

## Amyotrophie spinale proximale liée à SMN1

### Brève AFM

<https://www.afm-telethon.fr/actualites/sma-resultats-2eme-enquete-sma-europe-140847>

### SMA : résultats de la 2<sup>ème</sup> enquête de SMA Europe

**Une stabilisation de leurs symptômes, un fort intérêt pour les essais et la nécessaire évolution de la classification font partie des attentes et ressentis des malades interrogés.**

[SMA Europe](#) rassemble des associations européennes représentatives des personnes atteintes d'[amyotrophie spinale proximale liée à SMN1 \(SMA\)](#), dont l'AFM-Téléthon. Elle avait mené en 2015 une première enquête auprès des personnes atteintes de SMA. Il n'existait alors encore aucun traitement spécifique pour cette maladie. En 2019, l'association européenne a souhaité de nouveau connaître les attitudes et attentes des malades depuis la mise sur le marché du premier traitement de la SMA, le nusinersen (Spinraza). Lors de cette enquête, les deux autres traitements, l'onasemnogene abeparvovec (Zolgensma®) et le risdiplam (Evrysdi®) n'avaient pas encore été autorisés.

Une enquête comportant 44 questions sur des thèmes comme l'éducation et le travail, la prise en charge médicale, les essais cliniques ou le bien-être, a été envoyée à 4 749 personnes. L'analyse des réponses de 1 474 questionnaires provenant de 26 pays européens a été présentée lors [du 2<sup>ème</sup> Congrès scientifique international de SMA Europe](#), à Évry du 5 au 7 février 2020 et vient d'être publiée dans une revue scientifique.

Il en ressort que les personnes atteintes de SMA considèrent qu'une stabilisation de leur état constituerait un progrès thérapeutique indéniable et qu'elles sont très intéressées à participer aux essais cliniques, y compris ceux comprenant un bras placebo. En revanche, une classification de la SMA en fonction du niveau de mobilité (*sitter*, *non sitter*, *walker*) semblerait plus appropriée que la classification actuelle, en quatre sous-types de SMA (de I à IV). L'association de plusieurs traitements (bi- ou trithérapies spécifiques à la SMA) fait également partie des attentes des personnes qui ont répondu au questionnaire.

### Source

[Understanding European patient expectations towards current therapeutic development in spinal muscular atrophy](#)

N Gusset, C Stalens, E Stumpe et al.  
*Neuromuscul Disord.* 2021 (Fév).

---

### Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2021/06/04/les-attitudes-et-les-attentes-des-patients-atteints-de-sma-evoluent-vis-a-vis-des-therapeutiques-innovantes/>

### Les attitudes et les attentes des patients atteints de SMA évoluent vis-à-vis des thérapeutiques innovantes

L'amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1* (ou SMA pour *spinal muscular atrophy*) connaît actuellement une révolution thérapeutique, avec de plus en plus de molécules nouvelles sur le marché ou sur le point d'être approuvées. Cette maladie neuromusculaire invalidante concerne plusieurs milliers de patients en Europe. Beaucoup d'entre eux militent au sein d'associations européennes de malades dont la plupart sont affiliés à SMA-Europe, Cette alliance associative rapporte, dans un article publié en février 2021, les résultats d'une enquête menée auprès de 4 749 personnes concernées. Les réponses à 1 474 questionnaires provenant de 26 pays européens ont pu être exploitées et comparées avec celles d'une enquête similaire conduite en 2015, toujours à l'initiative de SMA-Europe. Même si un biais de recrutement n'est pas à exclure (13% des personnes ayant répondu ont été inclus dans un essai ou une étude clinique), la participation aux essais thérapeutiques en général fait consensus tout comme l'acceptation des thérapeutiques innovantes. Les sondés estiment que la classification actuelle en quatre sous-types de SMA (de I à IV) n'est plus pertinente d'une part et que la simple stabilisation de leurs symptômes constitue quand même un progrès

thérapeutique d'autre part. La question de l'accès au traitement, très disparate d'un pays à l'autre, fait également débat. Fait nouveau, beaucoup sont désormais en attente de la mise en place de bi- ou de trithérapies spécifiques à la SMA, preuve que la médecine personnalisée est en marche.

**Source**

[Understanding European patient expectations towards current therapeutic development in spinal muscular atrophy](#)

*N Gusset, C Stalens, E Stumpe et al.  
Neuromuscul Disord. 2021 (Fév).*