

L'amyotrophie spinale proximale

Amyotrophie spinale infantile
Amyotrophie spinale de l'adulte

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur l'amyotrophie spinale proximale. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Que sont les amyotrophies spinales proximales ?

Les amyotrophies spinales proximales (ou amyotrophies spinales antérieures, ASA) sont un groupe de maladies héréditaires qui se caractérisent par une faiblesse musculaire liée à une paralysie plus ou moins importante, et par une fonte ou « atrophie » des muscles de la racine des membres, c'est-à-dire des hanches, des épaules (muscles dits « proximaux »), ainsi que des muscles du tronc.

Ces affections sont dues à la dégénérescence des cellules nerveuses qui stimulent et commandent ces muscles (les motoneurons). Elles n'affectent en aucun cas les fonctions intellectuelles.

Parmi les amyotrophies spinales proximales, on distingue quatre types (deux types infantiles, un type juvénile et un type de l'adulte) :

- le **type I**, appelé maladie de Werdnig-Hoffmann ou amyotrophie spinale infantile sévère, apparaissant avant l'âge de 6 mois et caractérisé par l'absence d'acquisition de la station assise. Il existe des sous-types d'ASA de type I de sévérité variable ;
- le **type II**, ou amyotrophie spinale infantile intermédiaire, survenant à l'âge de 6 à 18 mois et caractérisé par l'absence d'acquisition de la marche ;
- le **type III**, aussi appelé amyotrophie spinale juvénile ou maladie de Kugelberg-Welander, survenant après l'âge d'acquisition de la marche (après 18 mois - 2 ans) ;
- le **type IV** ou amyotrophie spinale adulte, se manifestant à l'âge adulte.

Il s'agit de diverses formes de la même maladie, présentant des différences considérables du point de vue de l'âge d'apparition, de la gravité des symptômes et du pronostic. Les trois premiers types sont regroupés sous le terme amyotrophies spinales infantiles (ASI), alors que le terme amyotrophie spinale antérieure (ASA) fait référence à l'ensemble des quatre types. Le terme anglo-saxon SMA (pour « *spinal muscular atrophy* ») est également utilisé.

● **Combien de personnes sont atteintes de ces maladies ? Sont-elles présentes partout ?**

On estime le nombre de personnes atteintes d'amyotrophie spinale infantile (ASI de type I, II ou III) à une sur 6 000 à 10 000 naissances. L'amyotrophie spinale débutant à l'âge adulte est plus rare, elle concerne 1 personne sur 300 000 environ. Il y a en France environ 120 nouveaux cas d'amyotrophie spinale par an, et au total environ 2 500 malades, tous types confondus.

● **Qui peut en être atteint ?**

L'amyotrophie spinale peut se déclarer à tous les âges, même si elle apparaît plus souvent dans l'enfance qu'à l'âge adulte. Elle touche aussi bien les filles que les garçons.

● **A quoi est-elle due ? Comment expliquer les symptômes ?**

L'amyotrophie spinale est une maladie génétique, c'est-à-dire qu'elle est due à l'altération (mutation) ou à l'absence (délétion) d'un gène. Il s'agit du gène nommé *SMN1*. En fait, ce gène défectueux ou absent n'est pas capable de donner les bonnes informations pour produire une protéine appelée SMN (protéine de « survie du motoneurone »). La protéine SMN est par conséquent déficiente, et le bon fonctionnement des motoneurones, ou neurones moteurs, est alors impossible. Les motoneurones sont des cellules nerveuses transmettant les ordres de mouvement entre la moelle épinière et les muscles qui vont effectuer le mouvement commandé. Sans la protéine SMN, les motoneurones permettant de « donner des ordres » aux muscles sont lésés et meurent. Les muscles en question deviennent inactifs, s'affaiblissent et s'atrophient.

Il semblerait que certaines formes d'ASA soient moins sévères et se déclarent plus tard que d'autres lorsqu'une petite quantité de protéine SMN fonctionnelle est produite par l'intermédiaire d'un second gène, le gène *SMN2*. Celui-ci est en quelque sorte une « copie de secours » de *SMN1*, et il peut « compenser » l'absence ou l'altération du gène *SMN1*. En fonction de cette compensation plus ou moins efficace, la maladie sera plus ou moins sévère.

● **Est-elle contagieuse ?**

Non, l'amyotrophie spinale n'est pas contagieuse.

● **Quelles en sont les manifestations ? Quelles sont les évolutions possibles ?**

Les quatre types d'amyotrophie spinale proximale se caractérisent par une faiblesse musculaire de sévérité très variable, touchant principalement les membres inférieurs, comme expliqué ci-dessous. Dans certains cas, on peut également observer une perte de réflexes et un tremblement des mains et des doigts.

Etant donné que, chez l'enfant, le développement du squelette repose en partie sur un fonctionnement normal des muscles, une déviation et une torsion de la colonne vertébrale (scoliose) ainsi que des rétractions musculaires et des contractions articulaires finissent par survenir. En revanche, les muscles des organes (contrôle de la vessie par exemple) ne sont pas touchés, mais une constipation importante est souvent présente. De même, un reflux gastro-oesophagien est fréquemment observé. Il s'agit du retour dans l'œsophage

du contenu acide de l'estomac, qui entraîne, après les repas, des brûlures avec parfois des régurgitations acides et qui peut nécessiter un traitement.

Par ailleurs, aucune forme d'ASA n'altère l'intelligence ou la sensibilité (à la chaleur, à la douleur, au toucher, etc.). Certaines observations tendent à montrer que les personnes atteintes d'ASA sont exceptionnellement sociables et communicatives.

L'évolution des amyotrophies spinales proximales est variable : généralement, plus le début est précoce (dès la naissance ou au cours des premiers mois de la vie, gênant le développement de l'enfant), plus le pronostic est sévère.

Il est toutefois nécessaire de rappeler que chaque cas est particulier et qu'il est impossible de prévoir précisément l'évolution à long terme de la maladie, du moins au début, lors du diagnostic.

- **L'amyotrophie spinale de type I (ou maladie de Werdnig-Hoffmann)**

Ce type représente environ 35 % de la totalité des cas d'amyotrophie spinale. Les premiers symptômes de l'ASI de type I se manifestent avant l'âge de 6 mois, et dans la majorité des cas avant 3 mois. Il arrive parfois que les mères remarquent une diminution des mouvements du fœtus dans les derniers mois de la grossesse.

Les bébés atteints ont une grande faiblesse musculaire (hypotonie) se traduisant par un faible maintien de la tête, des mouvements de jambes peu vigoureux et des gestes lents. Dans certains cas sévères, les bébés sont quasiment immobiles dès la naissance, à l'exception de petits mouvements des mains, des pieds et des yeux. Les pleurs sont également faibles.

En fait, l'atteinte musculaire commence par la racine des membres (hanches et épaules) pour s'étendre jusqu'aux extrémités (pieds et mains). Les muscles se rétractent et fixent les articulations, ce qui entraîne une attitude demi-fléchie des genoux et des coudes ou une rotation anormale des pieds (tournés vers l'intérieur). Couché, le bébé a donc une position particulière.

Plus tard, téter ou avaler peut parfois être difficile pour ces bébés : la succion est faible et l'effort de mastication entraîne une fatigue importante, rendant l'alimentation normale difficile, voire impossible.

L'atteinte des muscles du système respiratoire entraîne une toux faible et inefficace, et réduit la capacité à se défendre contre les infections respiratoires.

Ces difficultés respiratoires sont généralement à l'origine d'un mauvais pronostic vital : au moment du diagnostic, les médecins informent les parents que l'espérance de vie de leur enfant sera probablement très courte. Si c'est malheureusement le cas pour la majorité d'entre eux, en raison d'une aggravation de la maladie dans la première année de vie, il y a aussi des enfants dont l'état reste stable, voire s'améliore, si la prise en charge respiratoire est adéquate. Ainsi, il y a des enfants plus âgés et même des adultes atteints de cette forme d'ASA : on ne peut donc pas prédire avec certitude, au début de la maladie, quelle sera son évolution.

- **L'amyotrophie spinale de type II**

Ce type représente 45 % des ASI, c'est le plus courant. Les symptômes de l'ASI de type II, ou amyotrophie spinale infantile intermédiaire, surviennent entre les âges de 6 et 18 mois, et dans la majorité des cas vers 15 mois. Le degré d'atteinte est très variable selon les enfants.

De manière générale, les enfants perdent les fonctions acquises (station assise et rarement

marche), mais ils restent capables de tenir leur tête et de se servir de leurs mains.

Ils présentent une faiblesse musculaire touchant surtout les muscles des jambes et du tronc. Ces muscles s'amincissent progressivement. Dans la plupart des cas, il n'y a pas de difficultés pour avaler ni téter. Quant à la respiration, elle peut être plus ou moins altérée.

Les enfants peuvent généralement tenir assis (du moins au début et souvent à l'aide d'un appui) mais se mettre à quatre pattes ou se relever devient impossible pour la plupart d'entre eux. Ils peuvent parfois se tenir debout avec un appui, mais n'acquièrent généralement pas la capacité de marcher seul.

Au fur et à mesure que ces enfants grandissent et prennent du poids, leurs capacités motrices diminuent, une scoliose apparaît, nécessitant le port d'un corset afin de limiter l'évolution de cette scoliose.

En raison de la fragilité de leurs os, ces enfants peuvent présenter des fractures lors de traumatismes bénins.

La maladie évolue lentement, régulièrement ou au contraire par paliers. L'espérance de vie de ces enfants peut être normale si les troubles respiratoires sont bien pris en charge et bien contrôlés. En effet, ces enfants sont particulièrement sensibles aux maladies respiratoires (comme la bronchite et la pneumonie), et un suivi respiratoire régulier doit être mis en place tout au long de la vie afin de préserver le pronostic vital.

- **L'amyotrophie spinale de type III (maladie de Kugelberg-Welander ou de Wohlfahrt-Kugelberg-Welander)**

L'ASI de type III (environ 8 % des cas d'amyotrophie spinale) est dite juvénile parce que les premiers signes sont observés après l'acquisition de la marche (à partir de l'âge de 2 ans), et parfois même au moment de l'adolescence.

Les enfants ou les adolescents atteints ressentent un affaiblissement musculaire plus ou moins symétrique d'abord dans les muscles des hanches et des jambes, puis dans ceux des épaules et des bras. Les jambes sont toujours plus sévèrement atteintes que les bras. Le réflexe rotulien (mouvement réflexe du genou lorsqu'on le tape avec un petit marteau spécial) est absent. Il est fréquent que les malades se plaignent d'un léger tremblement des doigts.

Les personnes malades éprouvent des difficultés plus ou moins gênantes à marcher, courir, monter les escaliers, se lever lorsqu'ils sont assis par terre... En général, même si leur démarche est un peu modifiée, les personnes atteintes d'ASI de type III continuent à marcher pendant de nombreuses années. Certains patients seront néanmoins contraints de se déplacer en fauteuil roulant vers l'âge de 40 ans, parfois avant. Dans la plupart des cas, il n'y a pas d'atteinte respiratoire et l'espérance de vie n'est souvent pas affectée. Cependant, il est important que l'enfant soit bien pris en charge car la maladie entraîne des déformations de la colonne vertébrale pouvant gêner la respiration. Le suivi respiratoire doit être régulier tout au long de la vie.

- **L'amyotrophie spinale de type IV**

L'ASA de type IV se déclare à l'âge adulte, en général après 30 ans.

Les muscles des cuisses et des bras s'affaiblissent peu à peu. Les symptômes sont proches de ceux de l'ASI de type III (marche et course dandinante, maladresse), mais sont atténués. La maladie progresse très lentement, et la plupart des patients restent capables de marcher toute leur vie. Des tremblements des mains et de la langue (fasciculations) peuvent survenir.

Dans certains cas rares, il peut y avoir une atteinte respiratoire, bien maîtrisée médicalement.

Cette forme d'ASA ne modifie pas l'espérance de vie.

Le diagnostic

● Comment fait-on le diagnostic de cette maladie?

Si le médecin soupçonne une ASA lors d'un examen clinique classique (en fonction des symptômes et des éventuels antécédents familiaux), il peut confirmer le diagnostic grâce à un test génétique effectué à partir d'une simple prise de sang ou de salive. Le test va permettre de mettre en évidence l'anomalie ou l'absence du gène *SMN1* à l'origine de la maladie, et ce dans la quasi totalité des cas (98,6 %). Les résultats sont en général disponibles au bout d'un mois. Si le test génétique permet d'identifier avec certitude la maladie, il ne peut cependant pas prédire le degré de gravité de l'affection : le type d'ASA sera déterminé selon l'âge de la personne au début de la maladie, mais surtout selon l'importance de sa faiblesse musculaire et selon les facultés qu'elle aura acquises ou non (relever la tête, tenir assise, marcher).

● Quels sont les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ?

Puisque le test génétique permet d'établir le diagnostic de l'ASA, les autres examens ne sont pratiquement jamais nécessaires. Cela étant, une électromyographie (EMG) peut permettre d'évaluer l'activité des muscles, grâce à de petites aiguilles mesurant le courant électrique qui accompagne normalement l'activité musculaire.

Par ailleurs, une biopsie musculaire peut être effectuée dans les cas où le résultat du test génétique est négatif et que les médecins soupçonnent malgré tout la présence d'une ASA. La biopsie est le prélèvement sous anesthésie d'un petit fragment de muscle qui est ensuite analysé pour mettre en évidence la dégradation des muscles, conséquence directe de la dégénérescence des nerfs moteurs qui les commandent (dénervation).

● Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?

Tout d'abord, en raison du chevauchement des âges théoriques d'apparition de chaque type d'ASA, il n'est pas toujours évident de faire la distinction entre un type I et un type II, ou un type II et un type III. C'est surtout l'évaluation des capacités acquises par l'enfant (tenue de tête, position assise, marche) qui permet de faire la différence.

De manière générale, l'ASI peut être confondue avec les autres maladies neuromusculaires des nourrissons et des enfants qui présentent les mêmes symptômes (amyotrophies spinales distales ou atypiques, myopathies congénitales...).

Les ASA de type III et IV peuvent elles aussi être confondues, à l'adolescence ou à l'âge adulte, avec d'autres maladies se traduisant par une faiblesse musculaire progressive. Parmi ces maladies, on trouve notamment les dystrophies musculaires et d'autres formes d'amyotrophies spinales (amyotrophie spino-bulbaire liée à l'X ou syndrome de Kennedy, amyotrophie spinale scapulo-péronière).

De manière générale, les tests génétiques et l'analyse de l'électromyogramme doivent permettre au médecin de faire la différence.

● Peut-on dépister cette maladie avant qu'elle ne se déclare?

Non, sauf si l'on connaît les mutations du gène (par exemple lorsqu'un des frères et sœurs est atteint et que l'analyse génétique a identifié la mutation).

Les aspects génétiques

● Quels sont les risques de transmission aux enfants?

L'amyotrophie spinale est une maladie génétique héréditaire due à un défaut du gène *SMN1*. La transmission de l'amyotrophie spinale se fait de façon autosomique récessive, ce qui signifie que les parents ne sont pas malades, mais qu'ils sont tous les deux porteurs d'un exemplaire défectueux du gène *SMN1* (figure 1). En effet, chaque individu possède deux exemplaires de chaque gène, l'un provenant du père, l'autre de la mère. Seuls les enfants ayant reçu le gène défectueux (muté) à la fois de leur père et de leur mère sont atteints.

Dans ce cas, la probabilité pour un couple ayant déjà donné naissance à un enfant malade d'avoir un autre enfant atteint d'amyotrophie spinale est de 1 sur 4 à chaque nouvelle grossesse.

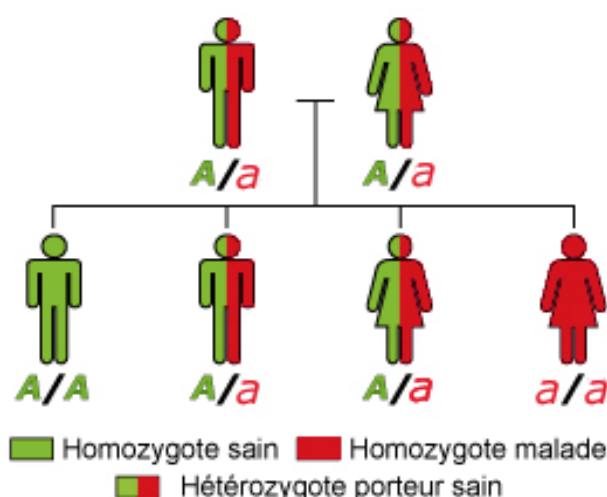


Figure 1

Les deux parents portent le gène *SMN1* muté (« a »), mais ils ne sont pas malades (on dit qu'ils sont hétérozygotes).

L'enfant *a/a* a reçu les deux gènes mutés de son père et de sa mère : il est atteint de l'amyotrophie spinale (on dit qu'il est homozygote).

Les enfants *A/a* portent un gène sain (« A ») et un gène malade (« a »), ils sont hétérozygotes : ils ne développeront pas la maladie, mais risquent de transmettre le gène muté comme leurs parents.

L'enfant *A/A* n'a hérité d'aucun gène muté, ni celui de sa mère ni celui de son père : il n'est pas malade et ne risque pas de transmettre la maladie.

Orphaschool. Transmission des maladies génétiques (<http://www.orpha.net/orphaschool/elearn1.htm>)

Dans 2 % des cas cependant, la maladie est due à la survenue par hasard d'une mutation du gène *SMN1* (mutation *de novo*) chez l'enfant atteint. Dans ces cas, la maladie n'est pas transmise par les parents, et ceux-ci ont un risque semblable à celui de la population gé-

nérale de donner naissance à un autre enfant atteint.

● Peut-on faire un diagnostic prénatal ?

Si le couple a déjà eu un enfant atteint d'ASA (et que la mutation responsable a été identifiée), il est possible de réaliser un diagnostic prénatal pour les grossesses ultérieures. Le but du diagnostic prénatal est de déterminer au cours de la grossesse si l'enfant à naître est atteint ou non de la maladie. Il consiste à rechercher l'anomalie génétique (mutation ou délétion du gène *SMN1* chez le fœtus), à l'aide d'une amniocentèse ou d'un prélèvement des villosités chorales.

L'amniocentèse permet d'examiner les cellules flottant dans le liquide entourant le fœtus (liquide amniotique) afin de rechercher l'anomalie génétique à l'origine de la maladie. Le prélèvement de liquide se fait à l'aide d'une seringue à travers la paroi abdominale. Cet examen est proposé vers la 15^e semaine de grossesse.

Le prélèvement des villosités chorales a l'avantage de se pratiquer plus tôt au cours de la grossesse : il consiste à prélever une très petite quantité de tissu à l'origine du placenta (le trophoblaste) à l'extérieur de l'enveloppe où le fœtus se développe. Le test est généralement réalisé vers la 11^e semaine de grossesse.

Ces examens entraînent un risque faible de fausse couche, différent selon le choix de la technique de prélèvement, qu'il convient de discuter en consultation de génétique au préalable. Le résultat est connu en une ou deux semaines, et s'il s'avère que le fœtus est atteint de la maladie, les parents qui le souhaitent peuvent demander une interruption de grossesse (interruption médicale de grossesse ou IMG).

Il est également possible de réaliser un diagnostic préimplantatoire (DPI). C'est une technique complexe nécessitant dans un premier temps une fécondation *in vitro*. Sur les embryons âgés de trois jours ainsi obtenus, deux cellules sont prélevées, sur lesquelles on recherche l'anomalie génétique. Le DPI permet ainsi d'implanter des embryons indemnes de la maladie dans l'utérus maternel. Cette technique, non dénuée d'échecs, a cependant l'avantage d'éviter l'interruption médicale de grossesse au cas où le fœtus s'avérerait atteint.

● Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ?

Le diagnostic d'un cas d'amyotrophie spinale dans une famille peut mener à la recherche d'une mutation du gène *SMN1* chez les autres membres adultes de la famille ayant donné leur consentement (enquête familiale). Une consultation dans un centre de génétique médicale permettra une évaluation précise du risque, fondée sur une étude génétique familiale et un éventuel dépistage du gène muté (possible depuis 2000). Dans le cas où une personne s'avère porteuse de la mutation, elle sait qu'elle a un risque de transmettre la maladie à ses enfants si son conjoint est également porteur d'une mutation dans le gène *SMN1*.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● Existe-t-il un traitement curatif pour l'amyotrophie spinale ?

A l'heure actuelle, il n'existe pas de traitement permettant de guérir les patients ayant une amyotrophie spinale.

● En quoi consiste la prise en charge des ASA ?

La prise en charge est fonction du degré de l'atteinte. De manière générale, il est important d'assurer une prise en charge orthopédique et respiratoire. Si cette prise en charge est permanente et régulière, elle permettra de limiter, voire de prévenir certaines conséquences de la maladie.

Chaque cas est unique : par exemple, certains enfants ont besoin d'une assistance respiratoire, d'autres pas. Les médecins adapteront la prise en charge en fonction de chaque cas.

Prise en charge de la fonction respiratoire

Quel que soit le type d'ASA (surtout types I, II, et parfois III), l'altération de la fonction respiratoire et la sensibilité aux infections représentent le plus grand danger de cette maladie.

Toux assistée

Dans la plupart des cas, les muscles permettant de tousser et donc de nettoyer les poumons sont trop faibles. Des exercices ou manipulations permettant de faire tousser et expectorer le malade doivent être mis en place. Pour certains enfants, des mesures simples comme des changements de position facilitant le drainage des sécrétions peuvent être adoptées.

Des séances de kinésithérapie respiratoire, véritable toilette des poumons destinée à « drainer » les sécrétions bronchiques, doivent être mises en place. Elles sont réalisées au début par un kinésithérapeute, mais l'entourage du malade apprend généralement à les pratiquer, les parents jouant un rôle primordial pour assurer les soins de tous les jours. Dans la mesure du possible, les malades eux-mêmes devront connaître ces gestes pour les expliquer à leur entourage si besoin. L'utilisation de médicaments fluidifiant le contenu des bronches avant une séance de désencombrement est parfois recommandée pour faciliter l'écoulement des sécrétions et rendre les exercices de kinésithérapie respiratoire moins pénibles.

Afin d'évacuer les sécrétions bronchiques qui encombrer les poumons, un aspirateur électrique peut aussi être utile à certains malades. Il consiste en un tube de plastique long et fin, introduit dans le fond de la gorge par un soignant ou un membre de la famille, et permettant d'aspirer le mucus.

Ventilation par relaxateur de pression

Par ailleurs, la faiblesse des muscles respiratoires conduit, chez l'enfant, à un défaut de croissance des poumons et à un enraidissement des poumons et du thorax. Pour contrer cela, des exercices respiratoires, effectués avec des appareils d'aide respiratoire (ventilation mécanique), doivent être réalisés chaque jour. Ils consistent à insuffler dans les poumons un volume d'air plus important que ce que la personne est capable d'inspirer spontanément, afin d'étirer et d'assouplir doucement les poumons et le thorax.

Le ventilateur utilisé pour ces insufflations s'appelle relaxateur de pression, l'air étant inspiré par un embout ou, pour les bébés, par un masque posé sur le nez et la bouche (masque naso-buccal).

Ventilation mécanique

Lorsque les muscles respiratoires sont trop faibles pour assurer une oxygénation suffisante de l'organisme, il est nécessaire d'instaurer une ventilation mécanique (ou assistée), au moins pendant le sommeil. Une ventilation non invasive (VNI) est utilisée en premier lieu : elle consiste à insuffler de l'air par l'intermédiaire d'embouts placés dans les narines, d'un masque nasal ou naso-buccal.

En fonction du déficit respiratoire, la durée de ventilation peut être partielle (la nuit, quelques heures dans la journée) ou totale (24 heures sur 24).

En cas d'infection pulmonaire aggravant les difficultés respiratoires, un tube glissé par le nez dans la trachée (intubation) et relié à un respirateur peut être utilisé de façon provisoire en attendant la guérison de l'infection.

Dans les formes sévères de la maladie, lorsque les différents modes de ventilation non invasive ne sont plus assez efficaces ou lorsque les séances de ventilation sont de plus en plus longues, une trachéotomie peut être effectuée. Il s'agit d'une ouverture faite dans la trachée par chirurgie, au niveau du cou, permettant de faire passer un tube (canule) qui, relié au respirateur, assurera l'assistance respiratoire. Les sécrétions bronchiques peuvent être directement aspirées par l'orifice de la trachéotomie.

La mise en place d'une trachéotomie doit relever, dans la mesure du possible, d'une discussion entre l'équipe médicale et la personne concernée et son entourage. Il s'agit en effet d'une ventilation « invasive », qui peut marquer une étape de la maladie qui sera d'autant mieux acceptée qu'elle aura été bien préparée.

Dans tous les cas, le choix du mode de ventilation est défini en fonction du confort de la personne concernée et de ses besoins respiratoires. Quel que soit l'appareil utilisé, le malade et son entourage sont formés par le personnel médical à l'utilisation du matériel et à son entretien, et ne rentrent à domicile que lorsqu'ils maîtrisent parfaitement la technique et sont autonomes et confiants.

Enfin, en cas d'infection pulmonaire, un traitement antibiotique adapté est prescrit. Par ailleurs, le vaccin contre le pneumocoque (bactérie potentiellement responsable de pneumonie) est recommandé.

Prise en charge de l'alimentation

Dans les cas graves (surtout le type I), la déglutition peut être difficile, et il faut aider les bébés à se nourrir correctement. Plusieurs techniques sont possibles, à commencer par l'épaississement du lait (avec des gélifiants) en allant jusqu'à la sonde gastrique nasale qui, malgré les apparences, n'est pas trop inconfortable et est bien tolérée par le tout petit.

Par la suite, il est préférable d'épaissir les boissons, d'éviter les aliments secs (riz, semoule), de manger des aliments mixés pour limiter les efforts de mastication et faciliter la déglutition, et d'utiliser des compléments alimentaires quand les apports sont insuffisants.

Chez l'adulte ou l'enfant plus grand, si une aide alimentaire doit être prolongée ou mise en place, une gastrostomie devient nécessaire: cette intervention consiste à poser un petit tuyau plastique reliant directement l'estomac à la paroi extérieure du ventre. Elle a pour but de mettre en place une sonde qui permettra d'introduire des aliments liquides directement dans l'estomac (nutrition entérale). La gastrostomie peut être utilisée pour tous les repas, ou alors uniquement en complément d'une alimentation par la bouche. L'entretien de la gastrostomie est enseigné aux parents et à l'entourage par le corps médical lors de la pose, car il y a des précautions à prendre pour éviter les complications liées à la sonde

(obstructions, infections...).

Prise en charge des problèmes liés au déficit des muscles

La prise en charge s'adapte à chacun en fonction du déficit musculaire, de l'âge et des conditions de vie.

Pour limiter les déformations, la personne atteinte doit bénéficier d'une kinésithérapie régulière, mise en place dès le diagnostic : cette kinésithérapie « motrice » aide les malades à garder l'amplitude des mouvements, à améliorer leur circulation sanguine, leur digestion, et à éviter l'enraidissement des articulations et des muscles. La psychomotricité permet également d'accompagner le développement du malade, en l'aidant à gérer son handicap et à accepter l'image de son corps, afin de l'aider à s'adapter à son environnement.

Un appareillage est mis en place progressivement : il faut placer les bébés ne tenant pas assis dans des coques moulées en plastique permettant la station assise le plus tôt possible (dès 5 à 6 mois, *figure 2*). Après l'âge d'un an, le port d'un corset avec ou sans minerve permet de maintenir le tronc.



Figure 2

Coque en plastique permettant la station assise

<http://www.orthofiga.com/c/212/p/dabc7153989f3d4d860e38f3a29cf4e8/orthopedie-fabricant-ortheses-corset-sege-bretagne-rennes.html>

L'usage d'autres appareillages destinés à maintenir ou soutenir le corps (orthèses) peut s'avérer nécessaire. Par exemple, le port d'orthèses aux chevilles ou aux jambes, jour et nuit, peut être indiqué pour prévenir les déformations des pieds et des genoux.

Lorsque l'enfant grandit, l'atrophie des muscles du tronc l'expose à un risque important de déformations, et notamment de scoliose, pouvant être douloureuses et aggraver les difficultés respiratoires. Des médicaments anti-douleurs peuvent parfois être utiles pour soulager le malade.

Il est possible qu'en dépit de toutes les précautions le déficit musculaire entraîne, avec la croissance, une aggravation importante de la scoliose ou des déformations articulaires, nécessitant une intervention chirurgicale.

Parallèlement, les enfants ou les adultes atteints doivent bénéficier d'une aide à l'autonomie, comme un déambulateur servant d'appui lors de la marche. Les personnes qui ne marchent pas devront quant à elles avoir recours au fauteuil roulant, le plus souvent électrique, et ce dès l'âge de 2 ans 1/2 ou 3 ans. Des appareils de « verticalisation » existent aussi pour maintenir la personne debout (*figure 3*).



Figure 3
Fauteuil verticalisateur permettant de maintenir la
personne en situation verticale.
[http://www.clinique-du-dos.com/travaux/handicap-
moteur.php](http://www.clinique-du-dos.com/travaux/handicap-moteur.php)

● Quels bénéfices attendre des traitements ?

Comme on l'a vu, il n'y a pas de traitement curatif pour l'ASA. Mais la prise en charge précoce doit permettre de limiter les infections respiratoires, les douleurs et les déformations secondaires à la fonte musculaire et contribue à assurer le meilleur développement possible de la personne atteinte. Les orthèses spécialisées, la kinésithérapie ainsi que la chirurgie orthopédique aident à préserver le mouvement, à maintenir la capacité fonctionnelle et à assurer le confort des malades.

● Quelles sont les conséquences du traitement pour la vie quotidienne ?

Certains appareillages peuvent sembler encombrants et impressionnants, mais ils ont toujours pour objectif de soulager le malade et de faciliter son maintien et l'amplitude de ses mouvements. Une adaptation du mobilier, de l'habitation (lit, salle de bain, escaliers...) ou des véhicules peut par conséquent être utile pour que la personne atteinte puisse se déplacer de façon autonome.

Si une trachéotomie est réalisée, l'adaptation du malade et de son entourage peut nécessiter du temps. En effet, cette opération est impressionnante, puisqu'il s'agit d'une petite ouverture dans la gorge. Le malade aura notamment des difficultés à avaler (surtout les premiers jours) et à parler : l'air ne passe plus par le larynx et donc ne fait plus vibrer les cordes vocales (il sort directement par l'orifice de trachéotomie). Pour parler, il faut interrompre la sortie d'air avec un bouchon spécial et cela nécessite un apprentissage, au même titre que les règles d'hygiène à respecter.

De même, la gastrostomie est un dispositif pouvant effrayer a priori, mais il faut savoir que c'est un réel gain de confort à la fois pour l'enfant et pour les parents qui ne s'inquiètent plus à chaque repas.

● **Quelles sont les autres modalités de prise en charge de cette maladie ?**

Afin de permettre à l'enfant (ou à l'adulte) d'entretenir le mieux possible sa mobilité et de bouger plus facilement, des exercices en piscine (encadrés au début par un kinésithérapeute) ou en milieu aquatique sont recommandés et souvent très appréciés.

Par ailleurs, il est essentiel d'avoir une hygiène alimentaire équilibrée pour maintenir une fonction musculaire optimale et n'être ni trop maigre ni en surpoids.

● **Un soutien psychologique est-il souhaitable ?**

Il y a plusieurs moments au cours de l'évolution de l'amyotrophie spinale où la famille et le malade peuvent ressentir le besoin de trouver un soutien psychologique. Pour les parents et les grands-parents, l'annonce du diagnostic, avec la culpabilité liée au fait que l'on a transmis une maladie sans le savoir et bien entendu sans le vouloir, puis l'accompagnement de son enfant en apprenant à le soigner sans le surprotéger, sont des exemples où une aide psychologique peut s'avérer utile. Les frères et sœurs peuvent quant à eux ressentir de la culpabilité ou même de la jalousie, et une aide extérieure peut permettre de rétablir la communication au sein de la famille. A tous ces moments, la famille ne doit pas hésiter à se faire soutenir par un psychologue.

Pour les enfants ou les adultes malades, c'est le besoin d'apprendre à se prendre en charge, les difficultés à réaliser certaines activités de façon autonome, les périodes de déni ou d'opposition, comme à l'adolescence, qui sont spécialement sensibles. Pour les enfants atteints d'ASI de type III, ayant appris à marcher, la perte progressive de cette capacité, lorsqu'elle survient, est particulièrement difficile à vivre. En grandissant, la confrontation au regard des autres peut être un passage délicat où un accompagnement psychologique s'impose. Dans les formes les moins sévères, une aide psychologique peut s'avérer utile pour aider l'enfant (ou l'adulte) à s'intégrer socialement, scolairement puis professionnellement.

● **Que peut-on faire soi-même pour se soigner ou soigner son enfant ?**

La kinésithérapie et les prises en charge orthopédique, nutritionnelle et respiratoire sont fondamentales pour éviter les complications et s'assurer que l'enfant grandisse le mieux possible. Il est très important que l'entourage et les personnes malades en soient conscients, afin de respecter au mieux les conseils d'appareillage et les exercices.

● **Comment se faire suivre ou faire suivre son enfant ?**

Les personnes atteintes d'ASA sont suivies dans des consultations pluridisciplinaires spécialisées dans les maladies neuro-musculaires. Leurs coordonnées sont disponibles sur le site d'Orphanet (www.orphanet.fr).

Le suivi orthopédique de l'enfant doit être précoce et permettre d'adapter régulièrement les appareillages (corsets, coques, fauteuils) au fur et à mesure de la croissance.

Des évaluations périodiques de l'état ventilatoire (respiration) du malade aident le médecin

à mettre en place une assistance respiratoire à temps, si nécessaire, et à adapter régulièrement les réglages.

● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

Il est important de signaler le diagnostic d'amyotrophie spinale, surtout pour les nourrissons en cas de problèmes respiratoires (bronchiolites, etc...) nécessitant une réanimation.

Il est primordial de savoir qu'en cas de problèmes respiratoires soudains, la personne respire mieux en position couchée, et qu'il est donc recommandé de l'allonger.

Par ailleurs, il peut être utile, en dehors de toute situation d'urgence, de se présenter aux services d'urgence de proximité pour se faire connaître et faciliter ainsi la prise en charge en cas d'urgence.

Vivre avec

● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire ou sportive ?**

Là encore, selon la sévérité et l'âge de début de la maladie, les conséquences sur la vie quotidienne peuvent varier considérablement.

Le plus souvent, l'organisation de la vie quotidienne, les repères habituels, les priorités au sein de la famille sont bouleversés. Pour les parents d'un enfant atteint d'une forme sévère, il est difficile de préserver les projets familiaux, le couple et de consacrer suffisamment de temps aux autres enfants. Les soins médicaux lourds, les décisions concernant les traitements, le regard des autres, et dans certains cas, la dégradation inexorable de l'état de santé de son enfant (ou de soi-même) sont extrêmement difficiles à supporter. A ces difficultés s'ajoutent parfois des préoccupations financières, techniques et administratives, certains parents devant aménager ou quitter leur activité professionnelle pour s'occuper de l'enfant malade.

Il va sans dire que les bébés et les adultes ne vivront pas la maladie de la même manière.

Les adultes sont davantage conscients de leurs faiblesses et de leurs limites, et lorsque la maladie s'est déclarée tard, ils sont moins sévèrement atteints. Ils doivent déterminer avec les médecins le programme thérapeutique le plus adapté à leur cas, tout en essayant de continuer à vivre le plus normalement possible. Cependant, les personnes atteintes d'ASA se fatiguent très vite : il faut donc être à l'écoute de son corps et savoir se ménager, en négociant ses conditions de travail par exemple.

Quant aux enfants, de nombreuses mesures peuvent être entreprises pour leur assurer confort et épanouissement et optimiser leur développement cognitif, physique et émotionnel.

Les bébés atteints d'ASI de type I ou II sont exceptionnellement communicatifs par leurs regards et leurs sourires notamment. Ils sont très attentifs au monde qui les entoure et sont très sensibles aux attentions dont ils sont l'objet. Comme tous les enfants, ils peuvent s'amuser avec des jeux légers et accessibles sans effort (plumes, cubes en mousse, ballon...). Les enfants atteints du type II parlent tôt et très bien, souvent mieux que les autres enfants de leur âge.

On peut encourager les enfants plus âgés à renforcer leur respiration en soufflant dans des

sifflets ou des bulles de savon. A la maison, ils doivent être traités comme leurs frères et sœurs et participer aux tâches ménagères selon leurs possibilités.

Autant que possible, les enfants touchés par l'amyotrophie spinale doivent exploiter leurs capacités d'apprentissage et suivre une scolarité normale, en interaction avec les autres enfants. Une scolarisation normale peut être assurée et aménagée grâce à un projet d'accueil individualisé (PAI) ou un projet personnel de scolarisation (PPS) ayant pour objet de favoriser la scolarisation des enfants handicapés. Il s'agit d'une convention associant la famille, l'école et le médecin scolaire, permettant de répondre aux besoins de l'enfant et d'informer les enseignants sur la maladie. En effet, l'accueil d'un élève atteint d'amyotrophie spinale peut nécessiter la présence d'un auxiliaire de vie scolaire ainsi que certains aménagements (horaires avec moments de récupération, séances de kinésithérapie, aménagement des locaux...). Généralement, sur le plan cognitif, les enfants sont très éveillés, voire en avance pour leur âge. Bon nombre d'entre eux peuvent suivre une scolarité normale, voire brillante.

Enfin, les progrès en matière d'appareillages et autres aménagements (fauteuils, coques de maintien...) offrent dans la mesure du possible confort et autonomie aux malades, leur permettant de se déplacer, de se maintenir en position verticale, de jouer... Par ailleurs, l'informatique joue un rôle très important, en facilitant l'expression et la communication des personnes atteintes et en leur apportant une meilleure autonomie. Il existe en effet des ordinateurs configurés pour les personnes handicapées, avec des contacteurs (sortes de souris) adaptés aux capacités motrices de chacun (c'est-à-dire actionnés par l'endroit ou la fonction du corps pouvant être mobilisé : doigt, souffle...).

Grossesse et amyotrophie spinale

Les femmes atteintes d'AS qui souhaitent avoir un enfant doivent si possible en discuter au préalable avec leur médecin afin de se faire suivre par un obstétricien connaissant la maladie dans une unité de « grossesses à risque ». En effet, la grossesse peut aggraver (ou faire apparaître) les difficultés respiratoires, ce qui peut nécessiter la mise en place d'une ventilation non invasive (VNI), voire d'une trachéotomie transitoire.

Enfin, lorsqu'il y a un désir d'enfant, la question du risque de transmission de la maladie est inévitablement évoquée. Il est généralement proposé au conjoint de faire un examen sanguin permettant de déterminer s'il est porteur d'une mutation du gène *SMN1*.

En savoir plus

● Où en est la recherche ?

La recherche sur l'amyotrophie spinale a plusieurs objectifs :

- comprendre la fonction exacte de la protéine SMN et les mécanismes en jeu dans la maladie, étape cruciale dans l'élaboration de traitements efficaces pour stabiliser l'évolution de la maladie ;
- améliorer la qualité de vie des malades et limiter notamment les complications respiratoires ;
- rechercher un traitement efficace pour pallier le déficit en protéine SMN.

Dans ce domaine, plusieurs essais thérapeutiques sont en cours (voir le site de l'AFM). Les thérapies génique et cellulaire représentent un réel espoir.

● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées à cette maladie et en particulier l'Association Française contre les Myopathies (AFM). Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 0 810 63 19 20 (Numéro azur, prix d'un appel local) ou sur le site **Orphanet** (www.orphanet.fr).

● Les prestations sociales en France

Il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent être fournis par les assistantes sociales à l'hôpital et par les associations de malades qui sont au courant de la législation et des droits. Les Services Régionaux d'Aides et d'Informations (SRAI) de l'AFM aident et accompagnent les familles dans les démarches quotidiennes.

En France, l'amyotrophie spinale est prise en charge à 100 % par la Sécurité Sociale en ce qui concerne le remboursement des frais médicaux. Les familles ont droit à une allocation d'éducation spéciale pour les enfants atteints en déposant une demande auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Quant aux adultes, ils ont droit à une allocation d'adulte handicapé (la demande doit être faite auprès de la MDPH). Suivant leur état, une prestation de compensation du handicap est allouée aux malades. Des aides humaines et techniques peuvent être fournies. Enfin, une carte d'invalidité permet aux personnes handicapées majeures ou mineures, dont le taux d'incapacité est égal ou supérieur à 80 %, de bénéficier de certains avantages fiscaux ou de transports. La carte « station debout pénible » et la carte européenne de stationnement (permettant de se garer sur les places réservées aux personnes handicapées) peuvent être obtenues en fonction de l'état de la personne atteinte. L'orientation vers les établissements spécialisés est régie par la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH), organisée au sein de la MDPH.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

**Maladies Rares Info Services au 0 810 63 19 20
numéro azur, prix d'une communication locale**

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

Professeuse Brigitte Estournet

Centre de référence pour les maladies
neuromusculaires

Hôpital Raymond Poincaré, Garches

Professeuse Claude Desnuelle

Centre de référence pour les maladies
neuromusculaires et la sclérose latérale
amyotrophique

Hôpital l'Archet 1, Nice

Docteur Michèle Mayer

Consultation du centre de référence
pour les maladies neuromusculaires de
Paris

Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau,
Paris

Docteur François Salachas

Centre de référence de la sclérose
latérale amyotrophique

Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris

Professeuse Vincent Meininger

Centre de référence de la sclérose
latérale amyotrophique

Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris

Association Française contre
les Myopathies



Association Française des
Conseillers en Génétique