

Dépister une SMA le plus tôt possible: conseils pour les sages-femmes

Autor(en): **Richter, Karin**

Objektyp: **Article**

Zeitschrift: **Obstetrica : das Hebammenfachmagazin = Obstetrica : la revue spécialisée des sages-femmes**

Band (Jahr): **120 (2022)**

Heft 7

PDF erstellt am: **21.07.2024**

Persistenter Link: <https://doi.org/10.5169/seals-1002380>

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Inhalten der Zeitschriften. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern.

Die auf der Plattform e-periodica veröffentlichten Dokumente stehen für nicht-kommerzielle Zwecke in Lehre und Forschung sowie für die private Nutzung frei zur Verfügung. Einzelne Dateien oder Ausdrucke aus diesem Angebot können zusammen mit diesen Nutzungsbedingungen und den korrekten Herkunftsbezeichnungen weitergegeben werden.

Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Die systematische Speicherung von Teilen des elektronischen Angebots auf anderen Servern bedarf ebenfalls des schriftlichen Einverständnisses der Rechteinhaber.

Haftungsausschluss

Alle Angaben erfolgen ohne Gewähr für Vollständigkeit oder Richtigkeit. Es wird keine Haftung übernommen für Schäden durch die Verwendung von Informationen aus diesem Online-Angebot oder durch das Fehlen von Informationen. Dies gilt auch für Inhalte Dritter, die über dieses Angebot zugänglich sind.

Dépister une SMA le plus tôt possible: conseils pour les sages-femmes

L'amyotrophie spinale (*Spinal muscular atrophy* [SMA]) est une maladie neuromusculaire grave et rare, caractérisée par une faiblesse musculaire progressive. On estime qu'elle touche un nouveau-né sur 10 000 dans le monde. La SMA entraînant une perte progressive et irréversible des motoneurones, il est essentiel de mettre en place un traitement rapidement. Cet article donne donc les clés pour un diagnostic aussi précoce que possible.

TEXTE: KARIN RICHTER

L'amyotrophie spinale (*Spinal muscular atrophy* [SMA]) est attribuable à une anomalie génétique au niveau du gène SMN1 (*survival motor neuron 1*). En raison de cette anomalie, la protéine SMN, nécessaire à la survie des nerfs moteurs (motoneurones), n'est pas produite ou pas en quantité suffisante. L'organisme dispose d'un gène de rechange, SMN2, mais celui-ci ne peut produire qu'une faible quantité de protéine SMN fonctionnelle, in-

suffisante pour assurer la survie et le fonctionnement des motoneurones (Coover et al., 1997; Anderton et al., 2015; *National Institute for Health* [NIH], 2020a; NIH, 2020b). La SMA entraîne donc une perte rapide et irréversible de motoneurones qui affecte toutes les fonctions musculaires, y compris la respiration, la déglutition et les mouvements de base (Anderton et al., 2015; *National Organization for Rare Disorders*, n.d.).

La SMA en Suisse

On estime que la SMA touche un nouveau-né sur 10 000 dans le monde (Nord, 2022). Quelque huit à dix enfants naissent avec la SMA (tous types de SMA confondus) par an en Suisse (Schorling et al., 2020). La SMA est généralement répartie en 4 phénotypes (types 1 à 4) de gravité différente. La SMA de types 1 et 2 concerne de très jeunes enfants. La SMA de type 1 touche les jeunes enfants avant l'âge de 6 mois et représente de environ 50 à 70 % des cas de SMA. La forme la plus grave, la SMA de type 1, mène généralement à la mort de l'enfant avant l'âge de deux ans ou impose une ventilation mécanique permanente (Verhaart et al., 2017).

La SMA entraîne une perte rapide et irréversible de motoneurones qui affecte toutes les fonctions musculaires, y compris la respiration, la déglutition et les mouvements de base.



iStock

La SMA entraînant une perte progressive et irréversible des motoneurones, un diagnostic précoce et un traitement instauré le plus tôt possible sont donc essentiels (Darras et al., 2017). Cela concerne notamment la SMA de type 1, dans laquelle la dégénérescence des motoneurones commence déjà avant la naissance et progresse rapidement. Tout retard dans le diagnostic de la SMA de type 1 peut compromettre la survie des motoneurones (Govoni et al., 2018), ce qui a un impact direct sur la fonction neuromusculaire (Kolb et al., 2017).

Signes et symptômes chez les nouveau-nés

Les tout premiers signes de SMA apparaissent généralement jusqu'à l'âge de 6 mois (Kolb et al., 2015; Prior et al., 2019),

souvent même à l'âge de 3 mois (Prior et al., 2019; Pera et al., 2020). Bien que les jeunes enfants touchés puissent être symptomatiques, ils restent éveillés et attentifs; leurs capacités cognitives ne sont pas affectées (Kolb et al., 2015).

Les signes caractéristiques de SMA à surveiller entre la naissance et l'âge de 6 mois sont les suivants (figure 1).

Hypotonie

Décrite chez Kolb et al. (2015) et Pera et al. (2020):

- Bébé semble « mou » en raison de la faiblesse de ses bras et de ses jambes (Kolb et al., 2015; Pera et al., 2020; SMA Europe, 2022)
- Faiblesse symétrique, plus proximale que distale (Wang et al., 2005) (le bébé a

des difficultés à lever les bras et les jambes, mais peut bouger les mains et les doigts [SMA Europe, 2022])

- Les jambes peuvent sembler plus faibles que les bras (Wang et al., 2005)
- Dans les cas graves: posture semblable à celle d'une grenouille en position allongée (Kolb et al., 2015; Leyenaar et al., 2005)

Aréflexie

Décrite par Prior et al. (2019):

- Absence/diminution des réflexes tendineux profonds (Kolb et al., 2015; Prior et al., 2019)
- Évaluation des réflexes tendineux profonds par l'observation de la réaction à des coups énergiques sur le tendon (Zimmermann et al., 2020)

Figure 1: Signes de la SMA de type 1 chez les enfants touchés, de la naissance à l'âge de 6 mois

D'après Kolb et al. (2015), Prior et al. (2019) et SMA Europe (2022)



Manque de contrôle de la tête



Jambes et bras faibles



Difficultés de déglutition



Respiration abdominale rapide



Faiblesse des cris et de la toux

Manque de contrôle de la tête

Citée par Markowitz *et al.* (2004):

- Incapacité à lever la tête ou uniquement mauvais contrôle de la tête (Kolb *et al.*, 2015; SMA Europe, 2022; Wang *et al.*, 2005)
Pour confirmer le manque de contrôle de la tête: test de redressement par traction des bras (*Great Ormond Street Hospital for Children NHS*, 2022)
- La tête pend derrière le tronc, le cou est complètement étiré (Coover *et al.*, 1997; Markowitz *et al.*, 2004; *Great Ormond Street Hospital for Children NHS*, 2022; *Hammersmith Infant Neurological Examination*, 2017)
- La tête ne dépasse pas la ligne du dos lorsque le bébé est maintenu avec le visage vers le bas (Leyenaar *et al.*, 2005)

Difficultés respiratoires

Décrite par Pera *et al.*, (2020) et SMA Europe (2022). La faiblesse des muscles intercostaux associée à une protection du diaphragme peut entraîner une cage thoracique en forme de cloche et un schéma respiratoire paradoxal («respiration abdominale») (Kolb *et al.*, 2015)

Difficultés de déglutition

Décrites par Kolb *et al.* (2015) et Wang *et al.* (2005):

- Des difficultés à téter, à s'alimenter ou à avaler sa salive peuvent indiquer une faiblesse de la langue et de la déglutition (Kolb *et al.*, 2015; Wang *et al.*, 2005; Markowitz *et al.*, 2004)
- Dans les cas avancés: antécédents de crises d'étouffement, d'aspirations répétées ou de croissance lente ou réduite (Kolb *et al.*, 2015; SMA Europe, 2022; Markowitz *et al.*, 2004)

Fasciculation de la langue

Fasciculations de la langue ou contractions de la langue, accompagnées d'une atrophie (Kolb *et al.*, 2015; Wang *et al.*, 2005).

Faiblesse des cris et de la toux

Citée par Wang *et al.* (2005):

- Cris faibles (SMA Europe, 2022; Wang *et al.*, 2005)
- Une faiblesse des muscles respiratoires peut entraîner des difficultés à tousser (SMA Europe, 2022)

Dépistage précoce de la SMA: décisif pour la vie de l'enfant

Il est essentiel pour un nourrisson atteint de SMA que les signes éventuels de la maladie (Qian *et al.*, 2015) soient immédiatement dépistés par un-e professionnel-le de la santé, par exemple le-la pédiatre ou la sage-femme, et que l'enfant soit rapidement orienté vers un centre de traitement des maladies neuromusculaires spécialisé (Govoni *et al.*, 2018; Mercuri *et al.*, 2018).

Une orientation rapide et directe permet un accès rapide à des soins spécialisés (Govoni *et al.*, 2018), des tests génétiques opportuns (Mercuri *et al.*, 2018) et une intervention médicale précoce pour limiter l'évolution de la maladie (Govoni *et al.*, 2018; Qian *et al.*, 2015) en vue d'obtenir des résultats thérapeutiques optimaux (Govoni *et al.*, 2018; Qian *et al.*, 2015). En l'absence d'antécédents familiaux, le diagnostic est généralement établi sur la base des signes cliniques de la SMA (Mercuri *et al.*, 2018). ◉

Remarque concernant la photo p. 61: Le bébé représenté n'est pas un jeune enfant atteint d'amyotrophie spinale (SMA), mais une photo illustrative tirée d'une banque d'images.

Dans le cadre de ses formations continues, la Fédération suisse des sages-femmes propose une formation d'une heure le jeudi 22 septembre 2022, en ligne, intitulée «L'amyotrophie spinale chez le nourrisson. Comment reconnaître ses manifestations et soutenir les familles». Plus d'informations dans la brochure jointe à cette édition, et sur www.e-log.ch

AUTEURE



Karin Richter,
spécialiste en communication
et rédactrice médicale,
www.zum-com.ch

Références

- Anderton, R. S. *et al.* (2015)** Advances and challenges in developing a therapy for spinal muscular atrophy. *Expert Rev Neurother*; 15(8):895-908.
- Coover, D. D. *et al.* (1997)** The survival motor neuron protein in spinal muscular atrophy. *Hum Mol Genet*; 1997;6(8):1205-14.
- Darras, B. T. *et al.* (2017)** Spinal Muscular Atrophy. Chapter 25 – Natural History of Spinal Muscular Atrophy.
- Govoni, A. *et al.* (2018)** Time Is Motor Neuron: Therapeutic Window and Its Correlation with Pathogenetic Mechanisms in Spinal Muscular Atrophy. *Mol Neurobiol*; 55(8):6307-18.
- Great Ormond Street Hospital for Children NHS (2022)** Brief Developmental Assessment (BDA). www.gosh.nhs.uk
- Hammersmith Infant Neurological Examination (2017)** <https://bpna.org.uk>
- Kolb, S. J. *et al.* (2017)** Natural history of infantile-onset spinal muscular atrophy. *Ann Neurol*; 82(6):883-91.
- Kolb, S. J. *et al.* (2015)** Spinal Muscular Atrophy. *Neurol Clin*; 33(4):831-46.
- Leyenaar, J. *et al.* (2005)** A schematic approach to hypotonia in infancy. *Paediatr Child Health*; 10(7): 397-400.
- Markowitz, J. A. *et al.* (2004)** Spinal muscular atrophy in the neonate. *JOGNN*; 33:12-20.
- Mercuri, E. *et al.* (2018)** Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord*; 28(2):103-15.
- National Institute for Health (2020a)** Genetics home reference. Your guide to understanding genetic conditions. SMN1 gene. <https://ghr.nlm.nih.gov>
- National Institute for Health (2020b)** Genetics home reference. Your guide to understanding genetic conditions. SMN2 gene. <https://ghr.nlm.nih.gov>
- National Organization for Rare Disorders (n.d.)** Spinal Muscular Atrophy. <http://rarediseases.org>
- Pera, M. C. *et al.* (2020)** Diagnostic journey in Spinal Muscular Atrophy: Is it still an odyssey? *PLoS One*; 15(3):e0230677.
- Prior, T. W. *et al.* (2000)** Spinal Muscular Atrophy. Feb 24 [Updated 2019 Nov 14]. In: Adam, M. P. *et al.*, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020.
- Qian, Y. *et al.* (2015)** Understanding the experiences and needs of individuals with Spinal Muscular Atrophy and their parents: a qualitative study. *BMC Neurology*; 15:217.
- Schorling, D. C. *et al.* (2020)** Advances in Treatment of Spinal Muscular Atrophy – New Phenotypes, New Challenges, New Implications for Care. *J Neuromuscul Dis*; 7(1):1-13.
- SMA Europe (2020)** About SMA. www.sma-europe.eu
- Verhaart, I. E. C. *et al.* (2017)** A multi-source approach to determine SMA incidence and research ready population. *J Neurol*; Jul; 264(7):1465-1473. doi: 10.1007/s00415-017-8549-1.
- Wang, C. H. *et al.* (2005)** Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol*; 22(8):1027-49.
- Zimmerman, B. *et al.* (2020)** Deep Tendon Reflexes (Stretch Reflexes) [Updated Jul 31]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; Jan.