Amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*

Actualité AFM
SMA de type I et nusinersen : peu ou pas d'effet sur la scoliose | AFM Téléthon (afm-telethon.fr)

SMA de type I et nusinersen : peu ou pas d'effet sur la scoliose

Sept nourrissons atteints d'amyotrophie spinale liée à SMN1 de type I traités par nusinersen avant l'âge de 6 mois ont tous présenté une scoliose avant l'âge d'un an.

C'est l'expérience d'une équipe canadienne, qui a suivi ces sept enfants pendant 10 à 57 mois. En moyenne, neuf doses (5 à 15) de nusinersen par enfant ont été administrées pendant la durée de l'étude.
L'analyse des performances motrices des enfants montre une amélioration essentiellement au niveau des membres, mais pas au niveau de la musculature impliquée dans la tenue de la tête et du tronc. Tous les enfants ont développé une scoliose avant l'âge d'un an du fait de la faiblesse musculaire de leur dos malgré le nusinersen.
À la fin de l'étude tous les enfants étaient également sous ventilation assistée (non invasive pour la majorité) ou en passe de l'être, et tous, sauf un, avaient une assistance nutritionnelle.

Comme d'autres études l'ont laissé entendre, dans l'amyotrophie spinale liée à *SMN1* de type I le nusinersen apparaît plus efficace sur les muscles des membres que sur ceux du tronc et de la gorge, sans qu'on en connaisse encore la raison.

Source
Scoliosis in Spinal Muscular Atrophy Type 1 in the Nusinersen Era.
Al Amrani F, Amin R, Chiang J et al.
Neurol Clin Pract. 2022 Aug;12(4):279-287.

Actualité AIM
https://www.institut-myologie.org/2023/02/20/la-scoliose-sous-nusinersen-chez-des-enfants-atteints-de-sma-de-type-i/

La scoliose sous nusinersen chez des enfants atteints de SMA de type I

Une équipe canadienne de Toronto rapporte le développement d'une scoliose chez sept nourrissons atteints d'amyotrophie spinale liée à *SMN1* de type I (délétion homozygote de *SMN1* avec 2 copies de *SMN2*) traités par nusinersen avant l'âge de 6 mois et suivis pendant une durée médiane de 21 mois (entre 10 et 57 mois).

- Le nusinersen a entrainé une amélioration du score moteur global au CHOP-INTEND, 5 à 10 mois après la première injection chez tous les nourrissons, même si chez deux d'entre eux est apparu un déclin de ce score à 24 et 42 mois.
- Si les scores moteurs des membres se sont améliorés, la majorité des patients n'ont pas vu leur score moteur axial s'améliorer.
- Tous ont présenté une scoliose avant l'âge d'un an avec un angle de Cobb allant de 18° à 60°.
- Un enfant était sous ventilation invasive lors de l'initiation du traitement ; à la dernière visite, les six enfants qui avaient une respiration spontanée initiale, étaient sous ventilation nocturne non invasive ou en passe de l'être (pour hypoventilation nocturne ou pour un remodelage thoracique).

Source
Scoliosis in Spinal Muscular Atrophy Type 1 in the Nusinersen Era.
Al Amrani F, Amin R, Chiang J et al.
Neurol Clin Pract. 2022 Aug;12(4):279-287.