Amyotrophie spinale proximale liée à SMN1

Pas de brève AFM
Brève AIM
https://www.institut-myologie.org/2021/10/19/la-deterioration-des-parametres-respiratoires-et-moteurs-se-confirme-chez-des-patients-atteints-de-sma-de-type-iii-non-marchants/

La détérioration des paramètres respiratoires et moteurs se confirme chez des patients atteints de SMA de type III non-marchants

L'amyotrophie spinale proximale liée au gène *SMN1* (SMA) comprend classiquement quatre types (I, II, III, IV) selon l'âge de début des symptômes et le niveau moteur maximal atteint par le patient. Le type III représente l'un des plus petits contingents de patients (15 à 20% de l'ensemble selon les études) et a moins fait l'objet d'études observationnelles que les types I et II, plus fréquents.
Dans un article publié en août 2021, des équipes anglaises de Newcastle et de Londres rapportent un travail et destiné à disposer de davantage de données de suivi dans une population d'enfants atteints SMA de type III ayant perdu la marche. Des mesures de force, des études fonctionnelles respiratoires et des scores fonctionnels ont été utilisés pour retracer l'histoire naturelle, sur une période de deux ans, de 24 patients naifs de tout traitement. Pour 16 d'entre eux, les chercheurs disposaient des scores de la RULM (pour *Revised Upper Limb Module*), un outil permettant d'apprécier la fonction du membre supérieur. Les pentes évolutives observées confirment l'existence d'une dégradation fonctionnelle non négligeable avec le temps, la RULM et la capacité vitale respiratoire étant souvent corrélées. Cette étude intervient dans le contexte particulier du Royaume-Uni où les patients atteints de SMA de type III avaient, à l'époque (2019), très difficilement accès aux thérapies innovantes.

Source
Longitudinal changes in respiratory and upper limb function in a pediatric type III spinal muscular atrophy cohort after loss of ambulation.
Wolfe A, Scoto M, Milev E et al.
Muscle Nerve. 2021 (Août)