

## Amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*

### Brève AFM

<https://www.afm-telathon.fr/actualites/sma-nouveau-parametre-surveiller-140628>

### SMA : un nouveau paramètre à surveiller ?

*Les variations de l'amplitude du CMAP donneraient des indications sur l'apparition des premiers symptômes dans la SMA et la réponse au traitement par nusinersen.*

Un programme de dépistage néonatal de l'[amyotrophie spinale proximale liée à \*SMN1\*](#) (SMA) de grande ampleur a été mené à Taïwan entre novembre 2014 et décembre 2019 : sur les 364 000 nouveaux-nés testés, 21 étaient atteints de SMA (ce qui correspond à une incidence de 1/17 000), parmi lesquels 70% ont développé une SMA de type I.

### Avec le dépistage néonatal

Cette étude qui s'est poursuivie sur 17 des 21 nourrissons identifiés comme atteints de SMA a permis de déterminer, grâce à ce dépistage précoce, l'âge d'apparition des symptômes :

- avant l'âge d'un mois, pour les huit nourrissons possédant **2 copies du gène *SMN2*** parmi lesquels cinq étaient déjà symptomatiques à la naissance,
- avant l'âge d'un an, pour cinq des six nourrissons avec **3 copies de *SMN2***,
- à 37 mois (3 ans) pour un seul des nourrissons sur les 4 ayant **4 copies de *SMN2***, les autres étant symptomatiques plus tardivement.

### Avec l'amplitude du CMAP

La mesure de l'amplitude du potentiel d'action musculaire (CMAP), une méthode rapide et sensible pour évaluer la conduction nerveuse, a été évaluée au niveau du nerf cubital (ou ulnaire) de 12 des nourrissons, dont 6 traités par nusinersen. Les données obtenues ont mis en évidence **une diminution de l'amplitude du CMAP en l'absence ou avant que ne débute le traitement**. Cette diminution est rapide au moment de l'apparition des premiers signes cliniques chez les nourrissons atteints de SMA de type I avec 2 ou 3 copies du gène *SMN2* ; elle pourrait ainsi permettre de détecter précocement l'apparition de la maladie chez les enfants pas encore symptomatiques. **L'amplitude du CMAP augmente rapidement une fois le traitement initié**, pouvant présager une bonne réponse au traitement. Ces résultats devront toutefois être confirmés sur un plus grand groupe de participants.

### Source

[CMAP changes upon symptom onset and during treatment in spinal muscular atrophy patients: lessons learned from newborn screening](#)

WC Weng, YK Hsu, FM Chang et al.  
Genet Med. 2020 Oct.

---

### Brève AIM

### Dépistage néonatal et amplitude du CMAP à l'étude dans la SMA

Le dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1* (SMA) de 364 000 nouveaux-nés mené à Taïwan entre novembre 2014 et décembre 2019 a identifié 21 nourrissons atteints de SMA (soit une incidence de 1/17 000) parmi lesquels :

- 43% avec deux copies du gène *SMN2*,
- 29% trois copies de *SMN2*
- 29 % quatre copies de *SMN2*.
- 70% ont développé une SMA de type I.

### Suivre l'apparition des symptômes

Grâce au dépistage néonatal, l'âge d'apparition de leurs symptômes a pu être rapporté :

- les huit nourrissons possédant **2 copies du gène *SMN2*** ont présenté des premiers symptômes avant l'âge d'un mois, parmi lesquels cinq étaient déjà symptomatiques à la naissance,
- cinq des six nourrissons avec **3 copies de *SMN2*** sont devenus symptomatiques avant l'âge d'un an,
- et seul un nourrisson sur les 4 ayant **4 copies de *SMN2*** a présenté des symptômes à 37 mois.

### Prédire l'apparition des symptômes et la réponse au traitement

En évaluant l'amplitude du CMAP (*compound muscle action potential*) du nerve cubital (ou ulnaire) de 12 des nourrissons, 6 traités par nusinersen et 6 non traités, l'équipe taiwanaise est parvenue à mettre en évidence :

- une amplitude initiale du CMAP basse, et plus particulièrement chez les nourrissons présentant 2 copies du gène *SMN2*,
- une diminution rapide de l'amplitude du CMAP au tout début de l'apparition des signes cliniques pour les nourrissons atteints de SMA de type I avec 2 ou 3 copies du gène *SMN2*,
- une augmentation rapide de l'amplitude du CMAP une fois le traitement initié.

Les auteurs suggèrent que l'évaluation de l'amplitude du CMAP permettrait de détecter précocement l'apparition de la maladie chez les nourrissons encore présymptomatiques et présager une meilleure réponse au nusinersen.

### Source

[CMAP changes upon symptom onset and during treatment in spinal muscular atrophy patients: lessons learned from newborn screening](#)

WC Weng, YK Hsu, FM Chang et al.

Genet Med. 2020 Oct.