



LE DIAGNOSTIC PRÉCOCE DE L'AMYOTROPHIE SPINALE

Un enjeu thérapeutique

Rédigé par les Dr Carole Vuillerot (MPR Pédiatre), Dr Véronique Manel (Neurologue) – Service L'Escale et Pr Vincent des Portes (Neuropédiatre), Dr Laure Le Goff (Neuropédiatre) – Service de Neuropédiatrie

*Le Centre de référence "Maladies Neuromusculaires"
Hôpital Femme Mère Enfant des Hospices Civils de Lyon*

Remerciements aux familles qui ont contribué à la conception de ce document.

Brochure initiée par le Dr Jean-Marie Cuisset (Neuropédiatre, Lille)
avec l'accord de la Commission Neuromusculaire de la Société Française de Neurologie Pédiatrique

QU'EST-CE QUE L'AMYOTROPHIE SPINALE ?

Avec une incidence de 1/6 000 soit environ 124 nouveaux cas par an en France, l'amyotrophie spinale proximale ou spinal muscular atrophy (SMA), constitue la deuxième maladie de transmission autosomique récessive de l'enfant la plus fréquente après la mucoviscidose.

La SMA se caractérise par une dégénérescence des motoneurones alpha de la corne antérieure de la moelle épinière conduisant à une paralysie progressive de la racine des membres (de façon prédominante aux membres inférieurs), et à une atrophie musculaire. Si sa prise en charge a longtemps été symptomatique, l'émergence de traitements impose un diagnostic précoce et rapide contribuant à un meilleur pronostic et accompagnement.

Selon l'âge de début de la maladie, on décrit 3 types principaux d'amyotrophie spinale :

SMA de type 1

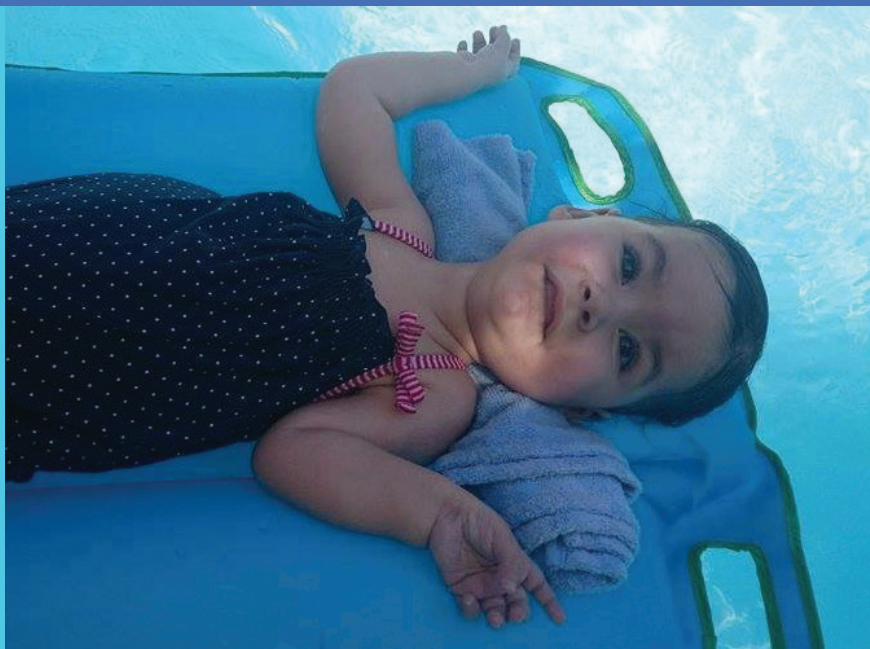
Débute chez un très jeune nourrisson avant l'acquisition de la station assise (<6 mois) ; on distingue le type 1 précoce avec début avant la tenue de tête.

SMA de type 2

Débute chez un nourrisson tenant assis avant le délai normal d'acquisition de la marche (<18 mois).

SMA de type 3

Débute après l'acquisition de la marche. On note que parfois les CPK sont modérément augmentées (2 à 5 fois la normale).



QUAND SUSPECTER UNE SMA DE TYPE 1 ?

Chez un très jeune nourrisson, on évoquera une SMA type 1 sur les arguments suivants :



OBSERVER

- Hypotonie et hypomobilité globale prédominant aux membres inférieurs donnant l'attitude en batracien en décubitus dorsal
- Contact visuel riche et intense contrastant avec l'hypotonie
- Balancement thoraco-abdominal et rétrécissement transversal du thorax ("ventre qui ressort à l'inspiration")



RECHERCHER

- Faiblesse musculaire proximale
- Fasciculations ("frémissements permanents") de la langue
- Abolition des réflexes ostéo-tendineux

QUAND SUSPECTER UNE SMA DE TYPE 2 ?

Chez un nourrisson, on évoquera une SMA type 2 sur les arguments suivants :



OBSERVER

- Enroulement du bas du dos en position assise
- Amyotrophie
- Tremblements fins des mains



RECHERCHER

- Faiblesse musculaire proximale
- Fasciculations ("frémissements permanents") de la langue
- Abolition des réflexes ostéo-tendineux

QUAND SUSPECTER UNE SMA DE TYPE 3 ?

Chez un enfant ayant acquis la marche et présentant un déficit pelvien (racine des membres inférieurs) dont atteste une marche dandinante, on évoquera une SMA type 3 sur les arguments suivants :



OBSERVER

- Tremblements fins des mains
- Amyotrophie



RECHERCHER

- Fasciculations (langue ou autres muscles) ("frémissements permanents")
- Abolition ou diminution des réflexes ostéo-tendineux
- Marche sur la pointe des pieds, difficultés à se relever du sol et à monter les escaliers

CONFIRMER LE DIAGNOSTIC

Dans les cas où la présentation clinique amène à évoquer une amyotrophie spinale, l'enfant devra être **très rapidement adressé au centre de référence ou de compétence des maladies neuromusculaires** dont il dépend pour la prescription de l'analyse génétique du gène SMN1 (+ détermination du nombre de copies du gène SMN2).

PRENDRE CONTACT AVEC LE CENTRE DE REFERENCE DES MALADIES NEUROMUSCULAIRES DES HOSPICES CIVILS DE LYON via LA PLATEFORME DE TELE-EXPERTISE



Pour y accéder,
scannez ce QR code



ou connectez-vous
directement sur

le site internet : <https://myhclpro.sante-ra.fr/>

ou accédez à myHCLpro depuis



MonSisra

