

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PND)

Amyotrophie spinale infantile

Décembre 2020

Centre de référence des maladies neuromusculaires



Synthèse à destination du médecin traitant

L'amyotrophie spinale infantile est une maladie neurodégénérative d'origine génétique, autosomique récessive. De nouvelles thérapies ont montré leur efficacité et ce d'autant plus qu'elles sont administrées lorsque la maladie n'est pas trop évoluée. Un diagnostic précoce est donc fondamental.

Le diagnostic est avant tout clinique : atteinte motrice périphérique, se traduisant par une hypotonie ou une faiblesse musculaire qui prédomine à la racine des membres. Les réflexes ostéo-tendineux (ROT) sont abolis ou diminués.

Chez le petit enfant (types I et II) : hypotonie par déficit musculaire de l'axe et des 4 membres (symétrique, prédominant en proximal et aux membres inférieurs), réflexes ostéo-tendineux abolis, fasciculations de la langue et, dans les formes sévères, balancement thoraco-abdominal. Contrastant avec cette hypotonie, il existe une excellente interaction par la vivacité du regard et les qualités relationnelles.

Chez le plus grand enfant (type III) ou l'adulte la présentation est pseudo-myopathique : déficit des ceintures responsable d'une démarche dandinante, réflexes ostéo-tendineux diminués ou abolis, absence de troubles sensitifs.

Les CPK peuvent être modérément augmentées (jusque 5-6 fois la normale). L'EMG n'est pas systématiquement réalisé dans les formes précoces ou sévères. Lorsqu'il est fait, il montre un tracé neurogène (avec préservation des réponses sensitives et des vitesses de conduction motrice). La biopsie musculaire n'est pas indiquée. La certitude diagnostique est apportée par la mise en évidence en génétique moléculaire d'une anomalie du gène SMN1 sur les deux allèles.

Le pronostic vital est souvent engagé dans les formes précoces.

La prise en charge est coordonnée par un centre de référence ou de compétence, en partage avec le médecin traitant, autour de différents axes : respiratoire, rééducative, orthopédique, nutritionnelle, etc.

En particulier, ces patients sont à risque plus grand d'infections respiratoires et d'encombrement, en raison de la faiblesse musculaire thoracique, de l'insuffisance de la toux et de la faible capacité respiratoire. Ces atteintes respiratoires sont à traiter rapidement : antibiothérapie, aide à la toux (manuelle ou mécanique).

L'apparition récente de thérapies innovantes tend à modifier l'histoire naturelle de cette pathologie lentement dégénérative, même s'il n'existe pas de traitement curatif à l'heure actuelle.

Adresses et Sites internet utiles

PNDS disponible sur : www.has-sante.fr et <http://www.filmemus.fr>

Association Française contre les Myopathies : <http://www.afm-telethon.fr/association>

Association Familles SMA : <https://www.fsma.fr>

Association ECLAS « Ensemble Contre L'Amyotrophie Spinale de type 1 : <https://eclas.fr>

Association des paralysés de France : <https://www.apf-francehandicap.org/>

Orphanet : <http://www.orphanet/> rubrique amyotrophie spinale proximale de type 1, 2, 3, 4