

Amyotrophie spinale proximale liée à SMN1

Brève AFM

<https://www.afm-telethon.fr/actualites/sma-consensus-sur-zolgensma-140565>

SMA : un consensus sur le Zolgensma

Un groupe d'experts européens des maladies neuromusculaires a émis des recommandations pour aider à l'utilisation du Zolgensma.

Depuis mai 2020, le produit de thérapie génique Zolgensma® (onasemnogene abeparvovec) bénéficie en Europe [d'une autorisation de mise sur le marché « conditionnelle » dans l'amyotrophie spinale liée au gène SMN1 \(SMA\)](#). Celle-ci concerne les bébés et jeunes enfants de moins de 21 kg ayant une SMA de type 1 ou porteur d'une mutation bi-allélique du gène SMN1 et de 3 copies maximum du gène SMN2. Cependant, les données des essais cliniques du Zolgensma® concernent essentiellement des nourrissons de moins de 6 mois et de moins de 8,4 kg.

C'est pourquoi un groupe d'experts européens des maladies neuromusculaires (incluant le Pr Susana Quijano-Roy de l'Hôpital Raymond Poincaré à Garches) a émis onze recommandations 100% consensuelles pour utiliser de façon rationnelle le Zolgensma®. Publiées en juillet 2020 dans l'*European Journal of Paediatric Neurology*, elles portent sur **les critères de sélection des patients à traiter par cette thérapie génique** (nombre de copies de SMN2, sévérité et durée de la maladie, âge et poids au démarrage du traitement, pas de preuve de supériorité d'un double traitement (Zolgensma® et Spinraza®) sur un seul traitement...), **les prérequis pour l'administrer** (expertise des centres réalisant l'injection, programme de dépistage néonatal...) et **les données à collecter** (surveillance à long terme, registres, mise en place d'un protocole de suivi plus rapproché pour les patients de plus de 13,5 kg...).

Source

[European ad-hoc consensus statement on gene replacement therapy for spinal muscular atrophy](#)

J Kirschner, N Butoianu, N Goemans, et al.

Eur J Paediatr Neurol. 2020 (Juillet). 9; S1090-3798(20)30142-2. Online ahead of print.

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2020/10/14/un-groupe-dexperts-europeens-publie-11-recommandations-pour-le-traitement-de-la-sma-par-zolgensma/>

Un groupe d'experts européens publie 11 recommandations pour le traitement de la SMA par Zolgensma

Récemment autorisé en Europe, le Zolgensma® (onasemnogene abeparvovec) fait partie des traitements innovants de l'amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 (ou SMA), avec le Spinraza® (nusinersen) et l'Evrysdi® (risdiplam). Toutes ces thérapies ont une meilleure efficacité si elles sont administrées le plus tôt possible.

Pour inciter à la prescription rationnelle du Zolgensma®, un groupe d'experts des maladies neuromusculaires européens, a émis onze recommandations sur :

- **les critères de sélection des patients** : âge au début de la maladie, durée de la maladie, état de la fonction motrice, nombre de copies du gène SMN2, poids au démarrage du traitement, présence ou non de symptômes à la naissance, pas de preuves de supériorité d'un double traitement (Zolgensma et Spinraza) sur un seul traitement...
- **les prérequis pour administrer le Zolgensma** : expertise des centres réalisant l'injection de la thérapie génique conforme aux normes internationales, ressources pour faire face aux effets secondaires potentiels, programme de dépistage néonatal afin de pouvoir entreprendre le traitement à un stade présymptomatique, idéalement dans un délai inférieur à 14 jours après le diagnostic...
- **les données additionnelles à rassembler** : collecte de données d'innocuité et d'efficacité systématique pour tous les patients traités, suivi sur le long terme, mise en place de registres, élaboration d'un protocole de surveillance plus rigoureux pour les patients de plus de 13,5 kg, collaboration étroite entre laboratoires, associations, académie pour améliorer le ratio bénéfice/risque...

Source

[European ad-hoc consensus statement on gene replacement therapy for spinal muscular atrophy](#)

J Kirschner, N Butoianu, N Goemans, et al.

Eur J Paediatr Neurol. 2020 (Juillet). S1090-3798(20)30142-2. Online ahead of print.

[Gene therapy for spinal muscular atrophy: Solomon's consensus in Covid times](#)

D Zafeiriou 1

Eur J Paediatr Neurol. 2020 (Août). S1090-3798(20)30166-5. Online ahead of print.