supérieurs au tronc : elle correspond à la région des épaules. La **ceinture pelvienne** relie les



membres inférieurs au tronc : elle correspond à la région du bassin.

CENTRES DE COMPETENCES DES MALADIES NEUROMUSCULAIRES

Les **Centres de compétences des maladies neuromusculaires** sont des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires dont les missions rejoignent celles des centres de référence (avec lesquels ils collaborent) : assurer la prise en charge médicale des personnes atteintes de maladies neuromusculaires. Leur rôle est cependant davantage ciblé sur l'optimisation de la prise en charge et des filières de soins de proximité au sein de leur région. Ils peuvent également participer aux essais cliniques. En septembre 2008, 4 centres de compétences neuromusculaires (constitués de plusieurs consultations spécialisées) ont été nommés.

►► Organisation des soins et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

CENTRES DE REFERENCE

Les **Centres de référence des maladies neuromusculaires** sont des consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires labellisées par le ministère de la santé (il en existe 12 en France). Elles regroupent pour la plupart plusieurs consultations. Outre le suivi médical des personnes atteintes de maladies neuromusculaires, les consultations centres de références peuvent être sollicitées pour leur expertise dans le domaine du diagnostic ou de la prise en charge, par rapport à des situations médicales complexes. Elles contribuent à la réalisation d'essais cliniques et à l'amélioration des pratiques professionnelles.

►► Organisation des soins et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

CHROMOSOMES

Les chromosomes sont de fins bâtonnets visibles au microscope dans le noyau des cellules qui sont en train de se diviser. C'est dans les chromosomes que se situe le support de l'information génétique : l'ADN. Les cellules de l'être humain, comportent 23 paires de chromosomes (soit 46 chromosomes). Vingt-deux paires sont constituées de 2 chromosomes identiques, appelés autosomes. La vingt-troisième paire est constituée des chromosomes

sexuels, XX chez la femme et XY chez l'homme.

COMMISSION DES DROITS ET DE L'AUTONOMIE DES PERSONNES HANDICAPEES

La **Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées** (CDAPH) est l'organe au sein de la MDPH qui décide de l'attribution des aides et prestations (Prestation de compensation du handicap (PCH), AAH, cartes d'invalidité et de stationnement, ...), de la reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé, de l'orientation scolaire ou médico-sociale et de l'attribution de cartes d'invalidité. Elle est composée de 23 membres représentant les associations de personnes en situation de handicap, le Conseil Général, les services de l'État (comme l'Éducation nationale), les organismes d'assurance maladie et de prestations familiales, les associations de parents d'élèves, des gestionnaires d'établissement médico-social... Elle peut aussi fonctionner dans une formation restreinte (un représentant du secteur associatif, un représentant du conseil général et un représentant de l'État) pour les demandes simples (par exemple les renouvellements).

►► Demande de prestation de compensation : où et comment être acteur ?, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

[WEB | www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118](http://www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118)

COMPLEMENT DE RESSOURCES

Le **Complément de ressource** est une des deux allocations qui peut venir compléter, sous certaines conditions, l'Allocation pour adultes handicapés (AAH) [voir « Allocation pour adultes handicapés »]. Il s'adresse aux personnes handicapées qui se trouvent dans l'incapacité quasi absolue de travailler pour leur

garantir une vie aussi autonome que possible.

[WEB | https://handicap.gouv.fr/ > Accueil > Les aides et les prestations > Prestations > Allocation aux Adultes Handicapés \(AAH\) pratiques du handicap > Prestations du handicap](https://handicap.gouv.fr/)

[WEB | https://www.service-public.fr / Accueil particuliers > Social - Santé > Handicap : allocations \(AAH, AEEH\) et aides > Complément à l'allocation adultes handicapés \(AAH\) : complément de ressources](https://www.service-public.fr/)

CONSANGUINITE

La **consanguinité** désigne le degré de parenté entre deux personnes ayant un ancêtre commun. C'est un facteur de risque de transmettre une même anomalie génétique à la fois par le père et par la mère : les deux parents étant membres de la même famille, une partie de leur génome est identique.

CONSEIL GENETIQUE

Le **conseil génétique** s'adresse aux personnes confrontées à une maladie d'origine génétique qu'elles soient elles-mêmes atteintes ou qu'un de leur proche soit atteint. Le but est de renseigner la personne sur le risque qu'elle a de développer et/ou de transmettre la maladie dans l'avenir et d'évaluer les possibilités de diagnostic prénatal ou préimplantatoire et de dépistage des individus à risque (diagnostic pré-symptomatique).

La consultation du conseil génétique est souvent entreprise avant un projet de procréation. Elle peut l'être aussi sans lien direct avec celui-ci pour lever une inquiétude sur son propre statut génétique.

La consultation de conseil génétique peut s'accompagner d'une consultation psychologique pour aider la personne à anticiper l'impact du résultat du test dans sa vie future et lui permettre d'exprimer ses interrogations et ses inquiétudes vis-à-vis d'elle-même, de sa famille, de son avenir.

►► Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

CONSEILLER GENETIQUE

Le **conseiller génétique** travaille en collaboration avec le médecin généticien pour accueillir, informer et répondre aux questions des familles qui s'adressent à une consultation de conseil génétique.

►► Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.



CONSULTATIONS SPECIALISEES

La complexité du diagnostic et la spécificité de la prise en charge des maladies neuromusculaires nécessitent le recours à des **consultations spécialisées** composés d'équipes pluridisciplinaires réunissant toutes les spécialités impliquées dans la prise en charge des maladies neuromusculaires. Ces structures facilitent l'organisation des soins pour les malades.

» Organisation des soins et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

CORSET

Un **corset** est un appareillage porté au niveau du tronc pour le traitement des affections de la colonne vertébrale. Il maintient la colonne vertébrale dans la meilleure position possible. Associé à de la kinésithérapie, il permet de limiter les déformations de la colonne vertébrale.

» Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

CORTICOÏDES

Les **corticoïdes** sont des hormones sécrétées par les glandes surrénales indispensables à la survie de l'organisme. Les corticoïdes de synthèse sont utilisés comme médicament, principalement pour diminuer les réactions inflammatoires, allergiques et immunitaires (anti-inflammatoires, antiallergiques et immunosuppresseurs). Comme ils agissent sur d'autres fonctions de l'organisme, ils ont aussi des effets indésirables (ostéoporose, fonte et perte de force musculaires, prise de poids...). La prise de corticoïdes nécessite toujours un suivi médical rigoureux afin d'en pallier les effets secondaires.

CYPHOSE

La **cyphose** est une exagération pathologique de la courbure naturelle de la colonne vertébrale au niveau du dos : le dos est voûté, exagérément arrondi.

DEFORMATIONS ORTHOPEDIQUES

Les **déformations orthopédiques** sont des modifications anormales, généralement lentes et progressives, de la forme du squelette, des muscles et/ou des tendons (rétraction musculo-tendineuse), des articulations et/ou des ligaments

(enraidissement, perte d'alignement articulaire).

» Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DEGENERESCENCE

La **dégénérescence** est un processus d'altération d'un tissu ou d'un organe : à l'intérieur du tissu, des cellules se modifient et perdent leurs caractères spécifiques (mais elles ne meurent pas toutes).

DELETION

Une **délétion** est un type d'anomalie génétique correspondant à la perte d'un fragment d'ADN plus ou moins grand (de quelques nucléotides à un gène entier, voire plus).

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

[WEB | www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118](http://www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118)

DESIGNATION DE MEDICAMENT ORPHELIN

Afin d'encourager le développement de traitements pour les maladies rares, les autorités de santé ont élaboré une procédure spécifique : la **désignation de médicament orphelin**. Elle consiste à attribuer le statut de « médicament orphelin » à un candidat-médicament développé pour soigner une maladie rare. Obtenir ce statut ne signifie pas que les essais cliniques du candidat-médicament chez des personnes malades apporteront les preuves d'efficacité, de tolérance et de qualité exigés pour l'attribution future d'une autorisation de mise sur le marché (AMM), mais que sa valeur médicale est déjà démontrée sur le plan scientifique par des études en laboratoire sur des modèles de la maladie. L'entreprise pharmaceutique dont un produit est désigné médicament orphelin bénéficie de conditions facilitatrices aux différentes étapes du développement.

[WEB | www.eurordis.org/fr](http://www.eurordis.org/fr) > Médicaments orphelins

DIAGNOSTIC CLINIQUE

Le **diagnostic clinique** est un diagnostic fondé sur les symptômes que présente un patient et sur l'examen physique fait par le médecin.

» Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DIAGNOSTIC MOLECULAIRE

Le **diagnostic moléculaire** est basé sur des techniques de laboratoires de biologie moléculaire. En mettant en évidence sur l'ADN ou les protéines, les anomalies responsables de la maladie, il permet de confirmer le diagnostic clinique.

» Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DIAGNOSTIC PREIMPLANTATOIRE

Le **diagnostic préimplantatoire** est réalisé dans le cadre d'une procréation médicalement assistée avec fécondation in vitro (FIV) pour un couple dont la descendance présente un risque important de maladie génétique d'une « particulière gravité ». Il permet de vérifier si un embryon est porteur ou non de la mutation à l'origine de la maladie avant même son implantation dans l'utérus. Il est donc nécessaire que l'anomalie génétique soit connue et caractérisée.

Il ne peut être réalisé que dans des centres agréés. La difficulté technique de la FIV, l'investissement physique et psychique que représente cette démarche en regard des chances de succès (15 % de chance de grossesse), l'attente très longue, sont autant de facteurs qui contribuent à limiter cette approche.

» Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DIAGNOSTIC PRENATAL

Le **diagnostic prénatal** (DPN) permet de déterminer pendant la grossesse si l'enfant à naître est porteur d'une anomalie génétique déjà connue chez l'un de ses parents (ou les deux). La loi n'autorise ce diagnostic que dans le cas « d'une affection d'une particulière gravité ». L'éventualité d'un DPN doit être anticipée, dans le cadre d'une démarche de conseil génétique, avant une grossesse. Elle se discute au cas par cas, en fonction de la pathologie, d'autant que cette démarche n'est pas sans risque pour le fœtus et qu'elle pose la question de l'interruption de grossesse.



Le DPN repose sur des analyses génétiques effectuées sur de l'ADN extrait d'une biopsie du placenta à partir de 11 semaines d'arrêt des règles (aménorrhée) ou du liquide amniotique à 15-16 semaines d'aménorrhée.

➤➤ Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DIAGNOSTIC PRE-SYMPATOMIQUE

Le **diagnostic pré-symptomatique** permet de déterminer si une personne d'une famille dont un membre de la famille est atteint d'une maladie génétique et ne présentant elle-même aucun symptôme, est porteuse ou non de l'anomalie génétique responsable de la maladie. Il ne peut être prescrit chez un enfant mineur sauf si un bénéfice médical direct pour l'enfant est possible (traitement et/ou prise en charge adéquats).

➤➤ Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DOMINANT(E)

Une maladie héréditaire est dite « **dominante** » lorsqu'une seule copie du gène de la personne malade est touchée par l'anomalie génétique. La maladie, conséquence de l'anomalie sur l'une des deux copies du gène, se manifeste même si l'autre copie du gène n'est pas altérée.

➤➤ Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DOMOTIQUE

La **domotique** désigne l'ensemble des techniques et technologies électroniques, informatiques et de télécommunication utilisées pour améliorer une habitation. Cela recouvre les systèmes de commande à distance et de programmation, par exemple pour le chauffage, l'ouverture des portes et volets, l'équipement électroménager et audiovisuel, les alarmes...

DOSAGE DES ENZYMES MUSCULAIRES

Le **dosage des enzymes musculaires** consiste à mesurer la quantité d'enzymes musculaires présentes dans le sang. Lorsque des cellules musculaires sont abîmées ou détruites, certaines enzymes, principalement la créatine phosphokinase (CPK), l'aldolase et la lactico-déshydrogénase sont libérées dans la circulation sanguine. Un taux élevé de CPK dans le sang est le signe d'une lésion musculaire, dont l'origine

peut être une maladie neuromusculaire, un traumatisme musculaire, ou même une activité physique intense.

➤➤ Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

DRAINAGE BRONCHIQUE

Le **drainage bronchique** permet de mobiliser les sécrétions présentes dans les voies respiratoires et d'en faciliter la remontée. Ces manœuvres, réalisées par un kinésithérapeute, ne sont nécessaires qu'en période d'infection pulmonaire ou d'encombrement bronchique.

➤➤ Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

[WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118](http://www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118)

DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE

La **dystrophie musculaire de Duchenne** est la plus répandue des myopathies de l'enfant. Elle touche l'ensemble des muscles de l'organisme. Elle est due à une anomalie génétique dans le gène qui code la dystrophine. Seuls les garçons sont atteints. Un suivi médical régulier permet d'empêcher et de retarder certaines manifestations, pour la plupart conséquences de l'atteinte musculaire.

[WEB www.afm-telethon.fr > Maladies > Dystrophie musculaire de Duchenne](http://www.afm-telethon.fr > Maladies > Dystrophie musculaire de Duchenne)

ÉCHOCARDIOGRAPHIE

Une **échocardiographie** (ou échographie du cœur) est une technique d'imagerie, basée sur l'utilisation des ultra-sons, qui permet de voir le cœur fonctionner en temps réel. Cet examen indolore enregistre la taille et les mouvements du cœur et de ses enveloppes à l'aide d'une sonde placée sur la poitrine et permet, en particulier, de mesurer la fraction d'éjection systolique, un

indice qui reflète la fonction contractile du muscle cardiaque.

ÉLECTROCARDIOGRAMME

Un **électrocardiogramme (ECG)**, est un examen destiné à enregistrer l'activité électrique du cœur, au moyen d'électrodes posées sur le thorax, les poignets et les chevilles. Il sert à identifier certaines anomalies cardiaques et à en suivre l'évolution. Il permet de détecter d'éventuelles difficultés du cœur à maintenir sa cadence de contraction à un rythme régulier et harmonieux (troubles du rythme) ou encore, des signes d'infarctus du myocarde.

ÉLECTROMYOGRAMME

L'**électromyogramme (EMG)** est un examen qui consiste à recueillir à l'aide de fines aiguilles - servant d'électrodes - implantées dans le muscle, les signaux électriques émis par les fibres musculaires au repos, pendant et après un mouvement. L'analyse des tracés permet de savoir si les difficultés motrices sont dues à une atteinte des muscles (origine myopathique ou myogène) ou à une atteinte des nerfs (origine neuropathique ou neurogène). L'étude électrophysiologique du muscle et du nerf peut aussi déceler une anomalie de l'excitabilité de la fibre musculaire (myotonie), une altération de la transmission neuromusculaire (myasthénie) ou mesurer la vitesse de conduction de certains nerfs en cas d'atteintes neurogènes.

➤➤ Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

ENREGISTREMENTS POLYGRAPHIQUES DU SOMMEIL

Les **enregistrements polygraphiques du sommeil** (ou polygraphie du sommeil) consistent à mesurer et à enregistrer simultanément plusieurs paramètres physiologiques (rythme respiratoire, rythme cardiaque, électroencéphalogramme, oxygénation du sang, mouvements respiratoires...) au cours du sommeil.

➤➤ Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

ENZYME

Une **enzyme** est une protéine qui permet, facilite ou accélère spécifiquement telle ou telle réaction chimique dans notre organisme



(digestion cellulaire, synthèse de protéines, répllication d'ADN...).

ENZYMES MUSCULAIRES

Enzymes musculaires voir « dosage des enzymes musculaires »

ERGOTHERAPEUTE

L'**ergothérapeute** évalue les besoins de la personne en situation de handicap, organise des activités pour lui apprendre à compenser ses déficiences et fournit des solutions pratiques (aides techniques et/ou aménagements des lieux de vie) afin de lui permettre de maintenir ou développer son autonomie.

ERGOTHERAPIE

L'**ergothérapie** est méthode de rééducation aux gestes de la vie quotidienne. L'ergothérapeute évalue les besoins de la personne en situation de handicap, organise des activités pour lui apprendre à compenser ses déficiences et fournit des solutions pratiques (aides techniques et/ou aménagements des lieux de vie) afin de lui permettre de maintenir ou développer son autonomie.

ESPERANCE DE VIE

L'**espérance de vie** est une donnée statistique : elle n'indique pas l'âge ultime que l'on peut atteindre. C'est la durée de vie moyenne des personnes nées dans la même période de temps, avec la même maladie, en supposant que tout au long de leur existence les indicateurs de santé restent identiques à ceux observés au moment où l'espérance de vie est calculée.

ESSAI CLINIQUE

Les **essais cliniques** permettent de s'assurer qu'un nouveau traitement est bien toléré et qu'il est efficace dans la maladie que l'on veut traiter. C'est une étape nécessaire avant de pouvoir prescrire un nouveau traitement chez l'homme.

➤ Essais cliniques et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

EUROPEAN NEUROMUSCULAR CENTRE
L'**European Neuromuscular Centre (ENMC)** est une organisation internationale visant à soutenir la recherche dans le domaine des maladies neuromusculaires. Il organise régulièrement des rencontres internationales rassemblant scientifiques et cliniciens sur une thématique donnée.

WEB www.enmc.org/

EXAMEN CLINIQUE

L'**examen clinique** est la première étape de tout diagnostic. Le médecin interroge et examine la personne afin de rassembler les éléments qui vont lui permettre d'orienter ou de poser un diagnostic.

Le médecin recueille le plus d'informations possibles sur l'histoire de la maladie (anamnèse) et son évolution : nature et âge d'apparition des symptômes, retard éventuel d'acquisition de la marche, notion de chutes fréquentes, douleurs dans les membres, intolérance à l'effort... Il s'informe aussi sur les antécédents familiaux, en particulier pour préciser la façon dont la maladie est répartie dans la famille (enquête familiale). Cette répartition, schématisée par le dessin de l'arbre généalogique de cette lignée, permettra d'en déduire le mode de transmission génétique de la maladie. C'est parfois le seul élément qui permet de distinguer deux maladies qui se ressemblent beaucoup.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

L'**examen des zones musculaires et articulaires** permet de localiser les déformations articulaires (difficultés à allonger ou à plier complètement telle ou telle articulation...) et d'apprécier la souplesse (raideur, présence de rétractions...) et le volume des muscles (hypertrophie, atrophie), de repérer la faiblesse de certains groupes musculaires et de préciser la répartition de l'atteinte musculaire... A partir des données recueillies lors de cet examen, le médecin décide des examens complémentaires utiles pour confirmer le diagnostic.

➤ Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

EXPLORATIONS FONCTIONNELLES RESPIRATOIRES

Les **explorations fonctionnelles respiratoires (EFR)** servent à évaluer la capacité respiratoire en mesurant les volumes d'air mobilisés par l'appareil respiratoire. Elles indiquent aussi la force des muscles inspirateurs et expirateurs dont dépend la qualité de la respiration et de la toux. Elles comportent plusieurs examens, au cours desquels la personne doit respirer dans un embout buccal relié à un appareil (le spiromètre).

➤➤ Évaluation de la fonction respiratoire dans les maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

FASCICULATION

Une **fasciculation** est une contraction involontaire et localisée, visible à la surface d'un muscle. Elle traduit la contraction d'un petit groupe de fibres musculaires, dépendant d'un même motoneurone

FAUSSE ROUTE

Une **fausse route** alimentaire se produit lorsque des débris alimentaires ou de la salive passent dans les voies respiratoires (la trachée) au lieu de descendre dans le tube digestif (l'œsophage). La toux permet de dégager les voies respiratoires en expulsant les débris alimentaires ou la salive des voies aériennes.

FECALOME

Un **fécàlome** est l'accumulation de matières bloquées dans l'intestin et trop volumineuses et/ou trop dures pour être évacuées spontanément.

FECONDATION IN VITRO

La **fécondation in vitro (FIV)** est une technique de procréation médicalement assistée (PMA). Elle recrée la fécondation naturelle, c'est-à-dire la mise en contact d'ovules maternels et de spermatozoïdes paternels, en dehors du corps de la future maman, en laboratoire.

FIBRES MUSCULAIRES

Les **fibres musculaires**, ou cellules musculaires, sont des cellules allongées, contractiles formant le muscle squelettique.

➤➤ Le muscle squelettique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

FIBRES MUSCULAIRES DE TYPE I

Dans le muscle squelettique, il existe différents types de fibres musculaires dont l'aspect diffère à l'observation au microscope. Les **fibres**

musculaires de type I (fibres lentes) sont de petits diamètres et sont très vascularisées (on les appelle aussi fibres rouges). Elles contiennent beaucoup de mitochondries et peu de glycogène. Peu fatigables, elles sont utilisées lors d'exercices peu puissants et prolongés (maintien de la posture...).

La proportion de fibres lentes dans le muscle dépend du type d'effort que le muscle exerce. Il est possible de faire évoluer cette proportion en fonction de l'entraînement et du type d'exercice effectué.

» Le muscle squelettique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

FIBRES MUSCULAIRES DE TYPE II

Dans le muscle squelettique, il existe différents types de fibres musculaires dont l'aspect diffère à l'observation au microscope. Les **fibres musculaires de type II** (fibres rapides) sont de plus grands diamètres et peu vascularisées (on les appelle aussi fibres blanches). Elles contiennent peu de mitochondries et sont très riches en glycogène. Très puissantes et fatigables, elles sont sollicitées lors d'efforts brefs et très intenses.

La proportion de fibres rapides dans le muscle dépend du type d'effort que le muscle exerce. Il est possible de faire évoluer cette proportion en fonction de l'entraînement et du type d'exercice effectué.

» Le muscle squelettique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

FILIERE DE SANTE MALADIES RARES NEUROMUSCULAIRES FILNEMUS

La **Filière de santé maladies rares neuromusculaires FILNEMUS** anime, coordonne et favorise les échanges entre les acteurs participant au diagnostic, à la prise en charge et à la recherche dans les maladies neuromusculaires (centres de références et centres de compétences, laboratoires de diagnostic, équipes de recherche, associations de personnes concernées...). Elle a été créée en février 2014, dans le cadre du deuxième Plan National Maladies Rares 2011-2014.

[WEB www.filnemus.fr](http://www.filnemus.fr)

» Organisation des soins et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

FLEXUM

Un **flexum** désigne le fait qu'une articulation n'atteint pas l'extension complète (déficit d'extension).

FORME CONGENITALE DE LA MALADIE DE STEINERT

La **forme congénitale de la maladie de Steinert** apparaît dès la naissance. Elle se traduit alors par une hypotonie néonatale sévère (enfant mou), avec un risque d'insuffisance respiratoire aiguë et de séquelles psycho-intellectuelles
[WEB www.afm-telathon.fr](http://www.afm-telathon.fr) > Maladies > Dystrophie Myotonique de type 1 (maladie de Steinert).

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

[WEB www.afm-telathon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118](http://www.afm-telathon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118)

GASTROSTOMIE

La **gastrostomie** consiste à mettre en place, par une petite opération chirurgicale, une sonde dans l'estomac à travers la paroi abdominale. Elle permet de rééquilibrer les apports nutritionnels en introduisant les aliments directement dans l'estomac tout en conservant la possibilité de manger par la bouche la nourriture qui lui fait plaisir.

GAZ DU SANG

Les **gaz du sang** - le dioxyde de carbone (CO₂) et le dioxygène (O₂) qui sont dissous dans le sang - sont mesurés dans le sang artériel à partir d'un prélèvement sanguin (gazométrie). Ces mesures renseignent sur l'efficacité des échanges gazeux pulmonaires et sur la qualité de la ventilation. Elles peuvent révéler une insuffisance respiratoire.

» Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

GENE

Un **gène** est un « segment » d'ADN situé à un endroit bien précis (locus) sur un chromosome. Chaque gène contient des informations constituant le « plan de fabrication » d'une protéine.

GENETICIEN CLINICIEN

Le **génétiicien clinicien**, ou médecin généticien, est un médecin spécialiste des maladies génétiques.

GENOME

Un **génom**e est l'ensemble des gènes d'un même organisme. Il contient toutes les instructions nécessaires au développement, au fonctionnement et à la reproduction des cellules et de l'organisme qu'elles constituent.

Un **génom**e est l'ensemble des gènes d'un même organisme. Il contient toutes les instructions nécessaires à son développement, à son fonctionnement et à sa reproduction.

Le **génom**e est l'ensemble des gènes d'un même organisme. Il contient toutes les instructions nécessaires au développement, au fonctionnement et à la reproduction des cellules et de l'organisme qu'elles constituent. Le génome humain comporte environ 25 000 gènes.

GONADOTROPHINES

Les **gonadotrophines** ou gonadostimulines ou hormones gonadotropes sont des hormones qui permettent le développement et le fonctionnement des organes génitaux.

HISTOIRE NATURELLE D'UNE MALADIE

Ce que les médecins appellent l'**histoire naturelle d'une maladie** est la description des différentes manifestations d'une maladie et de leur évolution au cours du temps en l'absence de traitement.

HORMONES

Les **hormones** sont des messages chimiques véhiculés par le sang qui agissent au niveau de leur organe cible en se fixant sur un récepteur spécifique.

HYPERTHERMIE MALIGNE

L'**hyperthermie maligne** est une maladie génétique qui se manifeste par un accès de contracture musculaire généralisée et d'augmentation importante de la température du corps. Cet épisode d'hyperthermie maligne est déclenché par certains produits d'anesthésie générale. En l'absence de traitement, il met en jeu le pronostic vital.



HYPOGLYCEMIE

L'**hypoglycémie** est la diminution du taux de sucre (glucose) dans le sang. Le glucose fournit au corps une source importante d'énergie, lorsque le taux de glucose est trop faible, la personne se sent faible et peut faire une malaise.

HYPOTONIE MUSCULAIRE

L'**hypotonie musculaire** est un manque de tonus des muscles.

HYPOVENTILATION ALVEOLAIRE

L'**hypoventilation alvéolaire** est la diminution du volume d'air circulant dans les alvéoles des poumons.
➤➤ Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

IMAGERIE MEDICALE

L'**imagerie médicale** est l'ensemble de techniques qui, utilisant des phénomènes physiques (absorption des rayons X, réflexion d'ondes ultrasons, résonance magnétique, radioactivité...), permettent d'obtenir des images ou des représentations visuelles de la structure et/ou de la fonction du corps humain : radiographie, scanner (ou tomodensitométrie), échographie (ou ultrasonographie), imagerie par résonance magnétique (IRM), spectroscopie par résonance magnétique (SRM), scintigraphie, tomographie par émission de positions (TEP).
➤➤ Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

IMAGERIE MUSCULAIRE

L'**imagerie musculaire** est l'ensemble des techniques d'imagerie médicale appliquée à l'étude du muscle, comme le scanner musculaire, l'échographie musculaire (ultrasonographie) ou encore l'imagerie par résonance magnétique (IRM musculaire).
➤➤ Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

IMAGERIE PAR RESONANCE MAGNETIQUE OU IRM

L'**imagerie par résonance magnétique** ou **IRM** est une technique d'imagerie médicale qui permet d'obtenir des images en coupe ou en volume d'un organe ou d'une région du corps humain. Pendant l'examen, la personne est allongée, immobile, sur un lit mobile qui coulisse dans un appareil cylindrique

constitué d'un aimant très puissant. Cet examen n'est pas douloureux. L'impression d'être enfermé, isolé, le bruit de la machine, la durée de l'examen peuvent cependant être un peu impressionnants.

➤➤ Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

IMMUNOGENE

Un produit **immunogène** provoque une réaction de défense, appelée réaction immunitaire, de la part de l'organisme.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

[WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118](http://www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118)

INTRATHECALE

Une injection **intrathécale** consiste à administrer un produit dans le liquide céphalorachidien, qui entoure le cerveau et la moelle épinière. Elle est réalisée dans la partie basse du dos, entre deux vertèbres lombaires, comme pour une ponction lombaire.

INCIDENCE

L'**incidence** d'une maladie est le nombre de nouveaux cas qui sont survenus pendant une période d'un an et dans une population déterminée.

INSUFFISANCE RESPIRATOIRE

L'**insuffisance respiratoire** se définit comme l'incapacité de l'appareil respiratoire d'enrichir en oxygène (O₂) le sang veineux (chargé en gaz carbonique CO₂) qui arrive aux poumons. Selon son importance, elle peut n'entraîner aucune gêne, ou se manifester par un essoufflement exagéré à l'effort, de fréquentes infections respiratoires (bronchites à répétition), des maux de tête au réveil... Elle est détectée par des examens de la fonction respiratoire (explorations fonctionnelles respiratoires, mesure des gaz du sang...) lesquels orientent la prise en charge (kinésithérapie

respiratoire, médicaments, ventilation assistée...).

➤➤ Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

INSUFFLATIONS PASSIVES

Les **insufflations passives** consistent à insuffler, de façon contrôlée, de l'air dans les poumons grâce à un appareil conçu à cet effet appelé relaxateur de pression. Le volume d'air insufflé gonflent les poumons et soulève le thorax, étirant doucement l'ensemble de la cage thoracique.

Le but de ces mobilisations thoraciques passives est d'entretenir la mobilité du thorax et la souplesse des poumons et de favoriser le développement pulmonaire et thoracique chez les enfants.

➤➤ Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

IRM

L'**IRM** ou **imagerie par résonance magnétique** est une technique d'imagerie médicale qui permet d'obtenir des images en coupe ou en volume d'un organe ou d'une région du corps humain. Pendant l'examen, la personne est allongée, immobile, sur un lit mobile qui coulisse dans un appareil cylindrique constitué d'un aimant très puissant. Cet examen n'est pas douloureux. L'impression d'être enfermé, isolé, le bruit de la machine, la durée de l'examen peuvent cependant être un peu impressionnants.

➤➤ Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

JONCTION NEUROMUSCULAIRE

La **jonction neuromusculaire** est la zone de communication entre le nerf par qui le signal de contraction (influx nerveux) arrive et le muscle qui se contracte sous l'impulsion de l'influx nerveux.

KINESITHERAPIE

La **kinésithérapie** (kinésis : mouvement en grec) dans les maladies neuromusculaires vise à minimiser les conséquences de l'immobilisation sur les muscles, les tendons et les articulations. Les mobilisations passives, les étirements et les postures luttent contre l'enraidissement, les rétractions musculaires, les déformations articulaires.

Les principales techniques de kinésithérapie utilisées dans les soins



des maladies neuromusculaires sont les massages, la physiothérapie, les mobilisations, les étirements, les postures, le travail actif aidé ou mobilisation active, la kinésithérapie respiratoire (toux assistée, désencombrement bronchique ...).

»» Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

KINESITHERAPIE RESPIRATOIRE

La **kinésithérapie respiratoire** entretient la mobilité du thorax, la souplesse des poumons, la liberté des voies aériennes et optimise la fonction des muscles respiratoires.

»» Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

LITHIAS URINAIRE.

Une **lithiase urinaire** est la présence d'une petite bille dure - un calcul - dans les voies urinaires. La présence de ce calcul peut n'entraîner aucune gêne ou au contraire provoquer des douleurs (douleur lombaire, crise de colique néphrétique, infections urinaires à répétitions...). Le traitement, médical ou chirurgical, dépend du nombre, de la grosseur, de la nature et de la localisation des calculs, et surtout de la gêne qu'ils occasionnent.

LOIS DE BIOETHIQUE

Les premières **lois de bioéthique** en France ont été votées en juillet 1994 et révisées en 2004. Elles apportent des réponses aux questions éthiques, culturelles, morales et juridiques posées par les progrès scientifiques et technologiques de la médecine et de l'ensemble des sciences du vivant (recherche sur l'être humain ou sur l'embryon, greffe d'organes, procréation médicalement assistée, thérapie génique, clonage thérapeutique ou reproductif, brevetabilité du vivant et du génome humain, ...).

»» Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

WEB www.legifrance.gouv.fr

LUXATION

La **luxation** d'une articulation est la perte des contacts normaux des deux os qui constituent l'articulation : l'articulation est déboîtée, démise.

MAJORATION POUR LA VIE AUTONOME

La **majoration pour la vie autonome** est une des deux allocations qui peut venir compléter,

sous certaines conditions, l'Allocation pour adultes handicapés (AAH) [voir « Allocation pour adultes handicapés »]. Elle est destinée aux personnes vivant dans un logement indépendant : cette allocation complémentaire permet de faire face aux charges supplémentaires que cela implique.

WEB <https://handicap.gouv.fr/> > Accueil > Les aides et les prestations > Prestations > Allocation aux Adultes Handicapés (AAH) pratiques du handicap > Prestations du handicap

WEB <https://www.service-public.fr/> Accueil particuliers > Social - Santé > Handicap : allocations (AAH, AEEH) et aides > Handicap : majoration pour la vie autonome (MVA)

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

MALADIE GENETIQUE

Les **maladies (d'origine) génétiques** sont des maladies dues à des anomalies de l'ADN, c'est-à-dire de l'information qui détermine le fonctionnement biologique de notre organisme. Cette information est présente dans nos cellules sous forme de chromosomes. Nous l'héritons de nos parents et nos enfants héritent de la nôtre. C'est pourquoi les maladies génétiques sont souvent familiales, c'est-à-dire qu'il peut y avoir plusieurs membres d'une même famille atteints par la maladie génétique.

MALADIE RARE

Une **maladie** est dite **rare** quand elle touche moins d'une personne sur 2 000. Les maladies rares font l'objet d'une politique de santé publique commune dans les domaines de la recherche, de l'information et de la prise en charge.

WEB www.orphanet.fr

WEB <http://www.eurordis.org/fr> > Les maladies rares

MECANISMES PHYSIOPATHOLOGIQUES

Les **mécanismes physiopathologiques** sont les événements qui conduisent au développement d'une maladie.

MEMBRES INFÉRIEURS

Les **membres inférieurs** dans le corps humain sont constitués par les hanches, les cuisses, les genoux, les jambes, les chevilles et les pieds.

MEMBRES SUPÉRIEURS

Les **membres supérieurs** dans le corps humain sont constitués par les épaules, les bras, les coudes, les avant-bras, les poignets et les mains.

MOBILISATIONS PASSIVES

Les **mobilisations passives**, les étirements et les postures entretiennent la souplesse des muscles et des tendons, ainsi que toute l'amplitude de mobilité et l'alignement des articulations. Ils facilitent la croissance tendino-musculaire.

MODELE ANIMAL

Un **modèle animal** est un animal qui reproduit les caractéristiques de la maladie (à la fois sur le plan génétique et sur le plan clinique) permettant l'étude des mécanismes de la maladie ou l'essai de traitements.

MOELLE EPINIÈRE

La **moelle épinière** est la partie du système nerveux central situé à l'intérieur de la colonne vertébrale, en dessous du tronc cérébral. Elle est constituée de cellules et de fibres nerveuses (neurones et leurs prolongements) qui traitent et relaient l'information circulant entre le cerveau et les organes (muscles, peau, poumons...).

MOTONEURONE

Un **motoneurone** est une cellule nerveuse, un neurone, qui achemine les ordres de motricité (sous forme d'influx nerveux) du cerveau et de la moelle épinière vers les muscles qui effectuent le mouvement commandé. On distingue les motoneurones centraux des motoneurones périphériques. Les motoneurones centraux sont les cellules nerveuses de la motricité situées dans le système nerveux central : elles intègrent et acheminent les influx nerveux du cerveau vers la moelle épinière. Les motoneurones périphériques reçoivent l'influx



nerveux des motoneurones centraux et le transmettent aux muscles.

» Organisation de la motricité, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

MUSCLES BULBAIRES

Les **muscles bulbares** sont des muscles commandés par une région du système nerveux située dans le bulbe rachidien (entre le cerveau et la moelle épinière) : ce sont les muscles de la gorge, de la langue, des joues et des lèvres.

» Le système musculaire squelettique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

MUSCLES PROXIMAUX

Les **muscles proximaux** sont les muscles qui sont proches de l'axe du corps. Ils sont situés aux racines des membres : muscles des épaules et des bras pour les membres supérieurs, muscles des hanches et des cuisses pour les membres inférieurs.

» Le système musculaire squelettique, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

MUTATION

Une **mutation** est une modification du matériel génétique (ADN). Elle peut être spontanée ou induite par des agents extérieurs (agents dits « mutagènes » comme les radiations, certains produits toxiques...).

MYOBANK-AFM / INSTITUT DE MYOLOGIE

Myobank-AFM / Institut de Myologie est une banque de tissus pour la recherche qui a été créée par l'AFM pour recueillir et conserver des prélèvements de tissus (muscle, peau...) et les acheminer vers des équipes de recherche qui travaillent dans le domaine des maladies rares.

» ADN, cellules, tissus... des banques pour la recherche, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

[WEB http://www.institut-myologie.org/recherche/myobank/](http://www.institut-myologie.org/recherche/myobank/)

MYOLOGIE

La **myologie** est la science qui étudie le muscle, sain ou malade.

MYOPATHIES CONGENITALES

Les **myopathies congénitales** sont des maladies musculaires. Certaines se manifestent dès la naissance, d'autres plus tardivement. Il en existe de plusieurs sortes, selon le mode de transmission et l'anomalie impliquée dans l'apparition de la maladie.

[WEB www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Maladies > Myopathie congénitale

MYOPATHIES DES CEINTURES

Les **myopathies des ceintures** se manifestent par une perte progressive de la force des muscles du bassin (ceinture pelvienne) et des muscles des épaules (ceinture scapulaire). Les gènes engendrés par la maladie et leurs évolutions peuvent être très variables allant de formes caractérisées par une fatigabilité importante à des formes entraînant la perte de la marche.

[WEB www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Maladies > Myopathies des ceintures.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

[WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118](http://www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118)

MYOPATHIES INFLAMMATOIRES

Les **myopathies inflammatoires** (ou myosites idiopathiques) ont toutes en commun d'être dues à un dérèglement du système de défense de l'organisme (système immunitaire) : il s'agit de maladies dites « auto-immunes ». Elles ne sont pas d'origine génétique.

Les manifestations des myosites diffèrent selon leur type : dermatomyosite, polymyosite, myosite à inclusions, myosite de chevauchement ou myopathie nécrosante auto-immune.

[WEB www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Maladies > Myopathies inflammatoires

NEOMUTATION

Une **néomutation** est une modification d'un gène qui touche de façon isolée et pour la première fois un individu d'une famille.

NUCLEOTIDE

Un **nucléotide** est l'unité de base de la molécule d'ADN et est de 4 sortes différentes (A, T, G, C). A chaque combinaison de 3 nucléotides (**triplet** ou **trinucléotide**) sur le gène correspond un acide aminé dans la protéine.

NUSINERSEN

Le **nusinersen** (Spinraza®) a été le premier traitement de fond de l'amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1. Il s'agit d'un fragment d'ADN (oligonucléotide anti-sens), conçu pour augmenter la production de protéine SMN à partir du gène SMN2. Ce médicament s'administre tous les quatre mois sous forme d'injections dans le liquide céphalorachidien, au niveau du bas du dos (voie intrathécale).

OLIGONUCLEOTIDE ANTISENS

Un **oligonucléotide antisens** est un fragment d'ARN, généralement synthétisé en laboratoire qui se lie spécifiquement à un ARN messenger naturel (la séquence de l'oligonucléotide antisens est complémentaire de celle de l'ARN messenger). Il peut ainsi modifier l'ARN messenger (saut ou incorporation d'exon(s) en intervenant à l'étape de sa maturation (l'épissage).

ORCHIDOPEXIE

L'**orchidopexie** est une intervention chirurgicale qui consiste à fixer un testicule dans sa bourse (scrotum). Elle est effectuée pour déplacer un testicule non descendu dans les bourses (le scrotum) afin de préserver la fertilité future ou de minimiser le risque de traumatisme ou de torsion du testicule.

ORGANITES

Les **organites** constituent l'ensemble des éléments spécialisés pour une fonction particulière, délimités par une membrane et contenus dans le cytoplasme de la cellule (noyau, mitochondries, réticulum endoplasmique...)

OSTEOPOROSE

L'**ostéoporose** est une diminution progressive de la masse osseuse : pour un même volume l'os est moins dense, plus fragile (le risque de fracture est augmenté).

PHASE I

Au cours d'un essai clinique de **phase I** un médicament dont l'intérêt thérapeutique a été montré sur des modèles animaux et/ou cellulaires (essais précliniques) est administré pour la première fois à un petit groupe de volontaires sains, plus rarement à des malades, afin d'évaluer leur tolérance à la substance en fonction de la dose



(Comment le futur traitement est-il absorbé et éliminé ? Comment se fait sa répartition dans les organes ? Est-il toxique et à quelles doses ? Existe-t-il des effets secondaires ?).

➤ Essais cliniques et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre.

PHASE III

Au cours d'un essai clinique de **phase III**, un médicament, pour lequel on a déterminé lors d'essais antérieurs l'innocuité et le dosage optimum (essais de phase I et II), est administré à un grand groupe de malades, sur une longue durée, dans le but d'évaluer son efficacité thérapeutique en la comparant à celle d'un traitement de référence ou un placebo. Il permet aussi de mettre en évidence les interactions indésirables et les effets secondaires du traitement à moyen terme. Au terme de cet essai, le médicament peut obtenir une autorisation de mise sur le marché.

➤ Essais cliniques et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

PIED EQUIN

Le **pied équin** est une déformation du pied qui l'empêche de prendre appui à plat sur le sol : la plante du pied est orientée vers l'arrière (comme quand on se met sur la pointe des pieds).

PNEUMOPATHIE

Une **pneumopathie** désigne toute maladie qui affecte les poumons, quel qu'en soit la cause (infection, allergie, ...).

PNEUMOPATHIE D'INHALATION

Une **pneumopathie d'inhalation** est une affection respiratoire liée à la présence dans les voies aériennes de débris alimentaires ou de salive entraînant une infection pulmonaire.

PONCTION LOMBAIRE

Une **ponction lombaire** est un prélèvement du liquide céphalo-rachidien (LCR), qui entoure le cerveau et la moelle épinière. Elle est réalisée dans la partie basse du dos, entre deux vertèbres lombaires, avec une aiguille fine et longue. L'analyse du LCR est utile au diagnostic de différentes maladies neurologiques (méningite, hémorragie méningée...).

PRESTATION DE COMPENSATION DU HANDICAP

La **prestation de compensation du handicap** (PCH) est une prestation

en nature dont l'objet est de financer des dépenses liées au handicap, préalablement définies sur la base d'une évaluation individualisée des besoins de compensation. Elle couvre les besoins en aide humaine, en aide technique, en aménagement du logement et du véhicule ainsi que les surcoûts liés au transport, les charges exceptionnelles ou spécifiques et les besoins en aide animale.

➤ Demande de prestation de compensation : où et comment être acteur ?, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

[WEB | www.service-public.fr/](http://www.service-public.fr/) > Social Santé > Handicap > Prestation de compensation du handicap.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

[WEB | www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118](http://www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118)

PREVALENCE

La **prévalence** est une estimation statistique du nombre de personnes atteintes par une maladie dans une population donnée, correspondant au nombre total d'enfants ou adultes concernés à un moment et sur un territoire donnés.

PRISE EN CHARGE ORTHOPÉDIQUE

La **prise en charge orthopédique** traite des affections de l'appareil locomoteur et de la colonne vertébrale. Indissociable de la prise en charge globale (respiratoire, cardiaque, nutritionnelle, psychologique...), elle vise à empêcher ou retarder l'apparition et le développement des conséquences du manque de mouvement sur les os, les articulations et les différents groupes musculaires.

La prise en charge orthopédique utilise différentes techniques complémentaires : la kinésithérapie pour masser et mobiliser, l'appareillage pour maintenir et soutenir le corps en bonne position, la chirurgie en complément de la kinésithérapie et de l'appareillage

pour corriger et arrêter l'évolution de déformations orthopédiques.

➤ Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

PROCREATION MEDICALEMENT ASSISTEE

La **procréation médicalement assistée** (PMA) ou assistance médicale à la procréation (AMP) regroupe différentes méthodes comme la fécondation in vitro (FIV), l'insémination artificielle ou le don de gamètes. Utilisée le plus souvent en cas de difficultés pour avoir un bébé, son objectif est de permettre la fusion d'un ovule et d'un spermatozoïde (fécondation) afin de débiter une grossesse.

PROJET D'ACCUEIL INDIVIDUALISE

Le **Projet d'accueil individualisé** (PAI) et le **Projet personnalisé de scolarisation** (PPS) sont des dispositifs qui permettent d'organiser la scolarité des élèves qui ont des besoins spécifiques.

➤ Scolarité et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

[WEB | www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Maladies > Vos questions de la vie quotidienne > Scolarité

PROJET PERSONNALISE DE SCOLARISATION

Le **Projet personnalisé de scolarisation** (PPS) et le **Projet d'accueil individualisé** (PAI) sont des dispositifs qui permettent d'organiser la scolarité des élèves qui ont des besoins spécifiques.

➤ Scolarité et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

[WEB | www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr) > Maladies > Vos questions de la vie quotidienne > Scolarité

PROTEINE

Chaque **protéine** a un (ou plusieurs) rôle(s) précis dans l'organisme. Leurs fonctions sont très variées : elles participent aux réactions chimiques essentielles à la vie, permettent la communication de « messages » à travers l'organisme, constituent l'architecture des tissus et organes, participent à la défense contre les maladies... Elles sont constituées d'un assemblage d'acides aminés.

PROTOCOLE DE SOINS

Le **protocole de soins** définit les soins et les traitements pris en charge à 100% par la Caisse d'Assurance Maladie pour le suivi d'une affection longue durée. Il précise quels sont les



professionnels de santé impliqués, qui peuvent donc être consultés directement sans passer par le médecin traitant.

PSEUDO-DOMINANCE

La **pseudo-dominance** est une situation où une maladie génétique récessive semble être transmise sur le mode dominant : il y a des personnes atteintes à chaque génération dans une même famille, (ce qui évoque le mode de transmission dominant). Cette situation peut se produire en cas de consanguinité, ou lorsque l'anomalie génétique est particulièrement fréquente.

RACINE D'UN MEMBRE

La **racine d'un membre** est la partie par laquelle il est rattaché au tronc. C'est la partie proximale du membre par opposition à son extrémité distale. La région de l'épaule constitue ainsi la racine de membre supérieur, celle de la hanche est la racine du membre inférieur.

RECESSIF(VE)

Une maladie héréditaire est dite **récessive** lorsque les deux copies du gène de la personne malade - celle reçue de son père et celle reçue de sa mère - sont touchées par une anomalie génétique. La maladie, conséquence de l'anomalie génétique, ne se manifeste, dans ce cas-là, que lorsque les deux copies du gène sont altérées.

»» Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

REFLEXE OSTÉOTENDINEUX

Un **réflexe ostéotendineux** est une contraction involontaire d'un muscle causée par la percussion directe de son tendon (rotulien par exemple).

REFLUX GASTRO-OESOPHAGIEN

Le **reflux gastro-oesophagien** est la remontée du contenu acide de l'estomac vers le tube digestif (l'oesophage), ce qui entraîne des symptômes comme les brûlures d'estomac. S'il est fréquent, il risque d'endommager l'oesophage.

REGISTRES DE PATIENTS

Les **registres de patients** sont des recueils, centralisés et exhaustifs pour une région géographique, de données médicales concernant des personnes atteintes par une même maladie. Ces données sont fournies, avec l'autorisation de celles-ci dans le respect du secret professionnel, par

les médecins qui les suivent. Les registres permettent de mieux connaître l'évolution et la répartition de la maladie et d'en améliorer la prise en charge.

RESPIRATION PARADOXALE

La **respiration** est dite **paradoxale**, lorsque, à l'inspiration, le ventre se gonfle au lieu de se creuser et le thorax se creuse anormalement au lieu de se soulever.

RETRACTION MUSCULAIRE OU MUSCULO-TENDINEUSE

Une **rétraction musculaire** ou **musculo-tendineuse** est le raccourcissement d'un muscle. En devenant plus court, le muscle rétracté limite le jeu des articulations adjacentes.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

[WEB | www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118](http://www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118)

SCANNER

Le **scanner** ou tomographie par ordinateur est une technique d'imagerie médicale qui permet d'obtenir des images en coupe de l'intérieur du corps. Au cours de cet examen indolore et rapide, un large anneau émettant des rayons X tourne autour de la personne qui est allongée, sans bouger, sur une table d'examen.

»» Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

SCINTIGRAPHIE CARDIAQUE

La **scintigraphie cardiaque** est un examen qui consiste à injecter dans une veine (en général du pli du coude) un produit radio-pharmaceutique que l'on peut voir et filmer grâce à une caméra d'un type particulier (caméra à scintillation ou gammacamera). L'enregistrement d'images à intervalles réguliers permet de suivre la diffusion du produit dans le système cardio-circulatoire. Les images obtenues

montrent la qualité d'irrigation et de fonctionnement du cœur.

SCOLIOSE

La **scoliose** est une déformation de la colonne vertébrale, qui se vrille et se courbe en forme d'S ou de C.

SONDE NASO-GASTRIQUE

Une **sonde naso-gastrique** est un tube souple très fin introduit par une narine jusque dans l'estomac. Elle est utilisée pour apporter une alimentation liquide enrichie ou des médicaments directement dans l'estomac.

STATUT DE TRAVAILLEUR HANDICAPÉ

Le **statut de travailleur handicapé** est la reconnaissance administrative d'une situation de handicap dans le cadre de la vie professionnelle. Il permet de mettre en place des solutions techniques ou organisationnelles pour adapter les conditions de travail aux capacités de la personne.

»» Emploi et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon

SUPPLÉMENTS NUTRITIONNELS

Les **suppléments nutritionnels** sont pris en complément de l'alimentation habituelle afin d'améliorer les apports d'un régime alimentaire insuffisant. Ils se présentent sous forme de gélules, de poudre ou de liquide et sont concentrés en nutriments.

SYMPTOMATIQUE

Un traitement **symptomatique** traite le symptôme et non la cause du symptôme, par exemple, il soulage une douleur mais ne permet pas de supprimer la cause de cette douleur.

SYMPTÔME

Un **symptôme** est un trouble ressenti par une personne malade et qui constitue une des manifestations de la maladie. L'ensemble des symptômes décrits par la personne malade permet d'orienter le médecin vers un diagnostic.

SYNDROME D'IMMOBILITÉ FŒTALE

Lorsque pendant la grossesse, le fœtus ne bouge pas suffisamment ou correctement, on parle de **syndrome d'immobilité fœtale**. Il y a de nombreuses causes possibles (maladie génétique, intoxication...).

**TENOTOMIE**

La **ténotomie** est une intervention chirurgicale qui consiste à sectionner ou à allonger un tendon devenu trop court afin de redonner de la souplesse de mouvement ou de réaligner un membre ou un segment de membre.

TEST GENETIQUE

Un **test génétique** analyse des caractéristiques génétiques d'une personne généralement à partir d'un échantillon de sang. Il permet de détecter la présence, l'absence ou la modification d'un gène particulier, d'une petite séquence localisée d'ADN ou d'un chromosome. Il ne peut être pratiqué qu'avec l'accord de celui ou celle qui s'y soumet.

➤ Conseil génétique et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

TESTING MUSCULAIRE MANUEL

Le **testing musculaire manuel** est une méthode d'évaluation manuelle de la force de chaque groupe musculaire : la contraction du muscle dont on mesure la force se fait contre la résistance exercée par la main de l'examineur. La mesure est exprimée sur une échelle graduée de 0 (pas de force) à 5 (force musculaire normale).

TESTING MUSCULAIRE QUANTIFIÉ

Le **testing musculaire quantifié** est une méthode de mesure de la force musculaire développée par tel ou tel groupe musculaire lors de contractions réalisées contre une résistance constituée par l'appareil de mesure.

Cette mesure se fait soit grâce à des petits dispositifs tels que ceux utilisés pour mesurer la force de la pince « pouce-index » ou la force de préhension de la main (« grip test »), soit grâce à un dynamomètre tenu par l'examineur, ou encore par un capteur de force de type jauge de contrainte (appareils QMT pour quantified muscle testing).

Les dynamomètres isocinétiques sont des appareils plus complexes et plus coûteux (Biodex®, Cybex®, Kincom®, Lido®...), qui permettent de mesurer des efforts musculaires de faible intensité.

THERAPIE GENIQUE

À ses débuts, la thérapie génique consistait uniquement à remplacer un gène défectueux en apportant à l'organisme le gène normal. Depuis, les techniques de thérapie génique se sont développées : en font

partie toutes les techniques qui introduisent dans l'organisme du matériel génétique sous forme d'ADN ou d'ARN (gène médicament, oligonucléotides antisens...) à des fins thérapeutiques.

WEB <https://www.inserm.fr> > Information en santé > Dossiers d'information > Thérapie génique

THORAX EN CARENE (OU THORAX EN BRECHET)

Le **thorax en carène**, ou **thorax en bréchet**, est une déformation du thorax dans laquelle l'os plat situé en avant du thorax et sur lequel viennent s'articuler les côtes, le sternum, avance de façon exagérée.

Les Repères Savoir & Comprendre.

Destinés aux personnes atteintes de maladies neuromusculaires et à leurs familles, ces documents publiés par l'AFM-Téléthon traitent de sujets scientifiques, médicaux, psychologiques ou sociaux.

Ils sont téléchargeables sur le site internet de l'AFM-Téléthon.

WEB www.afm-telethon.fr/reperes-savoir-comprendre-1118

TOUX ASSISTEE

Les techniques d'aide à la toux - **toux assistée** - permettent de dégager les voies aériennes supérieures (trachée) lorsque la faiblesse des muscles respiratoires ne permet plus de tousser efficacement seul(e). Pratiquée régulièrement (en cas de gêne respiratoire) par l'entourage de la personne malade, la toux assistée diminue le risque d'encombrement bronchique.

➤ Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

TRACHEOTOMIE

La trachéotomie est un orifice créé chirurgicalement à la partie basse du cou. On y place un petit tube (la canule de trachéotomie) pour faire entrer de l'air directement dans les poumons par la trachée, sans passer par les voies aériennes supérieures (nez, gorge, arrière gorge)

➤ Trachéotomie et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

TRANSIT

Le **transit** intestinal est la progression des aliments dans les intestins.

TRANSLATIONNELLE

La **recherche translationnelle** est un mode d'organisation de la recherche qui vise à mettre en œuvre le plus efficacement possible les découvertes les plus récentes dans la prise en charge des patients. Elle nécessite une collaboration renforcée entre les chercheurs en recherche fondamentale (biologie, génétique, ...), les cliniciens qui organisent le suivi des patients et les professionnels de l'industrie pharmaceutique.

TRAVAIL ACTIF

Le **travail actif** (éventuellement aidé de façon manuelle, avec un appareil ou en balnéothérapie) participe à l'entretien articulaire et au maintien de la force musculaire.

TRONC CEREBRAL

Le **tronc cérébral** est la partie du système nerveux central situé entre le cerveau et la moelle épinière. Il est constitué par le mésencéphale, la protubérance et le bulbe rachidien. Il assure, notamment, l'innervation de la tête (noyaux moteurs associés aux nerfs crâniens). C'est aussi dans le tronc cérébral que se situent les centres nerveux qui contrôlent les comportements automatiques nécessaires à la survie (respiration, rythme cardiaque, ...).

VECTEUR

Un **vecteur** est un système permettant le transfert de gènes médicaments dans les cellules d'un organisme. Pour avoir un effet, un gène médicament doit accéder au noyau de la cellule, où est situé l'ADN. Il faut donc que le gène médicament traverse plusieurs barrières biologiques pour accéder d'abord à la cellule (en traversant les vaisseaux, les tissus conjonctifs), puis à l'intérieur de la cellule (en traversant la membrane plasmique délimitant la cellule) et enfin au noyau (en traversant la membrane nucléaire). Pour ce faire, le gène médicament est introduit dans un vecteur qui lui facilite le franchissement de toutes ces barrières. Le vecteur peut-être soit viral, soit non viral (plasmides, vecteurs lipidiques ...).



VENTILATION ASSISTEE

La **ventilation assistée** consiste à aider ou à se substituer, par un appareil de ventilation (appelé ventilateur), la fonction des muscles respiratoires défaillante.

Deux modes de ventilation assistée sont possibles :

- la **ventilation non invasive** : un masque ou une pipette buccale relie la personne au respirateur,
- la ventilation par **trachéotomie** : la personne est reliée au ventilateur par une canule de trachéotomie qui

pénètre dans la trachée à la base du cou.

- Ventilation non invasive et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.
- Trachéotomie et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.
- Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

VITESSE DE CONDUCTION NERVEUSE

La **vitesse de conduction nerveuse** est la vitesse à laquelle un nerf transmet l'influx nerveux (vitesse de conduction motrice pour les nerfs moteurs, vitesse de conduction sensitive pour les nerfs de la sensibilité). Elle est mesurée entre deux points par lors d'études électrophysiologiques du nerf et/ou du muscle.

- Diagnostic des maladies neuromusculaires, Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon.

Table des matières

RÉDACTION

• Myoinfo, Département d'information sur les maladies neuromusculaires de l'AFM-Téléthon (Évry).

REMERCIEMENTS

Nous remercions pour leur contribution à ce document :

- C Duguet (Affaires publiques, AFM-Téléthon).
- E Dupitier (ergothérapeute, AFM-Téléthon).
- N Eymard (juriste, AFM-Téléthon).
- E. Lagrue (neuropédiatre, CHU Gatiens de Clocheville, Tours).
- C Réveillère (psychologue, AFM-Téléthon).
- JA Urtizbera (médecine physique et de réadaptation, Hôpital marin, Hendave).

Qu'est-ce que l'amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1* ? 3

Quatre types d'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1* 3

L'amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1* est-elle fréquente ? 6

Un nombre encore imprécis 6

Moins de 3% de la population porte l'anomalie impliquée 6

La consanguinité augmente le risque 7

À quoi l'amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1* est-elle due ? 8

Rôle de la protéine SMN 9

La faiblesse des muscles entraîne l'apparition de rétractions musculaires. . 10

Comment évolue l'amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1* ? 11

Un rythme évolutif différent d'une personne à l'autre 11

Un pronostic initial à confirmer par l'évolution 11

Évolution de l'amyotrophie spinale proximale de type I 12

Évolution de l'amyotrophie spinale proximale de type II 12

Évolution de l'amyotrophie spinale proximale de type III 13

Évolution de l'amyotrophie spinale proximale de type IV 14

Comment l'amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1* se transmet-elle ? 15

La transmission autosomique récessive 15

Une génétique parfois plus complexe 17

Risque pour la descendance 17

Évaluer le risque de transmission 18

Dans quelles circonstances fait-on le diagnostic d'amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1* ? 19

Chez un nourrisson ou un jeune enfant 19

Chez l'enfant ou l'adolescent 19

Chez un adulte 20

Avant tout symptôme 20

Comment affirme-t-on le diagnostic d'amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1* ? 21

Parfois des examens d'orientation 22

Un examen diagnostique 23

Parfois, le diagnostic d'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1* est difficile à établir 24

Deux traitements de fond innovants pour l'amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1* 25

Le nusinersen (ou Spinraza[®]) 25

L'AVXS-101 (onasemnogene abeparvovec-xioi ou Zolgensma[®]) 29

D'autres médicaments à l'essai 31



Les traitements symptomatiques de l'amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1 32

Entretenir la musculature.....	33
Une prise en charge orthopédique précoce et régulière entretient souplesse et amplitude des articulations	38
Prise en charge respiratoire	46
Prise en charge cardiaque	54
Prise en charge digestive.....	55
Prise en charge nutritionnelle.....	61
Prise en charge des troubles circulatoires	65
Prise en charge des difficultés urinaires	66
Prise en charge des troubles endocriniens.....	68
Prise en charge de la déminéralisation osseuse.....	68
Prise en charge de la douleur	70
Y a-t-il des précautions particulières à prendre ?.....	72
Dans la vie quotidienne.....	74
En cas de projet de grossesse.....	74

Améliorer son autonomie dans son environnement..... 76

Des matériels adaptés aux besoins.....	76
Accepter une aide technique ne va pas toujours de soi	78
Les aides humaines sont souvent indispensables pour certains gestes de la vie quotidienne.....	79
L'aide animalière	79
La conduite automobile	80

Faire face au(x) stress et au retentissement émotionnel que l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 est susceptible de provoquer..... 82

Au moment du diagnostic.....	83
Dans l'enfance	84
A l'adolescence.....	85
L'entourage peut aussi bénéficier d'un soutien psychologique	85
Se ressourcer	86

Conseil génétique 88

La consultation de conseil génétique	88
Le diagnostic prénatal.....	89
Le diagnostic préimplantatoire	90
Diagnostic pré-symptomatique ou prédictif.....	91

Où consulter, quand et comment ?..... 93

Un réseau de spécialistes.....	93
Une surveillance régulière	95
Des contacts experts pour les professionnels de santé de proximité.....	95
Une carte personnelle d'urgence	95

Des dispositions réglementaires pour réduire les situations de handicap en lien avec l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 97

Où se renseigner ?.....	97
Remboursement des soins médicaux	97
La MDPH centralise les demandes de compensation du handicap.....	99
Scolarité	101

Des mesures pour favoriser l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap.....	103
Comment est organisée la recherche dans l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 ?.....	107
Comment participer à la recherche clinique ?	108
Un peu d'histoire	110
L'origine génétique élucidée.....	110
Un premier médicament.....	110
La première thérapie génique dans une maladie neuromusculaire	111
D'autres développements en cours.....	111
Pour en savoir plus	112
Avancées dans les amyotrophies spinales proximales	112
Repères Savoir & Comprendre.....	112
Numéros de téléphone utiles	113
Sites internet.....	113
Glossaire	114