

Amyotrophie spinale proximale liée à SMN1

Brève AFM

<https://www.afm-telethon.fr/actualites/sma-5-nourrissons-ont-recu-double-traitement-140601>

SMA : 5 nourrissons ont reçu un double traitement

En attendant le démarrage de l'essai RESPOND, les effets d'un double traitement Spinraza® associé au Zolgensma® chez 5 nourrissons ont été publiés.

L'[amyotrophie spinale proximale liée à SMN1](#) (SMA) bénéficie depuis très récemment de trois thérapies innovantes, le [Spinraza®](#), le [Zolgensma®](#) et l'[Evrysti®](#). Si chacune a montré une efficacité permettant d'améliorer la fonction motrice et la durée de vie des enfants, il existe encore peu de données sur l'efficacité de la combinaison de ces traitements.

Une étude rétrospective sur l'association du Spinraza® au Zolgensma® chez 5 nourrissons atteints de SMA type 1 a concerné :

- quatre nourrissons ayant reçu du Spinraza® ; malgré certaines améliorations, le traitement ne les a pas empêché d'avoir besoin d'une assistance respiratoire ou n'a provoqué aucune amélioration de la fonction bulbaire, c'est pourquoi les nourrissons ont ensuite reçu une injection de Zolgensma®, suivie, pour 3 d'entre eux, de la poursuite du Spinraza® ;
- un nourrisson ayant reçu en premier le Zolgensma® ; son état ne s'étant pas suffisamment amélioré, il a commencé à recevoir le Spinraza® 2 mois et demi après l'injection du Zolgensma®.

Les nourrissons étant ventilo-dépendants et traités relativement tardivement, les auteurs ne concluent pas vraiment sur l'efficacité clinique de ce double traitement, même s'ils observent une amélioration des scores d'une échelle d'évaluation de la fonction motrice. Ils soulignent la toxicité hépatique de la thérapie génique et concluent à la nécessité d'études sur un plus grand nombre de personnes pour mieux comprendre les effets d'une double thérapie. C'est l'objectif de l'[essai RESPOND](#), qui devrait démarrer début 2021.

Source

[Combination molecular therapies for type 1 spinal muscular atrophy](#)

Y Harada, V K Rao, K Arya, et al.

Muscle Nerve. 2020 (Juillet).

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2020/10/26/une-bithérapie-séquentielle-dans-la-sma-a-propos-de-cinq-cas-aux-etats-unis/>

Une bithérapie séquentielle dans la SMA : à propos de cinq cas aux États-Unis

L'amyotrophie spinale infantile (ou SMA pour *spinal muscular atrophy*) constitue la deuxième maladie neuromusculaire la plus fréquente chez l'enfant. Due à un déficit, génétiquement déterminé, en protéine SMN, la SMA entraîne une paralysie des membres et du tronc, des troubles respiratoires et des complications orthopédiques a fortiori si elle se manifeste tôt. On en distingue quatre types (de I à IV) selon l'âge de début des symptômes et les capacités fonctionnelles maximales atteintes au niveau moteur. Trois thérapies innovantes ont été développées ces dernières années : le Spinraza®, le Zolgensma® et l'Evrysti®. Toutes visent à augmenter la production de la protéine SMN.

Dans un article publié en juillet 2020, des cliniciens américains rapportent leur expérience dans la prescription d'une bithérapie séquentielle, associant du Spinraza® au produit de thérapie génique, le Zolgensma®. Ceci a concerné cinq nourrissons atteints d'une forme précoce de la maladie (SMA type 1). Quatre d'entre eux ont d'abord reçu du Spinraza®, en moyenne jusqu'à l'âge de 23 mois, avant de bénéficier d'une dose unique de Zolgensma® suivi, dans trois cas sur quatre, de la reprise du Spinraza®. Dans un cas seulement, le Spinraza® n'a été prescrit que dans un second temps, la thérapie génique ayant été la thérapie de première intention. Les auteurs ne se prononcent pas vraiment sur l'efficacité clinique même s'ils observent une

amélioration du score CHOP-INTEND. Les enfants sont en effet tous ventilo-dépendants et ont été traités relativement tardivement. La toxicité hépatique de la thérapie génique est soulignée une fois de plus.

Source

[Combination molecular therapies for type 1 spinal muscular atrophy](#)

Y Harada, V K Rao, K Arya, et al.

Muscle Nerve. 2020 (Juillet).