

Amyotrophie spinale proximale liée à SMN1

Brève AFM

<https://www.afm-telethon.fr/actualites/sma-resultats-nusinersen-vie-reelle-france-140421>

SMA : résultats du nusinersen en « vie réelle » en France

Le retour d'expérience du nusinersen en France confirme ses effets d'amélioration de la fonction motrice chez 123 enfants atteints de SMA.

Les effets du nusinersen (Spinraza), premier traitement de l'[amyotrophie spinale proximale liée à SMN1](#) (SMA) et disponible en France depuis mai 2017, ont été évalués en condition de « vie réelle » dans 23 Centres de Référence Maladies Neuromusculaires français. Cette étude publiée en juin 2020 a concerné 123 enfants atteints de SMA de type 1 (34 enfants) ou de type 2 (89 enfants) traités et suivis pendant au moins un an. Le développement moteur a été mesuré pour les enfants de moins de 2 ans par le *Hammersmith Infant Neurological Exam – Part 2* ou HINE-2, une échelle de mesure des étapes du développement moteur des nourrissons, et pour les enfants de plus de 2 ans par la mesure de la fonction motrice (MFM).

Les résultats confirment, après un an de traitement, les effets bénéfiques du nusinersen sur le développement moteur :

- les enfants âgés de moins de 2 ans ont vu leur score au HINE-2 s'améliorer ; ils ont cependant d'avantage besoin d'une assistance ventilatoire et nutritionnelle ;
- les enfants âgés de plus de 2 ans présentent une amélioration significative de la fonction motrice à la MFM.

En revanche, malgré ces améliorations réelles, aucun des enfants de cette étude n'a pour le moment acquis la marche. Le ressenti des aidants (principalement les parents), qui a également été évalué dans cette étude, est toutefois positif : la moitié considère que l'état général du patient a été amélioré après un an de traitement par nusinersen.

Source

[*Effects of nusinersen after one year of treatment in 123 children with SMA type 1 or 2: a French real-life observational study.*](#)

Audic F, de la Banda MGG, Bernoux D, Ramirez-Garcia P, Durigneux J, Barnerias C, Isapof A, Cuisset JM, Cances C, Richelme C, Vuillerot C, Laugel V, Ropars J, Altuzarra C, Espil-Taris C, Walther-Louvier U, Sabouraud P, Chouchane M, Vanhulle C, Trommsdorff V, Pervillé A, Testard H, Lagrue E, Sarret C, Avice AL, Beze-Beyrie P, Pauly V, Quijano-Roy S, Chabrol B, Desguerre I. *Orphanet J Rare Dis.* 2020 (Juin).15(1):148.

Brève AIM

Première évaluation clinique en « vie réelle » du nusinersen dans 23 centres investigateurs français

En France, 204 enfants atteints de SMA (en grande majorité (90%) SMA de type 1 et 2) ont été traités par nusinersen (Spinraza) entre mai 2017 (date de sa commercialisation en France) et février 2019. Cela correspond à plus de la moitié de tous les enfants atteints de SMA de type 1 et 2 de France.

Pour évaluer ses effets en vie réelle, 123 enfants atteints de SMA (34 SMA de type 1 et 89 SMA de type 2) ont été traités pendant au moins un an par nusinersen et suivis dans 23 Centres de Référence Maladies Neuromusculaires français.

Les résultats de cette étude publiés en juin 2020 mettent en évidence, après un an de traitement, une amélioration de la fonction motrice avec :

- une augmentation du score HINE-2 chez les enfants âgés de moins de 2 ans,
- une augmentation du score la MFM (et plus particulièrement pour les domaines D2 et D3) chez les enfants âgés de plus de 2 ans.

La moitié des aidants (principalement les parents des patients) rapporte une amélioration de l'état général du patient sous nusinersen. Malgré ces constats encourageants, les enfants requièrent des soins importants comme une assistance ventilatoire et nutritionnelle et aucun d'entre eux n'est en capacité de marcher, c'est pourquoi les auteurs soulignent l'importance d'informer les familles des avantages et des inconvénients de tels traitements.

Source

[Effects of nusinersen after one year of treatment in 123 children with SMA type 1 or 2: a French real-life observational study.](#)

Audic F, de la Banda MGG, Bernoux D, Ramirez-Garcia P, Durigneux J, Barnerias C, Isapof A, Cuisset JM, Cances C, Richelme C, Vuillerot C, Laugel V, Ropars J, Altuzarra C, Espil-Taris C, Walther-Louvier U, Sabouraud P, Chouchane M, Vanhulle C, Trommsdorff V, Pervillé A, Testard H, Lagrue E, Sarret C, Avice AL, Beze-Beyrie P, Pauly V, Quijano-Roy S, Chabrol B, Desguerre I.

Orphanet J Rare Dis. 2020 (Juin).15(1):148.