

Introduction

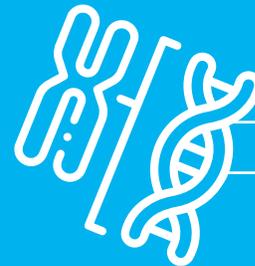
Un groupe de travail composé de professionnels de santé des États-Unis et d'Europe occidentale s'est réuni pour examiner la façon dont l'amyotrophie spinale est diagnostiquée aujourd'hui par rapport aux dernières recommandations pour les soins de l'amyotrophie spinale en 2018. Un groupe de travail composé de membres de la communauté de l'amyotrophie spinale a partagé ses expériences en matière de diagnostic, de ressources et d'information qui pourraient être utiles lors du diagnostic pour prendre des décisions en connaissance de cause. Les informations recueillies ont permis de formuler et de publier les recommandations suivantes à l'intention de la communauté de l'amyotrophie spinale. Les deux domaines jugés prioritaires pour mettre à jour le diagnostic de l'amyotrophie spinale sont le dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale et le diagnostic de l'amyotrophie spinale survenant à l'âge adulte.

Comment les recommandations ont-elles été élaborées ?

Un groupe de travail composé de professionnels de santé des États-Unis et d'Europe occidentale s'est réuni pour examiner la façon dont l'amyotrophie spinale est diagnostiquée aujourd'hui par rapport aux dernières recommandations pour les soins de l'amyotrophie spinale en 2018. Un groupe de travail composé de membres de la communauté de l'amyotrophie spinale a partagé ses expériences en matière de diagnostic, de ressources et d'information qui pourraient être utiles lors du diagnostic pour prendre des décisions en connaissance de cause. Les informations recueillies ont permis de formuler et de publier les recommandations suivantes à l'intention de la communauté de l'amyotrophie spinale. Les deux domaines jugés prioritaires pour mettre à jour le diagnostic de l'amyotrophie spinale sont le dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale et le diagnostic de l'amyotrophie spinale survenant à l'âge adulte.

Recommandation principale

Les groupes de travail sont entièrement d'accord sur le fait que les personnes atteintes d'amyotrophie spinale et leurs aidants sont des partenaires essentiels dans les soins de santé et qu'ils doivent être informés et impliqués à tous les niveaux du processus de prise de décision en matière de diagnostic, de prise en charge et de traitement.



GÉNÉTIQUE

L'amyotrophie spinale est causée par une mutation du gène de survie du motoneurone 1 (*SMN1*). Ce gène produit une protéine appelée protéine de survie du motoneurone (protéine SMN) qui est essentielle au fonctionnement des nerfs qui contrôlent les muscles. Ces cellules nerveuses ne peuvent pas fonctionner correctement sans elle, ce qui entraîne une faiblesse musculaire.

La plupart des personnes possèdent deux copies du gène *SMN1*. L'amyotrophie spinale survient lorsque les deux copies du gène *SMN1* d'une personne comportent des segments manquants ou mutés.

Environ 3 à 5 % des nourrissons atteints d'amyotrophie spinale ne seront pas identifiés par les tests génétiques habituels de dépistage de l'amyotrophie spinale parce qu'ils présentent une mutation ponctuelle sur un gène *SMN1*. Cette mutation ponctuelle peut être détectée par des analyses supplémentaires comportant un séquençage du gène *SMN1*.

Qu'est-ce que le dépistage néonatal ?

Le dépistage néonatal est un ensemble de tests effectués peu après la naissance. Ces tests permettent de détecter des pathologies qui, si elles sont diagnostiquées et traitées à un stade précoce, peuvent améliorer considérablement la santé et la survie de l'enfant. La détection précoce d'une suspicion d'amyotrophie spinale grâce au dépistage néonatal permet un diagnostic, une prise en charge et un traitement rapides, avant même l'apparition des symptômes. Grâce à un diagnostic et à un traitement précoces, les nourrissons atteints d'amyotrophie spinale auront les meilleures chances de mener une vie plus saine.

Lors du dépistage néonatal, une petite quantité de sang est prélevée au niveau du talon du bébé et envoyée à un laboratoire pour y être analysée. Cette goutte de sang est ensuite analysée pour rechercher les gènes responsables de l'amyotrophie spinale.



Que se passera-t-il après le dépistage néonatal ?

Le processus de dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale fait intervenir plusieurs équipes de professionnels de santé. Chaque équipe a des obligations qui lui sont propres. Les groupes de travail ont recommandé les obligations suivantes pour chaque équipe de professionnels de santé afin de garantir que le dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale soit aussi efficace que possible pour identifier et traiter les nourrissons identifiés par le dépistage néonatal :

Les laboratoires de santé publique spécialisés dans le dépistage néonatal

qui effectuent les tests de dépistage chez les nouveau-nés doivent aider à identifier les centres de soins spécialisés dans l'amyotrophie spinale dans leur État qui peuvent prodiguer des soins de santé compétents. Les laboratoires de santé publique doivent avertir le médecin traitant qui suit le bébé le jour même où les résultats sont disponibles et, idéalement, avertir également le médecin spécialiste de l'amyotrophie spinale. Les laboratoires de santé publique spécialisés dans le dépistage néonatal doivent vérifier que les patients dont le test de dépistage néonatal est positif ont fait l'objet des analyses supplémentaires visant à confirmer le diagnostic d'amyotrophie spinale, qu'ils ont été vus en consultation dans un centre médical spécialisé dans l'amyotrophie spinale, que le traitement a été examiné et que les familles disposent d'un plan de soins.

Le médecin traitant, lorsqu'il apprend le résultat positif du test de dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale, doit informer d'urgence les aidants ou la famille du nourrisson des résultats, orienter le nourrisson vers un centre de soins spécialisés dans l'amyotrophie spinale et aider à la prise de rendez-vous dans les 2 à 3 jours.

L'équipe du centre de soins spécialisés dans l'amyotrophie spinale doit programmer la première consultation du nourrisson au centre dans les 2 à 3 jours suivant le résultat positif du test de dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale.

Que se passera-t-il lors de la première consultation dans un centre de soins spécialisés dans l'amyotrophie spinale ?

Les groupes de travail ont recommandé qu'au cours de la première consultation dans un centre médical après un résultat positif au test de dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale, les professionnels de santé déterminent si l'enfant présente des symptômes d'amyotrophie spinale. Il s'agira de poser des questions sur la naissance et le développement du nourrisson, y compris sur tout signe de faiblesse tel qu'une diminution de la capacité à mouvoir les bras ou les jambes ou des difficultés à mouvoir les bras ou les jambes, des difficultés d'alimentation ou des difficultés à respirer, et d'examiner l'enfant afin de déceler les signes ou symptômes précoces d'amyotrophie spinale. L'équipe soignante partagera ses conclusions avec la famille. Des informations sur l'amyotrophie spinale seront fournies, y compris des documents par écrit et des ressources en ligne. Les principaux enseignements sont les suivants : comprendre que l'amyotrophie spinale est une maladie sévère, qu'il existe des options thérapeutiques et que le traitement n'est pas curatif.

L'équipe soignante examinera les options thérapeutiques, y compris la description de chaque traitement, son utilité, les risques et les bénéfices, et des éventuels tests supplémentaires pour rechercher la survenue d'effets indésirables au fil du temps. Des analyses seront prescrites (analyses de sang) pour confirmer le diagnostic d'amyotrophie spinale et d'autres examens qui pourraient être nécessaires avant de prescrire un médicament ou un traitement. Le professionnel pourra prescrire un traitement lors de cette consultation. Plusieurs professionnels de santé peuvent intervenir lors de la première consultation. Voir ci-dessous. L'équipe soignante travaillera avec le patient et sa famille pour élaborer le plan de soins et les objectifs des consultations de suivi au centre médical. Les familles sont encouragées à poser des questions. L'équipe du centre médical doit fournir les coordonnées d'une personne à contacter en cas de questions supplémentaires et d'une personne qui aidera à coordonner et à programmer les consultations et les examens au centre médical. Une consultation de suivi au centre médical doit être programmée avant de quitter le centre médical.

Quelle est la prochaine étape ?

La consultation de suivi au centre de soins spécialisés dans l'amyotrophie spinale consiste généralement à poser d'autres questions et à examiner l'enfant pour déterminer ses progrès et s'il y a eu des changements depuis la dernière consultation. Des tests d'évaluation de la fonction motrice et de la force pourront être effectués, et les résultats des tests disponibles seront passés en revue. Les informations sur l'amyotrophie spinale seront à nouveau abordées afin de répondre à toutes les questions. Les centres de soins spécialisés dans l'amyotrophie spinale peuvent également prescrire des médicaments pour traiter l'amyotrophie spinale.



DÉPISTAGE PRÉNATAL

Les tests prénataux sont des examens médicaux effectués pendant la grossesse.

Ils peuvent être utilisés pour déterminer si un enfant à naître a hérité d'une maladie génétique. Après en avoir discuté avec leur médecin, certaines familles peuvent choisir ce type de test si leur enfant est connu pour être à risque d'amyotrophie spinale.

Même lorsque le test prénatal a été effectué, l'enfant sera testé après la naissance pour confirmer le diagnostic d'amyotrophie spinale et le nombre de copies des gènes SMN1 et SMN2.

Lorsque le diagnostic de l'amyotrophie spinale est confirmé, à quoi ressemblent les soins ?

La famille et l'équipe soignante établiront un plan de traitement. Ce plan doit comprendre :

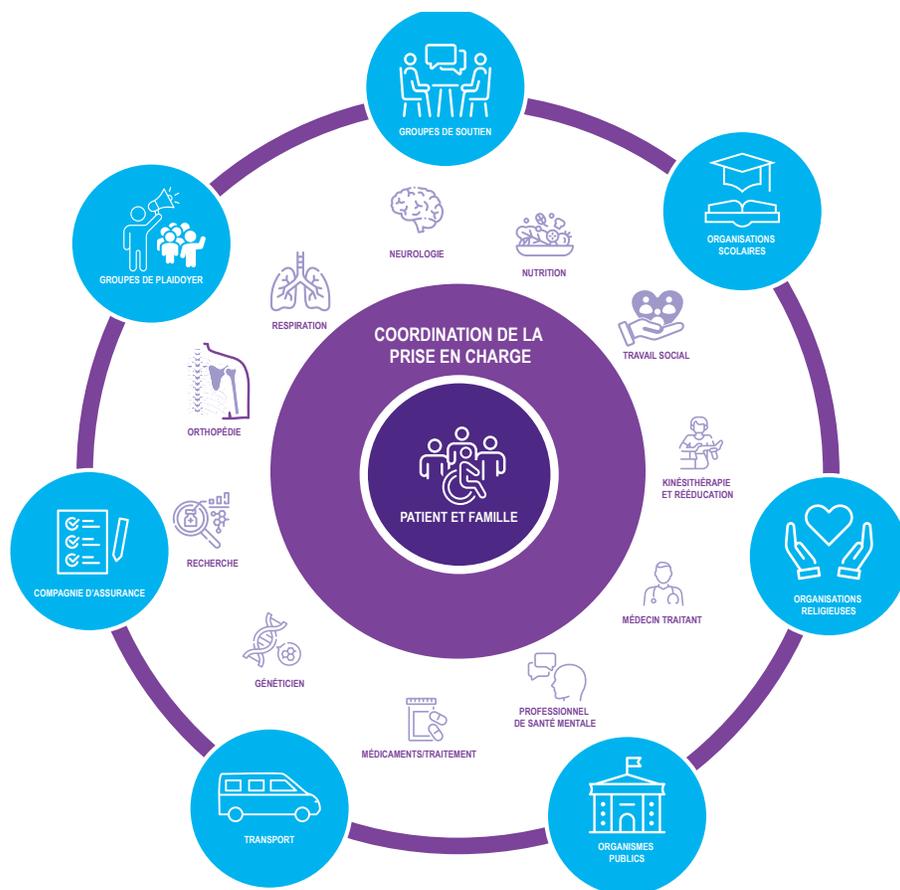
- Contrôle des capacités motrices et du développement de l'enfant ;
- Examen des différentes options thérapeutiques disponibles, y compris la manière dont elles sont administrées, leur durée et leurs éventuels effets indésirables ;
- Contrôle de l'assurance et rédaction de tout document nécessaire à l'approbation médicale du traitement ;
- Fourniture d'informations par écrit sur l'amyotrophie spinale, y compris des ressources sur les différentes options thérapeutiques examinées ;
- Ressources de la communauté de l'amyotrophie spinale, y compris les groupes de plaidoyer, les ressources communautaires et les groupes de soutien ; et
- Veiller à ce que la famille et l'enfant soient au centre de la coordination des soins et de la prise de décision concernant les soins et le traitement.

L'enfant et sa famille rencontreront de nombreux professionnels de santé qui s'attacheront à répondre à leurs besoins médicaux spécifiques. L'équipe soignante pourra comprendre les personnes suivantes :

- Neurologue
- Pneumologue
- Nutritionniste/diététicien
- Thérapeute respiratoire
- Gestionnaire ou coordonnateur des soins
- Travailleur social

Qui d'autre est impliqué dans les soins ?

Les soins prodigués à la personne atteinte d'amyotrophie spinale impliquent de nombreuses personnes en plus de l'équipe soignante spécialisée dans l'amyotrophie spinale, telles que la compagnie d'assurance, le pharmacien et le médecin traitant. Elle comprend également des groupes de soutien communautaire, des groupes de plaidoyer et des ressources locales de l'État qui peuvent inclure des services de transport ou du personnel de soins de santé à domicile. La personne atteinte d'amyotrophie spinale et sa famille sont au cœur de cette équipe, et il est important que quelqu'un coordonne tous les aspects des soins.



Comment décrire l'amyotrophie spinale aujourd'hui ?

Historiquement, et avant qu'un traitement de fond ne soit disponible, l'amyotrophie spinale était décrite et divisée en types d'amyotrophie spinale en fonction de l'âge auquel les symptômes survenaient et de l'étape clé physique la plus élevée atteinte. Avec l'introduction des traitements de l'amyotrophie spinale et du dépistage néonatal, le groupe de travail a déterminé que les nourrissons atteints d'amyotrophie spinale diagnostiqués par un dépistage néonatal et avant l'instauration d'un traitement devraient être décrits par le nombre de copies du gène *SMN2*, la fonction motrice actuelle, l'âge d'apparition des symptômes, s'ils sont présents, et la sévérité des symptômes.

Diagnostic de l'amyotrophie spinale 5q survenant à l'âge adulte

L'amyotrophie spinale survenant à l'âge adulte ou de type 4 représente une petite proportion des personnes ayant reçu un diagnostic d'amyotrophie spinale. Les symptômes de l'amyotrophie spinale survenant à l'âge adulte ressemblent à ceux de nombreuses maladies associées à une faiblesse musculaire, ce qui a entraîné des retards de diagnostic.

Les symptômes de l'amyotrophie spinale survenant à l'âge adulte apparaissent souvent à la fin de l'adolescence ou à l'âge adulte, et comprennent :

- Faiblesse des muscles de la partie supérieure des bras et des cuisses
- Marche de manière autonome, mais chutes fréquentes
- Douleurs, crampes ou contractions musculaires
- Raideur musculaire
- Difficultés à participer à des activités sportives en raison d'une plus grande fatigue et d'une incapacité à suivre les autres (diminution de l'endurance)

Études diagnostiques :

- La créatinine kinase (CK) peut être élevée
- L'électromyographie (EMG) peut révéler des modifications nerveuses non spécifiques
- Le diagnostic définitif est posé par le dépistage du gène *SMN1* et du gène *SMN2*
 - ▷ En présence d'une seule copie du gène *SMN1*, un variant nucléotidique simple ou une mutation ponctuelle dans le gène *SMN1* peut être présent et des tests supplémentaires comprenant le séquençage du gène *SMN1* aideront au diagnostic
 - ▷ Souvent 4 à 6 copies du gène *SMN2*

Une personne présentant les symptômes ci-dessus et dont l'EMG révèle des signes neurogènes peut être atteinte d'amyotrophie spinale et un test génétique doit être effectué.

D'autres études évaluant l'histoire naturelle de l'amyotrophie spinale survenant à l'âge adulte sont nécessaires.

Ressources supplémentaires

Avez-vous reçu un diagnostic d'amyotrophie spinale, vous-même ou quelqu'un que vous connaissez ? Veuillez envoyer un e-mail à l'adresse infopack@curesma.org en indiquant vos nom et adresse postale, afin que nous puissions vous faire parvenir un dossier d'information complet et impartial sur l'amyotrophie spinale. Le dossier d'information comprend notre série de brochures sur la prise en charge de l'amyotrophie spinale qui abordent un éventail de sujets et d'informations nécessaires pour pouvoir prendre des décisions de traitement et de prise en charge. Elles abordent également la génétique et les tests, les mises à jour sur les recherches actuelles, la gestion de la vie quotidienne, et bien plus encore. Dès réception de votre e-mail, un membre de notre équipe vous contactera pour vous fournir les ressources et le soutien dont vous avez besoin pour faire face au diagnostic.

Pour de plus amples informations, veuillez consulter ces ressources supplémentaires.

[Formulaire de demande du Guide des ressources](#)

[Comprendre l'amyotrophie spinale](#)

[Brochures sur la prise en charge de l'amyotrophie spinale](#)

Pour consulter le manuscrit publié sur les recommandations de diagnostic :

[Mise à jour des bonnes pratiques concernant l'amyotrophie spinale : recommandations pour l'établissement d'un diagnostic](#)

Directives 2018:

[Diagnostic et prise en charge de l'amyotrophie spinale : Partie 1 : recommandations pour le diagnostic, la rééducation, les soins orthopédiques et nutritionnels](#)

[Diagnostic et prise en charge de l'amyotrophie spinale : Partie 2 : soins pulmonaires et soins intensifs ; médicaments, compléments alimentaires et vaccinations ; autres systèmes d'organe ; et éthique](#)