

Amyotrophie spinale proximale liée à SMN1

Brève AFM

<https://www.afm-telethon.fr/actualites/sma-type-iv-plus-grande-etude-publiee-ce-jour-140643>

SMA de type IV : la plus grande étude publiée à ce jour

La description de la SMA de type IV se précise grâce à une étude d'histoire naturelle de grande ampleur.

Du fait de sa rareté, l'[amyotrophie spinale proximale liée à SMN1](#) (SMA) de type IV, qui se caractérise par des symptômes débutant à partir de l'âge de 18 ans et une faiblesse musculaire lentement progressive, a fait l'objet de peu d'études. Son histoire naturelle n'est pas encore bien connue.

Une équipe brésilienne a réalisé une étude sur un groupe de 20 personnes atteintes de SMA de type IV dont les symptômes ont commencé à apparaître à 31 ans (âge médian). Le symptôme le plus fréquent est une faiblesse des cuisses (75% des personnes) ; neuf personnes sur dix n'ont pas de réflexe ostéo-tendineux (90%) ; les données d'imagerie par résonance magnétique (IRM) musculaire montrent une implication fréquente du compartiment antérieur de la cuisse, alors que le compartiment interne est fréquemment épargné ; la principale anomalie est une délétion de l'exon 7 sur les deux allèles du gène *SMN1* (80%). Aucun participant n'est sous gastrostomie et tous sont capables de marcher sans assistance. Une seule personne est sous ventilation mécanique non-invasive nocturne.

Source

[Clinical and Radiological Profile of patients with Spinal Muscular Atrophy type 4](#)

P V Sgobbi Souza, W Bocca Vieira de Rezende Pinto, ARicarte et al.

Eur J Neurol. 2020 (Octobre).

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2020/11/26/description-dune-grande-cohorte-bresilienne-de-sma-de-type-iv/>

Description d'une grande cohorte brésilienne de SMA de type IV

L'amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1* (SMA) est une maladie dégénérative du motoneurone. Il en existe plusieurs types selon l'âge d'apparition des premiers symptômes et le niveau moteur maximal atteint par l'enfant au cours de son évolution. La SMA de type IV est la forme la plus rare, souvent sous-diagnostiquée, et la plus tardive avec des symptômes débutant à partir de l'âge de 18 ans.

Une étude clinique, neurophysiologique et radiologique d'une cohorte de 20 patients atteints de SMA de type IV a été menée au Brésil. L'âge médian à l'apparition des premiers symptômes est de 31 ans. Le diagnostic évoqué avant la confirmation de la SMA a été une dystrophie musculaire des ceintures (LGMD) (60%), une sclérose latérale amyotrophique (SLA) (20%), une myopathie inflammatoire (10%) ou une polyradiculoneuropathie démyélinisante inflammatoire (10%).

Les **symptômes cliniques** les plus fréquents dans cette cohorte sont :

- une faiblesse des muscles proximaux des membres inférieurs (75% des cas),
- des crampes/fasciculations (20%),
- une hyperCKémie asymptomatique (5%).

Les **résultats neurologiques** montrent :

- une absence de réflexe ostéo-tendineux (90% des cas),
- une fasciculation localisée aux cuisses (45%),
- un tremblement distal des membres supérieurs (40%),
- une pseudo-hypertrophie des mollets (30%).

Sur le **plan neurophysiologique**, il existe :

- pour 100% des participants, une dénervation chronique,
- pour 60%, des signes de dénervation bulbaire

- pour 15%, des signes de dénervation aiguë.

Les échelles fonctionnelles (test de marche de 6 minutes, RULM, HFMSE...) et l'index MUNIX sont corrélés avec la durée de la maladie.

Les **données d'IRM musculaire** dévoilent une atteinte fréquente du compartiment antérieur de la cuisse, alors que le compartiment interne est fréquemment épargné.

Sur le **plan génétique**, la majorité des patients (80%) présente une délétion homozygote de l'exon 7 du gène *SMN2*, et 60% possèdent 4 copies du gène *SMN2*.

Un seul participant est sous ventilation mécanique non-invasive nocturne. Aucun n'est sous gastrostomie et tous sont capables de marcher sans assistance.

Source

[Clinical and Radiological Profile of patients with Spinal Muscular Atrophy type 4](#)

P V Sgobbi Souza, W Bocca Vieira de Rezende Pinto, ARicarte et al.

Eur J Neurol. 2020 (Octobre).