



CURE SMA

LIVRET DE SÉRIE SOINS

GUIDE POUR LES PARENTS ET LES AIDANTS

**CE QUE VOUS DEVEZ SAVOIR
ET FAIRE À PROPOS D'UN DIAG-
NOSTIC D'AMYOTROPHIE SPINALE**

**cure
SMA**

Make today a
breakthrough.

Cher parent ou aidant,

Vous recevez probablement le présent guide parce que vous avez appris que votre bébé était atteint d'amyotrophie spinale. Il s'agit d'une maladie génétique rare dont les gens ne savent souvent pas grand-chose jusqu'à ce qu'un membre de la famille ou un ami ait un enfant atteint de cette maladie.

Le présent guide est destiné à vous fournir les bases pour comprendre l'amyotrophie spinale. Voici les éléments les plus importants à connaître :

- Un traitement est disponible.
- Vous devez agir rapidement.

N'attendez pas les signes de l'amyotrophie spinale. Le meilleur moment pour recevoir un traitement est avant l'apparition des symptômes. Si vous attendez de constater la faiblesse musculaire, qui est la marque de fabrique de l'amyotrophie spinale, votre enfant aura déjà perdu une certaine fonction qui ne pourra peut-être jamais être récupérée.

Il est important de contacter immédiatement votre médecin ou un autre professionnel de santé, de vous renseigner sur les possibilités qui s'offrent à vous et de décider si votre enfant doit commencer à prendre des médicaments immédiatement ou s'il peut être suivi pendant un certain temps.

Nous sommes conscients qu'il peut être difficile d'agir rapidement, peut-être avant de bien comprendre la maladie de votre enfant. Vous pouvez le faire. La santé de votre enfant en dépend.

Et nous pouvons vous aider. Nous sommes un groupe de défense à but non lucratif qui se concentre sur l'amyotrophie spinale. Contactez-nous pour obtenir des informations, des conseils et un soutien.



Téléphone : 800.886.1762

E-mail : info@curesma.org

CONTENU

1. Qu'est-ce que l'amyotrophie spinale ?
2. Quelle est la cause de l'amyotrophie spinale ?
3. Comment l'amyotrophie spinale est-elle transmise
4. Diagnostic de l'amyotrophie spinale
5. Prédiction de la sévérité de l'amyotrophie spinale
6. Traitement de l'amyotrophie spinale
7. Vivre avec l'amyotrophie spinale
8. Ressources

CE QUE VOUS DEVEZ FAIRE MAINTENANT



Si votre bébé a été diagnostiqué par un test de dépistage néonatal, contactez votre pédiatre ou un autre professionnel de santé et partagez les résultats du test si ce n'est pas déjà fait. Dites que c'est urgent que votre bébé ait un rendez-vous.



Vous avez peut-être déjà la confirmation que votre enfant est atteint d'amyotrophie spinale, ou vous attendez peut-être les résultats d'une analyse de sang pour confirmer le diagnostic. Si vous attendez les résultats d'une analyse de sang, il faut compter une à deux semaines pour les obtenir. En attendant, continuez à vous occuper de votre bébé comme vous le faisiez avant de savoir que l'amyotrophie spinale était une possibilité. Vous ne devez rien faire de différent pour prendre soin de votre enfant pendant cette période, à moins qu'il ne présente des signes ou des symptômes inhabituels.



Demandez à votre professionnel de santé de vous orienter vers un spécialiste. Souvent, mais pas toujours, vous serez orienté vers un neurologue pédiatrique, un médecin spécialisé dans les maladies du système nerveux chez l'enfant.



Obtenez plus d'informations pour vous et les professionnels de santé de votre bébé. Un document complémentaire à la présente brochure destiné aux professionnels de santé est disponible auprès de Cure SMA. Pour recevoir un exemplaire ou poser toute autre question, appelez Cure SMA au 800.886.1762, ou envoyez un e-mail à info@curesma.org.



QU'EST-CE QUE L'AMYOTROPHIE SPINALE ?

L'amyotrophie spinale affecte les cellules de la moelle épinière qui envoient des signaux aux muscles pour qu'ils fonctionnent. Lorsque ces cellules spéciales, appelées motoneurones, ne fonctionnent pas correctement, les muscles deviennent très faibles. Les personnes atteintes d'amyotrophie spinale peuvent avoir des difficultés à marcher, à manger et même à respirer en raison de la faiblesse de leurs muscles.

Bien que les enfants atteints d'amyotrophie spinale aient une fonction physique limitée, ils ne présentent pas de déficience intellectuelle. Les enfants atteints d'amyotrophie spinale peuvent penser, apprendre et établir des relations avec d'autres personnes.

TYPES D'AMYOTROPHIE SPINALE

Vous entendrez peut-être les gens parler de «types» d'amyotrophie spinale. Avant le dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale, les patients n'étaient souvent diagnostiqués qu'après l'apparition des symptômes et étaient ensuite classés en quatre types principaux en fonction de l'âge auquel les symptômes étaient apparus pour la première fois et du stade de développement physique le plus élevé atteint. Maintenant que les nouveau-nés peuvent recevoir un diagnostic avant qu'ils ne présentent des symptômes, les types ne sont pas toujours utilisés pour diagnostiquer l'amyotrophie spinale. Il peut néanmoins être utile de les connaître.

TYPE 1

Il s'agit de la forme la plus sévère et la plus fréquente de l'amyotrophie spinale, dont les symptômes (tels que la flaccidité ou le manque de tonus musculaire) apparaissent dans les six mois suivant la naissance. Les bébés atteints de la maladie de type 1 ne peuvent pas effectuer des tâches comme se retourner ou s'asseoir par eux-mêmes et, s'ils ne sont pas traités, ils meurent souvent avant l'âge de deux ans.

TYPE 2

Apparition des symptômes (tels qu'un retard dans le développement des capacités motrices et une faiblesse musculaire) entre l'âge de 6 et 18 mois. Les enfants atteints d'amyotrophie spinale de type 2 peuvent généralement s'asseoir sans aide, mais ils ne sont jamais capables de se tenir debout et ont besoin d'une chaise roulante.

TYPE 3

Diagnostic après l'âge de 18 mois mais généralement dans la petite enfance. Les enfants atteints d'amyotrophie spinale de type 3 sont capables de marcher seuls mais peuvent perdre cette capacité.

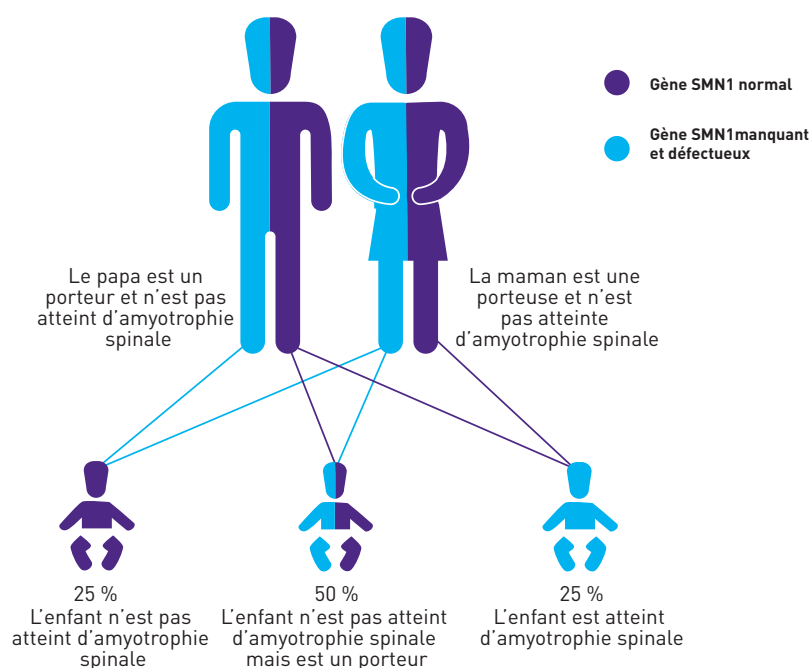
TYPE 4

La forme adulte de l'amyotrophie spinale est la plus rare. Les symptômes (tels que faiblesse musculaire, tremblements ou secousses) sont relativement légers. Les personnes atteintes d'amyotrophie spinale de type 4 vivent généralement pleinement leur vie avec un certain soutien.

L'amyotrophie spinale est une maladie héréditaire, qui se transmet des parents aux enfants. Elle est causée par un gène manquant ou défectueux—le gène 1 de la protéine de survie du motoneurone, ou SMN1. Chez les personnes en bonne santé, le gène SMN1 produit une protéine appelée protéine SMN, qui est importante pour les motoneurones (cellules nerveuses spéciales qui communiquent avec les muscles). Sans cette protéine, les motoneurones ne fonctionnent pas correctement et finissent par mourir, ce qui entraîne l'affaiblissement et la mort des muscles.

QUELLE EST LA CAUSE DE L'AMYOTROPHIE SPINALE ?

COMMENT L'AMYOTROPHIE SPINALE EST-ELLE TRANSMISE



L'amyotrophie spinale touche environ un bébé sur 11 000. Environ un Américain sur 50 est porteur de la maladie—ce qui signifie qu'il peut la transmettre à ses enfants, même s'il n'est pas lui-même malade. L'amyotrophie spinale peut toucher toutes les origines ethniques et tous les sexes.

Les bébés reçoivent généralement deux copies du gène SMN1—une de chaque parent. Un bébé atteint d'amyotrophie spinale a reçu des copies du gène SMN1 manquantes ou défectueuses de ses deux parents.

La plupart des enfants atteints d'amyotrophie spinale ont deux parents qui ne sont pas atteints de la maladie mais qui en sont porteurs. Ces parents ont un gène SMN1 fonctionnel, mais leur deuxième copie du gène est absente ou fonctionne mal.

Le fait d'avoir un enfant atteint d'amyotrophie spinale ne diminue pas les chances d'avoir un autre enfant atteint de cette maladie. Deux porteurs ont une chance sur quatre d'avoir un enfant atteint d'amyotrophie spinale sévère lors de chaque grossesse. L'illustration montre les combinaisons possibles de gènes que les parents porteurs peuvent transmettre à chaque fois qu'ils ont un enfant.

DIAGNOSTIC DE L'AMYOTROPHIE SPINALE

Certains États ont commencé à dépister l'amyotrophie spinale chez les nouveau-nés en 2018 en vérifiant la présence des gènes SMN1 dans une petite quantité de sang à la naissance. Les parents de bébés dépourvus de deux gènes SMN1 sont informés que leur bébé est probablement atteint d'amyotrophie spinale. Après l'identification de l'amyotrophie spinale lors d'un test de dépistage néonatal, les médecins peuvent demander une analyse de sang pour confirmer le diagnostic. Il faut compter une à deux semaines pour obtenir les résultats de ce test.

IMPORTANCE D'UN TRAITEMENT PRÉCOCE

Liliana Grace est née avec l'amyotrophie spinale. Elle a commencé le traitement par SPINRAZA dans le cadre d'une étude sur le médicament lorsqu'elle avait 12 jours. Aujourd'hui âgée de deux ans, elle a atteint tous les stades de développement attendus pour un enfant de son âge. « N'attendez pas pour solliciter un traitement. Je ne sais pas comment le souligner assez. »

—Denise, maman de Liliana Grace



L'ajout de l'amyotrophie spinale aux tests de dépistage néonataux a considérablement amélioré les chances de diagnostiquer rapidement la maladie chez un bébé. Les tests de dépistage permettent aux parents de parler à leur professionnel de santé du traitement de l'amyotrophie spinale avant que leur bébé ne présente des symptômes. C'est le meilleur moyen d'éviter des problèmes graves, voire ceux mettant en jeu le pronostic vital.

Certains des symptômes de l'amyotrophie spinale, tels que les retards de développement physique, sont similaires aux symptômes d'autres maladies. En l'absence d'un test de dépistage néonatal, les médecins et autres professionnels de santé peuvent être amenés à effectuer plusieurs tests pour éliminer d'autres causes possibles de ces symptômes avant de déterminer que ceux-ci sont dus à l'amyotrophie spinale. Étant donné que les causes plus fréquentes de retard de développement physique sont généralement considérées en premier lieu, l'amyotrophie spinale n'est pas toujours diagnostiquée rapidement lorsque les symptômes apparaissent.

En plus des tests de dépistage et des tests de confirmation néonataux pour déterminer si un bébé est atteint d'amyotrophie spinale, des tests supplémentaires peuvent être effectués pour évaluer la sévérité de l'amyotrophie spinale chez l'enfant et pour déterminer le meilleur traitement.

Plusieurs facteurs influent sur la gravité de l'amyotrophie spinale. L'un d'entre eux, qui peut être testé, est la présence d'un deuxième gène de survie du motoneurone, le gène SMN2. Il est similaire au gène SMN1 et sert de solution de secours partielle au gène SMN1. Le gène SMN2 ne produit pas la même quantité de protéines que le gène SMN1. La quantité de protéines qu'il produit n'est pas suffisante pour maintenir les motoneurones en bonne santé. Ainsi, même si le gène SMN2 produit la protéine SMN, les motoneurones peuvent encore mourir et les muscles s'affaiblir.

PRÉDICTION

DE LA SÉVÉRITÉ DE L'AMYOTROPHIE SPINALE



Le nombre de copies du gène de secours SMN2 varie d'une personne à l'autre. Chez les personnes atteintes d'amyotrophie spinale, le nombre de copies du gène SMN2 est lié à la sévérité de la maladie. En général, plus il y a de copies du gène SMN2, mieux c'est, car plus il y a de protéines SMN, plus les motoneurones reçoivent ce dont ils ont besoin pour envoyer des signaux aux muscles. Certains traitements actuellement disponibles pour l'amyotrophie spinale visent à faire en sorte que le gène SMN2 produise davantage de protéines.

Le nombre de copies du gène SMN2 que possède un bébé permet de déterminer si le médecin recommande un traitement immédiat ou un suivi pendant un certain temps. Si un bébé possède plus de quatre copies du gène SMN2, le médecin peut recommander de suivre attentivement son état avant de commencer le traitement. Toutefois, ces cas sont très rares. En général, le médecin recommande de commencer le traitement le plus tôt possible après la naissance.

TRAITEMENT DE L'AMYOTROPHIE SPINALE

Les chercheurs étudient deux façons de traiter l'amyotrophie spinale. L'une consiste à traiter la cause sous-jacente de la maladie en ciblant le gène et en augmentant la quantité de protéine SMN dans l'organisme. Ces approches sont dites « dépendantes de la protéine SMN » ou « d'augmentation de l'expression de la protéine SMN ».

D'autres traitements de l'amyotrophie spinale sont actuellement testés dans le cadre d'essais cliniques. Les informations sur les traitements disponibles et les essais cliniques en cours changent souvent, il est donc préférable de consulter le site Web de Cure SMA à l'adresse suivante :

<https://www.curesma.org/clinical-trials/>

Ou bien, parlez à votre professionnel de santé des options actuelles avant de prendre une décision définitive sur le traitement.

Actuellement, trois traitements d'augmentation de l'expression de la protéine SMN contre l'amyotrophie spinale sont autorisés par la Food and Drug Administration (FDA) américaine. Evrysdi (risdiplam) est une petite molécule administrée quotidiennement par voie orale ou par sonde gastrique amenant le gène SMN2 à fabriquer une protéine SMN plus complète. Spinraza (nusinersen) est une injection qui cible le gène SMN2, l'amenant à fabriquer une protéine plus complète. Zolgensma (onasemnogene abeparvovec-xioi) est une thérapie génique visant à remplacer la fonction du gène SMN1 manquant ou muté.

D'autres types de traitements font l'objet d'essais cliniques ou se trouvent à des stades de recherche plus précoces et seront peut-être disponibles à l'avenir. Certaines de ces approches sont des approches « indépendantes de la protéine SMN » et se concentrent sur d'autres systèmes, voies et processus de l'organisme qui sont affectés par la protéine SMN. Des médicaments augmentant la force musculaire ou la fonction du motoneurone constituent des exemples de telles approches.

Le plus tôt est le mieux

Un traitement précoce offre les meilleures chances que l'enfant reste en aussi bonne santé que possible.

Sans suffisamment de protéines provenant du gène SMN1 manquant ou défectueux ou du gène SMN2 de secours, les motoneurones meurent rapidement. Sans aucun traitement, les bébés atteints des cas les plus sévères d'amyotrophie spinale perdent 90 % de leurs motoneurones avant l'âge de 6 mois.

Une fois perdus, les motoneurones ne peuvent pas être remplacés. Le corps ne génère pas de nouveaux motoneurones, et aucun des traitements disponibles ou en cours de recherche ne le fera non plus.

Cela signifie que le meilleur traitement peut intervenir avant que le bébé ne montre des signes de maladie. L'objectif est de sauver le plus grand nombre possible de motoneurones afin que les muscles du bébé se développent correctement.



VIVRE AVEC L'AMYOTROPHIE SPINALE

Grâce au dépistage néonatal, au diagnostic et au traitement précoces, de nombreux enfants atteints d'amyotrophie spinale pourraient vivre en meilleure santé. Néanmoins, ils peuvent occasionnellement avoir besoin d'aide pour leurs besoins physiques et leurs activités quotidiennes.

Alimentation et nutrition

Se nourrir correctement peut être un défi pour certains enfants atteints d'amyotrophie spinale car la faiblesse des muscles rend difficile la mastication, l'ingestion et la digestion des aliments.

Votre professionnel de santé peut vous orienter vers un nutritionniste, qui pourra recommander des changements dans le régime alimentaire de votre enfant, en fonction de ses besoins individuels. Il peut s'agir d'aliments mous faciles à avaler ou d'aliments pauvres en graisses qui n'aggravent pas les reflux acides causés par la faiblesse des muscles autour de l'estomac ou de l'œsophage.

Équipement adapté

Il existe une variété de dispositifs de soutien et d'assistance pour aider à relever les défis quotidiens causés par la faiblesse musculaire. Demandez à votre médecin ou consultez le site Web de Cure SMA pour connaître les options possibles.

RESPIRATION ET TOUX

Les personnes atteintes d'amyotrophie spinale peuvent avoir des difficultés à respirer pleinement ou à tousser suffisamment fort pour dégager leurs voies respiratoires. Cela est dû au fait que les muscles situés entre les côtes, appelés muscles intercostaux, sont très faibles. Cela peut être un problème, surtout lorsque l'enfant est atteint d'un virus qui affecte les poumons ou les voies respiratoires supérieures, y compris le nez et la gorge.

Les recommandations fréquentes sont notamment les suivantes :

- Orientation vers un pneumologue (médecin spécialisé dans les problèmes pulmonaires), qui peut surveiller la capacité respiratoire de votre enfant.
- Dispositif d'assistance à la toux pour aider les enfants à évacuer le mucus, les expectorations et autres sécrétions de leurs voies respiratoires.
- Soutien respiratoire, par exemple la nuit ou lorsqu'un enfant est malade. La pression positive à deux niveaux, ou BiPAP, est un moyen de fournir une assistance non invasive par le biais d'un masque.



REGISTRE DE DÉPISTAGE NÉONATAL

Le registre de dépistage néonatal de Cure SMA (NBSR)

est un registre en ligne créé pour aider la communauté concernée par l'amyotrophie spinale (incluant les personnes atteintes, les familles, les cliniciens et les chercheurs) à en savoir plus sur l'amyotrophie spinale, à mieux prendre en charge les symptômes au fil du temps et à développer de nouveaux traitements.

**Nous vous invitons
à participer en vous rendant
sur le site du NBSR à l'adresse
www.curesma.org/nbsr et en suivant
les instructions pour fournir à Cure SMA
des informations sur votre enfant.**

Le NBSR est un programme de Cure SMA. Cure SMA est la seule gardienne du NBSR et de son matériel. Les informations du NBSR peuvent être utilisées pour améliorer les soins cliniques et soutenir le développement de nouvelles thérapies. Les registres concernant d'autres maladies ont également une longue histoire de succès pour faire avancer la recherche et les soins cliniques.

Rendez-vous sur le portail du NBSR à l'adresse www.curesma.org/nbsr pour recevoir des informations supplémentaires ou inscrire votre enfant.



REMARQUES

**Voici un espace pour
noter les questions que
vous vous posez, ainsi que
les informations recueillies
lors de votre rendez-vous**

This image shows a single sheet of white paper with horizontal ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page. There are no margins, text, or other markings on the paper.

Nous vous recommandons d'emporter ce guide lors de votre visite chez le professionnel de santé de votre bébé. Un guide correspondant distinct, rédigé à l'intention des médecins et autres professionnels de santé, est également disponible à l'adresse www.curesma.org/care-series-booklets/. Sinon, appelez Cure SMA au 800.886.1762, ou envoyez un e-mail à l'adresse info@curesma.org.



twitter.com/cureSMA



[@curesmaorg](https://www.instagram.com/curesmaorg)



facebook.com/cureSMA



youtube.com/user/FamiliesofSMA1



www.linkedin.com/company/families-of-sma



925 Busse Road, Elk Grove Village, IL 60007

800.886.1762 • Fax 847.367.7623 • info@cureSMA.org • cureSMA.org

Dernière mise à jour en juin 2021