

Amyotrophie spinale proximale liée à SMN1

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2020/09/02/un-atelier-de-travail-pour-mieux-apprehender-les-effets-des-traitements-innovants-chez-les-adultes-atteints-de-sma/>

Un atelier de travail pour mieux appréhender les effets des traitements innovants chez les adultes atteints d'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1.

L'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 (ou SMA pour *spinal muscular atrophy*) est une maladie neuromusculaire fréquente touchant les enfants mais aussi les adultes. On en distingue quatre types (de I à IV) selon l'âge de début des symptômes et les capacités fonctionnelles motrices maximales atteintes par le patient. Les patients adultes sont le plus souvent atteints de SMA de type II ou III ayant « vieilli », beaucoup plus rarement de type IV ou I. L'utilisation récente de thérapies innovantes issues de la connaissance du gène SMN1 se heurte, en particulier chez les adultes, aux difficultés posées par l'établissement de critères d'efficacité pertinents.

Un article publié en juin 2020 relate les débats et conclusions d'un atelier de travail ayant réuni des spécialistes internationaux de la SMA autour de ce thème. Si le traitement par oligonucléotides antisens (nusinersen) semble avoir un réel impact chez les enfants, son efficacité est, faute de données robustes issues de véritables essais cliniques, plus discutable chez les adultes. Les centres impliqués dans la prise en charge de cette dernière population rapportent toutefois des améliorations, certes limitées et rarement spectaculaires, chez certains patients, mais dont le bénéfice fonctionnel peut être réel et important pour le patient. Les auteurs insistent également sur la nécessité de développer, pour cette tranche d'âge, de nouveaux outils de mesure de cet effet potentiellement bénéfique. La question de l'arrêt du traitement et de ses modalités a également été largement abordée au cours de cet atelier.

Source

[Measuring Outcomes in Adults with Spinal Muscular Atrophy - Challenges and Future Directions - Meeting Report](#)

Sansone VA, Walter MC, Attarian S, et al.

J Neuromuscul Dis. 2020;10.3233/JND-200534.