

Amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2020/08/27/traiter-les-formes-ultra-precoces-damyotrophie-spinale-proximale-liee-au-gene-smn1-souleve-de-nombreuses-questions/>

Traiter les formes ultra-précoces d'amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1* soulève de nombreuses questions

L'amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1* (ou SMA pour *spinal muscular atrophy*) est une des maladies neuromusculaires les plus fréquentes chez l'enfant. Dûe à une dégénérescence du deuxième motoneurone, elle entraîne paralysies et décès prématuré dans les cas les plus sévères. Parmi les nombreuses sous-catégories de SMA en fonction de l'âge des premiers symptômes et des niveaux moteurs maximaux atteints par le patient, le type 0 (aussi référencé 1A) constitue une relative exception. Les symptômes y sont en effet très précoces, avec une hypotonie et des rétractions présentes le plus souvent dès la naissance, et une évolution très rapidement défavorable.

Dans un article publié en juin 2020, une équipe américaine rapporte le cas d'un enfant diagnostiqué SMA type 0 et traité à J14 par injections intrathécales itératives de nusinersen (un oligonucléotide antisens) complétées, à J114, par une thérapie génique (injection unique d'onasemnogene abeparvovec). Malgré d'indéniables progrès moteurs notés sur la courbe de CHOP-INTEND, cette enfant a été gastrostomisée et trachéotomisée. Elle a par ailleurs présenté des complications cutanées et cardio-vasculaires déjà rapportées dans cette forme de SMA. Plusieurs amputations digitales ont d'ailleurs été nécessaires du fait d'une nécrose des extrémités. Cette observation soulève plusieurs questions, la première d'entre elles étant d'ordre éthique. Elle illustre également la limite de l'efficacité des thérapies innovantes et confirme l'atteinte multisystémique de cette forme particulière de SMA.

Source

[Clinical Course in a Patient With Spinal Muscular Atrophy Type 0 Treated With Nusinersen and Onasemnogene Abeparvovec.](#)

Matesanz SE, Curry C, Gross B, et al.

J Child Neurol. 2020;883073820928784.