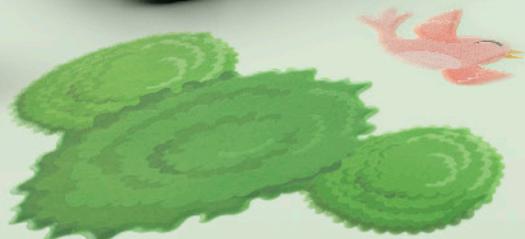


SOYEZ VIGILANTS DÈS LES 1^{ERS} MOIS POUR REPÉRER LES SIGNES D'ALERTE D'UNE AMYOTROPHIE SPINALE (SMA)¹⁻³



**ET ADRESSEZ IMMÉDIATEMENT L'ENFANT À UN CENTRE DE RÉFÉRENCE*
EN CAS DE SUSPICION³**

* Liste des centres pédiatriques de référence et de compétence des maladies neuromusculaires disponibles sur le site de la filière FILNEMUS <https://www.filnemus.fr/carte-interactive/ou-consulter>

SIGNES DE LA SMA (TYPE 1) ÂGE 0-6 MOIS



Illustration fictive, pas de droit à l'image

La SMA de Type 1 est une maladie rapidement évolutive conduisant au décès ou à une ventilation permanente avant l'âge de 2 ans pour plus de 90 % des patients non traités⁴

Dans cette forme, les premiers signes apparaissent le plus souvent vers l'âge de 3 mois, et ce jusqu'à l'âge de 6 mois^{1,5}

HYPOTONIE

- Un bébé souffrant d'hypotonie est souvent décrit comme "flasque" en raison de la **faiblesse de ses bras et de ses jambes**¹⁵
- Une **faiblesse symétrique plus proximale que distale** signifie qu'un bébé aura de la **difficulté à soulever ses bras et ses jambes**, mais conservera l'usage de ses mains et de ses doigts⁶
- Les **jambes du nourrisson** peuvent sembler **plus faibles que ses bras**⁶
- Dans certains cas, le nourrisson peut avoir en **position allongée une posture en "jambes de grenouille"**¹

ARÉFLEXIE

- Les **réflexes ostéo-tendineux absents ou réduits** sont caractéristiques de la SMA et constituent une partie essentielle de l'examen clinique du nourrisson en cas d'hypotonie^{1,2,7}
- L'évaluation des réflexes ostéo-tendineux peut être réalisée par une observation attentive de la réaction du bébé à la percussion des tendons avec un marteau spécialisé⁸

CONTRÔLE DE LA TÊTE ABSENT OU INCOMPLET

- Si un nourrisson semble **incapable de lever la tête** ou a un **mauvais contrôle de la tête**, la manœuvre du "tiré assis" peut être utilisée pour confirmer le non maintien de la tête¹⁶
- Un nourrisson qui ne se développe pas normalement aura probablement la **tête décalée en arrière, derrière le plan du tronc, avec le cou en extension complète**^{16,9}
- Ils **ne peuvent pas relever la tête au-dessus de la ligne de leur dos** lorsqu'ils sont tenus horizontalement face vers le bas⁷

DIFFICULTÉS RESPIRATOIRES

- La **faiblesse des muscles intercostaux** avec épargne du diaphragme peut donner au nourrisson un **thorax en forme de cloche** et une **respiration paradoxale**, parfois appelée "respiration abdominale"^{11,5}

DIFFICULTÉS DE DÉGLUTITION

- Des **difficultés à téter, à s'alimenter** ou à **gérer les sécrétions orales** (salive) peuvent suggérer une **faiblesse de la langue** et de la **déglutition**, typique de la SMA^{1,6,9}
- Dans les cas plus avancés, des épisodes récurrents d'aspiration avec malaise ou une croissance lente ou réduite peuvent être observés¹⁹

FASCICULATIONS DE LA LANGUE

- Un bébé atteint de SMA présentera souvent une atrophie et **des fasciculations** ou **des contractions de la langue**^{1,6}

CRI FAIBLE & DIFFICULTÉ À TOUSSER

- Un bébé atteint de SMA peut présenter un **cri faible**⁶
- La **faiblesse des muscles respiratoires** peut également causer de **graves difficultés à tousser**⁶

SIGNES DE LA SMA (TYPE 2) ÂGE 6-18 MOIS



Illustration fictive, pas de droit à l'image

Alors que les patients diagnostiqués avec une SMA de type 2 peuvent éventuellement atteindre les étapes de développement moteur au cours des premières années de vie, tous les patients présenteront un déclin net et progressif avec un suivi à long terme¹⁰

Dans cette forme, les premiers signes apparaissent le plus souvent vers l'âge de 10 mois, et ce jusqu'à l'âge de 18 mois^{1,5}

HYPOTONIE

- Une **diminution du tonus musculaire et de la force à l'examen clinique**, avec des antécédents de faible tonus musculaire au cours des premiers mois de la vie, est un **signe clé de SMA**^{1,2}
- Présence d'une **faiblesse des membres inférieurs et supérieurs**¹
- L'enfant est **incapable de se tenir debout** en raison d'une **faiblesse des jambes** et il est **peu probable qu'il marche seul**¹⁶
- Le bébé peut avoir **des difficultés à atteindre et à ramasser des objets**¹¹

ARÉFLEXIE^{1,2}

- Les **réflexes ostéo-tendineux absents ou réduits** sont caractéristiques de la SMA et constituent une partie essentielle de l'examen clinique de l'enfant en cas d'hypotonie^{1,7}
- L'évaluation des réflexes ostéo-tendineux peut être réalisée par une observation attentive de la réaction de l'enfant à la percussion des tendons avec un marteau spécialisé⁸

TREMBLEMENTS FINS⁶

- Des **contractions musculaires de leurs épaules** peuvent également être observées¹²
- **Tremblements fins** lorsque les **doigts sont tendus** ou que l'enfant **essaie d'agripper quelque chose** avec sa main^{6,12}

SCOLIOSE PROGRESSIVE & CONTRACTURES ARTICULAIRES^{1,2,6,12}

- Un **mouvement limité dans les membres inférieurs, plus sévère que dans les membres supérieurs** est un signe de SMA¹³
- L'enfant peut présenter une **scoliose** et **des contractures**, en particulier **du genou et de la cheville**, qui continuent de progresser au cours du temps^{1,2,6,13,14}
- Une **obliquité pelvienne** peut également être présente¹⁴

SYMPTÔMES RESPIRATOIRES²

- Une **maladie pulmonaire restrictive** peut résulter de la **faiblesse progressive des muscles intercostaux**, typique de la SMA, en particulier si l'enfant présente également une **scoliose**¹²
- Les **signes de maladie pulmonaire restrictive** comprennent une **capacité pulmonaire totale** et une **capacité vitale forcée réduites**, avec un volume expiratoire préservé¹⁵

RETARD/PERTE DE LA FONCTION MOTRICE

- Bien que l'enfant puisse atteindre des étapes précoces de développement moteur (comme la station assise ou la station debout sans soutien), il est probable que ces étapes aient été atteintes de façon retardée^{1,2,6}
- Finalement, un **déclin progressif de la fonction motrice** est observé et certaines étapes seront perdues²



TOUT RETARD DANS LE DIAGNOSTIC DE LA SMA PEUT COMPROMETTRE LA SURVIE DES MOTONEURONES INFÉRIEURS¹⁶

Adressez rapidement votre patient au centre de référence ou de compétence des maladies neuromusculaires le plus proche, pour une prise en charge optimale^{16,17}



RÉFÉRENCES

- 1 Kolb J S et Kissel T J. Spinal Muscular Atrophy. *Neurol Clin.* 2015;33:831-846.
- 2 Prior T W, et al. Spinal Muscular Atrophy. 2000 Feb 24 [Updated 2019 Nov 14]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews*[®] [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020.
- 3 Mercuri E, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular Disorders* 2018;28:103-115.
- 4 Finkel RS, et al. Observational study of spinal muscular atrophy type I and implications for clinical trials. *Neurology.* 2014; 83(9):810-17.
- 5 Pera MC, et al. Diagnostic journey in Spinal Muscular Atrophy: Is it still an odyssey? *PLoS One.* 2020;15(3):e0230677.
- 6 Wang CH, et al. Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy. *J Child Neurol.* 2007;22(8):1027-49.
- 7 Leyenaar J, et al. A schematic approach to hypotonia in infancy. *Paediatr Child Health.* 2005;10(7):397-400.
- 8 Zimmerman B and Hubbard JB. Deep Tendon Reflexes (Stretch Reflexes) [Updated 2020 Jul 31]. In: *StatPearls* [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020 Jan.
- 9 Markowitz JA, et al. Spinal Muscular Atrophy in the Neonate. *JOGNN.* 2004;33:12-20.
- 10 Kolb SJ, et al. Natural History of Infantile-Onset Spinal Muscular Atrophy. *Ann Neurol.* 2017;82:883-891.
- 11 Spinal Muscular Atrophy UK (2019). Toys and play for babies and children who have spinal muscular atrophy – A professional’s guide. Available at: <https://smauk.org.uk/toys-and-play-a-guide-for-professionals>. Site consulté : Juillet 2021.
- 12 SMA Europe (Type 2). Available at: <https://www.smaeurope.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-2/>. Site consulté : Juillet 2021.
- 13 Wang HY, et al. Joint Range of Motion Limitations in Children and Young Adults With Spinal Muscular Atrophy. *Arch Phys Med Rehabil.* 2004;85(10):1689-93.
- 14 Fujak A, et al. Natural course of scoliosis in proximal spinal muscular atrophy type II and IIIa: descriptive clinical study with retrospective data collection of 126 patients. *BMC Musculoskelet Disord.* 2013 Oct 4;14:2.
- 15 Martinez-Pitre PJ, Sabbula BR, Cascella M. Restrictive Lung Disease. [Updated 2020 Jul 15]. In: *StatPearls* [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020 Jan.
- 16 Govoni A, et al. Time Is Motor Neuron: Therapeutic Window and Its Correlation with Pathogenetic Mechanisms in Spinal Muscular Atrophy. *Mol Neurobiol* 2018;55:6307-6318.
- 17 Schorling DC, et al. Advances in Treatment of Spinal Muscular Atrophy - New Phenotypes, New Challenges, New Implications for Care. *Journal of Neuromuscular Diseases* 2020;7:1-13.