

Un Guide pour comprendre l'Amyotrophie Spinale

Copyright 2005 Families of SMA

- [Introduction](#)
- [Qu'est-ce que l'Amyotrophie Spinale ?](#)
- [Les causes de l'Amyotrophie Spinale](#)
- [Le Diagnostic de l'Amyotrophie Spinale](#)
- [Pronostic ... Qu'est ce que cela veut dire ? A quoi doit-on s'attendre ?](#)
- [Je suis porteur du gène SMA, que puis-je faire ?](#)
- [Comment "Families of SMA" peut vous aider](#)

Le but de ce document est d'offrir une aide et une source d'information pour toutes les personnes impliquées directement ou indirectement par l'Amyotrophie Spinale (ASI). Il a été créé par "les familles de l'amyotrophie spinale" (FSMA). FSMA est la plus importante association dédiée uniquement à la lutte contre l'amyotrophie spinale. Elle finance la recherche, aide les familles à faire face à la maladie et informe le public et la communauté médicale sur l'ASI. Pour plus d'information sur FSMA, visiter le site <http://www.fsma.org> ou appeler le 1-800-886-1762.

[Qu'est-ce que l'Amyotrophie Spinale ?](#)

L'Amyotrophie Spinale Infantile (ASI) est une maladie des motoneurones. Les motoneurones sont utilisés pour les actions volontaires comme le fait de marcher, ramper, le maintien de la tête ou la déglutition. C'est une maladie rare relativement commune : une personne sur 40 est porteuse du gène et une naissance sur 6000 est touchée par l'ASI.

L'ASI peut toucher tous les muscles mais elle touche principalement les muscles "proximaux", c'est à dire ceux qui sont le plus proche du tronc : les épaules, les hanches, le dos. La faiblesse des jambes est généralement plus importante que celle des bras. Parfois l'alimentation et la déglutition peuvent être perturbées. Les muscles respiratoires étant eux aussi touchés (muscles impliqués dans la respiration et la toux), les personnes touchées par l'ASI sont plus exposées aux problèmes respiratoires et présentent des risques de pneumonie. Toutes les sensations sont normales, de même que l'activité intellectuelle. En fait, on a souvent observé que les personnes atteintes d'ASI sont exceptionnellement sociables et brillantes. Ces patients peuvent être classés en 4 groupes selon les fonctions motrices qu'ils ont acquises.

[Les causes de l'Amyotrophie Spinale](#)

L'ASI est une maladie autosomique récessive, ce qui signifie que les deux parents doivent être "porteurs" du gène responsable et le transmettre à leur enfant. Bien que les deux

parents soient porteurs, la probabilité qu'ils passent tous les deux le gène responsable à l'enfant, et donc qu'il soit malade, est de 25%, soit une chance sur 4.

Un individu ayant l'ASI a un gène manquant ou muté nommé SMN1 (ou gène de survie du motoneurone 1). Ce gène produit une protéine dans le corps appelée protéine SMN. Cette protéine déficiente affecte plus particulièrement le motoneurone. Les motoneurons sont les cellules nerveuses de la moelle épinière qui permettent de relier les fibres musculaires aux muscles au travers du corps. Sans la protéine SMN, les motoneurons s'atrophient et meurent, ce qui a pour conséquence la faiblesse musculaire.

Lorsqu'un enfant ayant l'ASI grandit, il est à la fois pénalisé par son nombre réduit de motoneurons et la sollicitation grandissante exercée sur ses nerfs et ses muscles. L'atrophie des muscles qui en résulte est à la fois la cause d'une faiblesse musculaire et d'une déformation des os et de la colonne vertébrale, ce qui peut conduire à la perte de certaines fonctions et à des problèmes respiratoires.

Il y a 4 types d'ASI : I, II, III, IV. La détermination du type de l'ASI est fondée sur les étapes du développement physique qui ont été possibles. Il est toutefois important de noter que le développement de la maladie peut être différent selon les enfants.

Type I

Généralement, un enfant atteint de Type I n'est jamais capable d'accomplir les fonctions motrices attendues dès sa petite enfance. Ces enfants ont un faible maintien de la tête, et ils ne peuvent pas bouger leurs jambes aussi vigoureusement qu'ils le devraient. Ils ne tiennent pas sur leurs jambes et peuvent ne pas être capable de s'asseoir sans support. Avaler ou manger peut être difficile, et l'enfant peut avoir des problèmes avec ses propres sécrétions. La langue peut être atrophiée et peut présenter de légers tremblements ou fasciculations. Il y a une faiblesse générale des muscles utiles à la respiration (muscles intercostaux : entre les côtes), muscles qui aident à étendre la poitrine qui peut parfois sembler concave (rentrante) à cause d'une respiration diaphragmatique (respiration par le ventre). En raison de cette respiration ventrale, les poumons ne peuvent se développer complètement, la toux est très faible et il peut être difficile de prendre de grandes respirations en dormant pour maintenir des taux normaux d'oxygène et de dioxyde de carbone.

L'ASI de Type I est aussi appelée maladie de Werdnig-Hoffmann. Le diagnostic des enfants de Type I est généralement établi avant l'âge de 6 mois, et dans la majorité des cas avant 3 mois. Il arrive que l'on détecte un manque de mouvements du fœtus dans les derniers mois de la grossesse.

Type II

Le diagnostic des malades de Type II est pratiquement toujours fait avant l'âge de 2 ans, et dans la majorité des cas vers 15 mois. Les enfants de ce type arrivent quelquefois à tenir assis seuls bien qu'ils soient généralement incapables de s'asseoir sans assistance. Il arrive qu'ils puissent plus ou moins se tenir debout, le plus souvent à l'aide d'un déambulateur, d'un verticalisateur, ou d'un parapodium.

Une personne atteinte de Type II n'a généralement pas de problèmes pour se nourrir et pour avaler bien que cela puisse arriver dans certains cas, on utilise alors l'assistance d'un tube pour se nourrir.

Des fasciculations de la langue sont moins souvent observées chez les enfants atteints de Type 2 mais un tremblement fin des doigts lorsqu'ils sont étirés est commun. Les enfants ayant un Type II ont aussi une respiration diaphragmatique.

Ils ont des difficultés pour tousser efficacement et pour faire de grandes respirations durant la nuit pour maintenir des niveaux normaux d'oxygène. La scoliose est toujours présente lors la croissance, ce qui implique la nécessité du port d'un corset et d'une chirurgie d'arthrodèse du rachis.

Ils sont plus sensibles aux fractures, leur os ayant une faible densité.

Type III

Le Type III, souvent appelé maladie de Kugelberg-Welander ou Amyotrophie Spinale Juvénile, peut-être diagnostiqué après l'âge de 18 mois et même jusqu'à l'adolescence. Le diagnostic vers l'âge de 3 ans est le plus courant. Le malade d'ASI Type 3 peut se tenir debout et marcher même si ils pourront tomber fréquemment ou avoir des difficultés pour se lever ou de se pencher. Ils peuvent être incapable de courir. Avec le Type III, un tremblement fin des doigts étirés peu être observé, mais les fasciculations de la langue sont rarement vues. Les individus ayant un type III peuvent perdre la faculté de marcher dans leur enfance, à l'adolescence ou à l'âge adulte, cette perte étant souvent associée à la croissance ou à une maladie.

Type IV (apparition à l'âge Adulte)

Les symptômes de la forme adulte apparaissent typiquement après 35 ans. Il est très rare qu'une Amyotrophie Spinale se déclare entre 18 et 30 ans. La forme adulte de l'ASI est la plus rare. Elle est caractérisée par un début insidieux et une évolution très longue. Les muscles bulbaires, utilisés pour respirer et avaler, sont rarement atteints par le Type IV.

Les patients perdent certaines fonctions au cours du temps, certaines évolutions étant plus rapides lors de passage difficiles comme des maladies. Les explications de ces pertes de fonction sont peu claires, mais les évolutions peuvent être constituées de longues périodes stables, souvent pendant plusieurs années puis de pertes progressives au cours des années.

Le Diagnostic de l'Amyotrophie Spinale

L'ASI est d'abord diagnostiquée grâce à un test d'ADN effectué à partir d'un prélèvement sanguin, associé à un examen clinique classique d'un médecin évaluant les symptômes et l'évolution de l'enfant.

En général les individus ont deux gènes très proches appelés SMN1 et SMN2 (SMN pour Survival MotoNeurones, gène de survie du motoneurone). Chez environ 95% des personnes ayant l'ASI, on note l'absence d'une séquence sur le gène SMN1, séquence qui est présente chez les individus non atteint. Parfois le gène SMN1 n'est pas absent mais simplement muté.

Le nombre de copie du gène SMN2, qui est en quelque sorte une « copie de secours » de SMN1 sera lié à la sévérité de la maladie même si c'est insuffisant pour prédire le type de l'ASI. Le type de l'ASI sera déterminé selon la faiblesse musculaire de l'enfant, à partir de l'examen clinique et selon les facultés qu'il aura acquise, comme le fait de s'asseoir ou de marcher.

Parfois les docteurs demanderont une biopsie musculaire ou un EMG (électromyogramme). Depuis que le test génétique est disponible, la biopsie musculaire n'est pratiquement jamais indiquée et elle n'est utile que dans les cas où le résultat du test d'ADN de l'analyse sanguine est négatif.

L'électromyogramme mesure l'activité électrique du muscle. La procédure consiste à insérer de petites aiguilles dans les muscles du malade, classiquement les bras et les cuisses, permettant d'observer et d'enregistrer les signaux électriques. En complément, un test de la vitesse de conduction nerveuse peut aussi être effectué : on étudie la réponse du nerf à une légère stimulation électrique. De petits chocs électriques sont répétés afin de vérifier le fonctionnement et l'intégrité de la fonction des nerfs. Dans le cas où c'est un enfant qui doit passer ce test, il est préférable que le médecin soit habitué à travailler avec eux.

Pronostic ...Qu'est ce que cela veut dire ? A quoi doit-on s'attendre ?

Les chercheurs ont identifié le gène SMN1, gène qui produit une protéine appelée Protéine SMN. En l'absence (ou en cas de défaut) du gène SMN1, ce qui cause l'amyotrophie spinale, il existe un autre gène appelé SMN2. Le gène SMN2 est très proche de SMN, mais il ne produit pas autant de protéine, et moins de protéine sous sa forme utile. Le nombre de copie du gène SMN2 dont dispose un individu, sera un des facteurs déterminant la sévérité de la maladie, plus ce nombre de copie étant important, plus grande étant la quantité de protéine produite. Les individus qui ont 1 ou 2 copies de SMN2 auront généralement une atteinte sévère. Ceux qui ont 3 copies ou plus du gène SMN2 auront une forme moins sévère. Toutefois chaque type d'ASI présente une variabilité suivant les individus et il faudra en tenir la plus grande attention lors de la prise en charge.

Eduquer un enfant ayant l'ASI ne devrait pas être différent de l'éducation d'un autre enfant. Il s'agit de faire le plus grand nombre de choses possibles qui soient appropriées à votre enfant. Très souvent cela demande des adaptations mais il est important que les enfants ayant l'ASI soient aidés afin d'atteindre et d'utiliser le maximum de leur potentiel.

Il est aussi important de comprendre que les parents et les patients ont des droits et qu'ils ne sont pas seuls. Des services sociaux sur lesquels vous pouvez vous appuyer sont en général disponibles dans la plus part des hôpitaux. N'ayez pas peur de dire Non si quelque chose ne vous semble pas convenir. Ne soyez pas intimidé et n'ayez pas peur de

poser des questions. Si vous avez oublié quelque chose, appelez votre docteur ou FSMA pour obtenir des suggestions. Dans ce contexte, il est important qu'un docteur qui connaisse l'amyotrophie spinale, son évolution et ses complications, puisse suivre votre enfant.

Type I (et certains type II)

Il existe quantité d'idées et de choses qui peuvent aider au développement cognitif, physique et émotionnel des enfants ayant une ASI de type I. Des jeux avec des ballons ou des plumes pourront par exemple être utilisés. A tout age, prenez le conseil d'ergothérapeutes tant pour les jeux que les positions à adopter. Des systèmes de siège qui permettent une mobilité optimale pourront par exemple leur être très utile, en apportant plus de confort et de mobilité.

L'hydrothérapie peut être très utile en facilitant les mouvements des bras et des jambes. Faire attention à la température de l'eau (on recommande une température d'au moins 32°C). Eviter aussi de mettre la tête sous l'eau et de risquer d'aspirer de l'eau dans les poumons.

Des problèmes de déglutition peuvent apparaître avec l'enfant pendant les repas. Il peut même arriver qu'il aspire ses propres sécrétions. Si cela devient un problème, on peut voir se développer une perte de poids et une aide à l'alimentation peut être nécessaire.

Les deux options possibles sont :

(1) **Un tube Naso-Gastrique** : C'est un tube que l'on insère dans le nez et qui descend jusque dans l'estomac.

(2) **Un Tube-Gastrique** : C'est une solution plus permanente. C'est une opération chirurgicale permettant d'insérer un tube directement dans l'estomac.

Comme les enfants ont des difficultés pour tousser, il est important de rencontrer un spécialiste de kinésithérapie respiratoire afin d'être formé à la kinésithérapie respiratoire. Cette technique consiste à faciliter l'évacuation du mucus et le désencombrement des poumons en utilisant des positions et des massages sur les poumons. Parfois les sécrétions doivent être aspirée à l'aide d'un équipement spécial.

On peut encourager les enfants à renforcer leur respiration en soufflant par exemple dans des sifflets ou des bulles de savons.

Les enfants qui ont l'ASI peuvent aussi bénéficier de l'utilisation d'un équipement d'assistance à la toux. Cette machine envoie une pression positive dans les voies respiratoire afin de gonfler les poumons. Puis elle inverse rapidement cette pression afin d'obtenir une pression négative. Ce changement rapide de la pression provoque un débit expiratoire important hors des poumons ce qui simule la toux. Cette technique, appelée « insufflation-exsufflation mécanique » évite d'endommager les voies respiratoire et évacue les sécrétions des poumons. Cet équipement offre aux patients un meilleur confort et une qualité de vie sans utiliser de techniques invasives. Le CoughAssist™ peut être utilisé efficacement dès l'âge de 4 mois. La détresse respiratoire peut être enregistrée en mesurant le taux de saturation du sang en oxygène grâce à petit appareil que l'on place sur le pouce ou l'orteil.

Les enfants ont souvent besoin d'avoir recours à une aide respiratoire pendant le sommeil et parfois à d'autres moments lors des encombrements. Plusieurs techniques sont possibles:

1) Bi-PAP (Biphasic Positive Airway Pressure) : Ce système de ventilation utilise un masque nasal qui s'attache autour de la tête pour le maintenir en place sur le nez. Le Bi-PAP envoie un volume d'air contrôlé dans les poumons pendant l'insufflation, volume plus grand que ce que ne peuvent accepter les poumons par eux même. Pendant l'exsufflation la pression exercée par le BiPAP chute, ce qui permet l'évacuation de l'air. Le BiPAP détecte quand la personne prend une respiration et synchronise les cycles de pression sur ces respirations naturelles. On peut toutefois régler un nombre minimal de respiration par minute. Une alarme permet aussi de détecter les fuites. Le CPAP (appareil à pression positive continue) ne doit jamais être utilisé dans le cas de l'ASI.

2) La Ventilation par pression négative provoque les respirations en utilisant une grande chambre qui entoure les poumons. Cette chambre est vidée par une pompe à vide, ce qui a pour conséquence d'attirer la cage thoracique et d'envoyer de l'air dans les poumons. Le " Port-A-Lung" est un exemple de ces appareils. Il peut être réglé afin de donner un certains nombre de respiration par minute et une pression de vide. C'est une version beaucoup plus petite du désormais démodé "poumon de fer".

3) Les ventilateurs mécaniques ou respirateurs existent dans de nombreux modèles. Les ventilateurs mécaniques sont souvent plus complexes et permettent de contrôler de nombreuses variables. Le ventilateur peut à la fois contrôler le volume et la fréquence des cycles de respirations. Elle peut être effectuée soit à l'aide d'un masque nasal ou d'un embout bucal lorsque l'on est éveillé, soit via une canule de trachéotomie. La trachéotomie est un trou dans la trachée réalisé après une petite chirurgie qui permet de placer cette canule sur laquelle on place le tube du respirateur.

Contactez votre docteur et le pneumologue de votre enfant ou contactez Families of SMA pour obtenir plus de documentation.

Il est important que vous connaissiez vos droits en tant que parents lorsque des décisions concernant la réanimation de votre enfant doivent être prises. Il est important que les deux parents aient pu parler ensemble de ce sujet pour le moins délicat. C'est une décision qui ne peut pas être prise à la légère et toutes les possibilités doivent être étudiées. En parler avec un membre des services sociaux de votre hôpital peut vous apporter une aide appréciable. Une fois que votre décision est prise, veillez à la mettre par écrit, et à ce que le personnel médical concerné et les membres de votre famille soient au courant de vos souhaits. Ceci est votre décision personnelle, elle est toujours douloureuse mais prenez la avec précaution, et en aucun cas vous n'avez à laisser les autres vous juger ou porter un jugement de valeur sur vos choix. Vous n'êtes jamais seuls. "Families of SMA" est toujours disponible par téléphone.

Type II (et certains Type III)

La station debout est importante pour le développement de l'enfant. Elle permet un meilleur fonctionnement respiratoire et viscéral, et contribue à une meilleure mobilité. Il ne faut pas hésiter à demander à votre médecin de vous fournir les prescriptions nécessaires pour obtenir du matériel de verticalisation.

Il existe différents types d'appareils de verticalisation, comme par exemple un parapodium, un verticalisateur ou encore des attelles. Pour une mobilité et une indépendance accrue, un fauteuil verticalisateur est toutefois idéal, et peut s'utiliser dès l'âge de un an. Certaines orthèses (Reciprocating Gait Orthosis RGO ou KAFO) peuvent être utiles pour certains enfants dont les capacités qui leur permettront de faire quelques pas.

L'utilisation d'un fauteuil roulant manuel léger peut être un véritable avantage pour l'enfant : il lui offre mobilité, indépendance et lui permet de développer son goût pour l'aventure, tout en lui permettant d'utiliser une partie de ses forces. Toutefois, seul un fauteuil roulant électrique propose une véritable mobilité et une véritable indépendance.

Tout les enfants atteints de Type I, II et des fois de Type III finissent par développer une scoliose (courbure de la colonne vertébrale). Les mesures à prendre dépendront de la gravité de la scoliose, mais des précautions doivent donc être prises tôt, car la scoliose finit par restreindre les capacités pulmonaires et gêner la respiration. Des aides à la station assise, des sièges personnalisés ou des corsets font partie des solutions possibles proposées. Une arthrodèse du rachis peut être envisagée sur le long terme.

Si votre enfant a des problèmes d'infection respiratoire persistants, il peut être intéressant de se renseigner sur les équipements respiratoires à assistance par pression positive intermittente (Intermittent Positive Pressure Breathing : IPPB). Cet appareil peut aider la respiration et entretenir la souplesse des poumons. Ces appareils aident aussi à éliminer les sécrétions. L'utilisation d'un spiromètre permet de mesurer quotidiennement la capacité pulmonaire. La diminution de la capacité indique une augmentation de la quantité de mucus et/ou du développement d'une infection. En cas de difficulté pour tousser, l'utilisation d'un CoughAssist™ peut être intéressante (voir l'explication dans la section sur le type I)

Comme pour tout enfant en pleine croissance, le régime alimentaire est très important : il mérite qu'on s'y intéresse particulièrement. Un excès de poids peut entraîner une diminution de la mobilité. De bonnes habitudes alimentaires contribuent au développement d'un esprit sain et d'un corps sain: il est donc très important d'être suivi par un nutritionniste dans cette optique.

Type III

Puisque les enfants atteints du Type III marchent plus ou moins sans assistance, il est important de les surveiller afin de détecter le plus rapidement possible toute difficulté. L'utilisation d'un déambulateur ou d'attelles peut se montrer nécessaire. L'utilisation d'un fauteuil roulant manuel de faible poids peut être utile, et un fauteuil électrique ou un scooter électrique peut être nécessaire pour les longues distances. Discutez en avec vos médecins et ergothérapeutes qui pourront vous conseiller. Le régime alimentaire doit aussi être surveillé.

Type IV (Adulte)

En tant qu'adulte, vous êtes conscient de vos faiblesses et de vos limites. Vous devez établir avec l'aide de votre équipe médicale le programme thérapeutique le plus adapté à votre cas. De même que pour les autres types d'ASI, le régime alimentaire est un facteur important de votre bien-être : il est important de conserver votre mental et votre physique en bonne santé.

Je suis porteur du gène SMA, que puis-je faire ?

Si vous découvrez que vous êtes porteur du gène de la SMA, Families of SMA vous recommande de demander conseil auprès d'un conseiller en génétique. Il aidera les parents à comprendre les probabilités d'avoir un autre enfant malade. Ce conseiller établira une histoire complète de la famille, qui prendra en compte toutes les maladies, les décès et leurs causes. Le traitement de ces informations aide à identifier les personnes susceptibles d'être porteuses d'un gène défectueux. Quelquefois des études supplémentaires en laboratoire seront nécessaires. Si vous avez déjà des enfants ou que vous souhaitez en avoir, ce conseiller vous expliquera les différentes options de diagnostic disponibles.

Les méthodes disponibles permettent d'établir un test pré-natal fiable à 98%. La décision de demander un test pré-natal et les choix possibles une fois les résultats établis peuvent être difficiles. Ces décisions sont personnelles. Il est important que les deux parents puissent en parler ensemble ainsi qu'avec un conseiller génétique.

Comment "Families of SMA" peut vous aider

Families of SMA est une source d'information, d'écoute et de support. Nous ne cherchons pas à justifier ou critiquer vos choix ou vos décisions. Nous sommes là pour parler de tout ce qui concerne l'ASI, les choix de chacun étant personnels.

En tant que parents et ou en tant que professionnels, nous pouvons vous offrir un support et de la compréhension lorsque vous en avez besoin. Au téléphone ou quelque soit le moyen de contact, les membres de Families of SMA sont là pour vous.

La publication d'une revue trimestrielle permet de tenir les familles et les professionnels au courant des dernières évolutions de la recherche, de la technologie, et des moyens de faire face à la maladie au quotidien. Nous avons aussi une e-liste à laquelle on peut souscrire afin de recevoir les dernières informations importantes de la recherche et des essais cliniques.

L'organisation d'une conférence annuelle permet aux familles et aux professionnels de s'informer des dernières nouveautés et d'établir des relations. C'est aussi une bonne occasion pour les enfants de passer un très bon moment et de se faire de nouveaux amis.

"Families of SMA" comprend bien les difficultés financières propres à la vie avec une Amyotrophie Spinale, et nous disposons d'une importante réserve de matériel qui est mise gratuitement à la disposition de ses membres.

La plupart des membres de "Families of SMA" peuvent vous offrir de l'amitié et de l'espoir.

Etant l'une des plus grosses associations à promouvoir la recherche sur l'ASI, FSMA a déjà financé plus de 23 million US\$ pour la recherche sur L'ASI. Nous avons prévu 12-15 millions US\$ pour les 3 ans qui viennent.

FSMA possèdent plus de 24 groupes locaux dans le monde entier et plus de 5000 familles. Nous sommes membres de l'Alliance Internationale de l'Amyotrophie Spinale, regroupement d'associations internationales qui travaillent ensemble afin de trouver un traitement contre l'ASI (www.iasma.net).

N'hésitez pas à nous contacter, à nous poser toutes les questions que vous vous souhaitez et à demander de l'aide. Nous sommes tous là pour nous entraider.

Cette information a été écrite sous la supervision du conseil médical de FSMA.



Balancing Life's Tough Times™

Pour plus d'information :

Families of S.M.A. (Spinal Muscular Atrophy) Canada

<http://www.curesma.ca/francais/>

copyright 2005 Families of SMA