

Ce dossier appartient à :

---

---

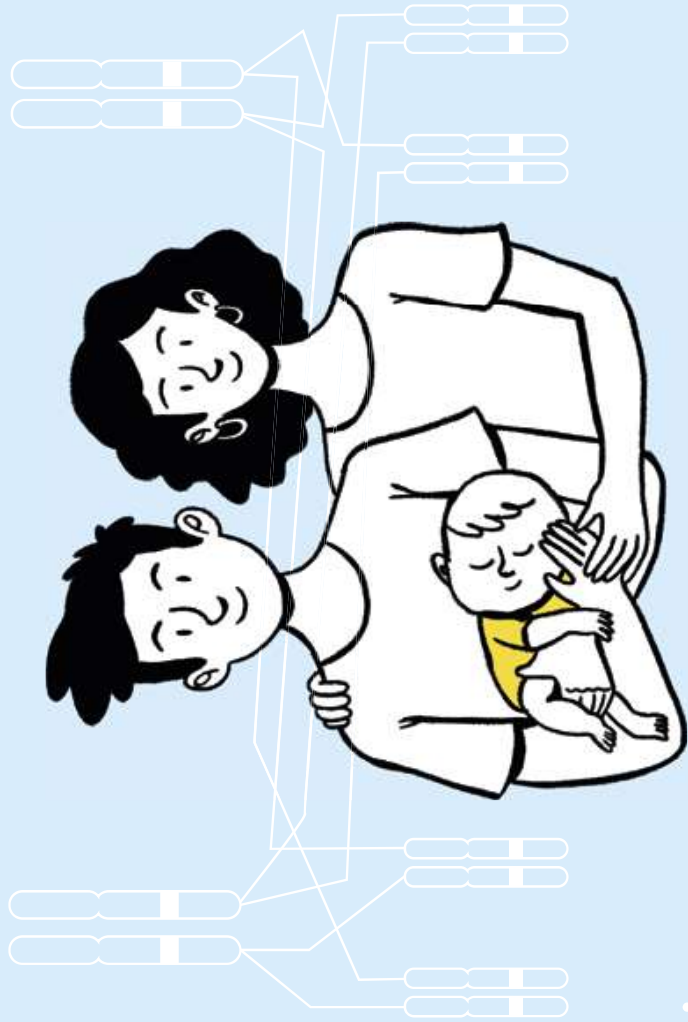
---

---

---



# Mieux comprendre l'amyotrophie spinale



En partenariat avec :





---

*Un grand merci aux membres de la filière neuromusculaire pour leur relecture attentive.*

*Un merci tout particulier aux familles de l'association ECLAS pour leur participation active.*

---

**Ce dossier a été conçu et rédigé par :**

*Nadia Blu Genestine et Pascale Cauchy – Association ECLAS*

*Le Pr Sandra Mercier (Service de génétique médicale / Unité de génétique clinique – CHU de Nantes)  
et le Pr Carole Vuillerot (Service de médecine physique et réadaptation pédiatrique des Hospices Civils de Lyon).*

---

**Préparation et relecture** avec la contribution précieuse du Dr Christine Barnerias (Service de Neurologie pédiatrique – Hôpital Necker – APHP), du Pr Vincent Laugel (Service de Neuropédiatrie – CHU de Strasbourg), du Dr Laure Le Goff (Service de médecine physique et réadaptation pédiatrique des Hospices Civils de Lyon), du Pr Judith Melki (APHP – Université Paris-Saclay – Hôpital Bicêtre) et du Dr Pascale Saugier Veber (Laboratoire de génétique moléculaire / Service de génétique – CHU de Rouen).

**Fiches pour les enfants :**

conçues en collaboration avec Mathilde Balganon, maman concernée et conseillère avisée dans l'élaboration de ce dossier.

**Illustrations et mise en page :** ©Sérgio Marques

[www.sergiomarquesillustration.com](http://www.sergiomarquesillustration.com)  
[@sergiomarquesillustration](https://www.instagram.com/sergiomarquesillustration)

Imprimé en France par Goubault Imprimeur, sur presse offset.

# L'amyotrophie spinale, une maladie génétique

Comment se transmet la maladie ?




## info

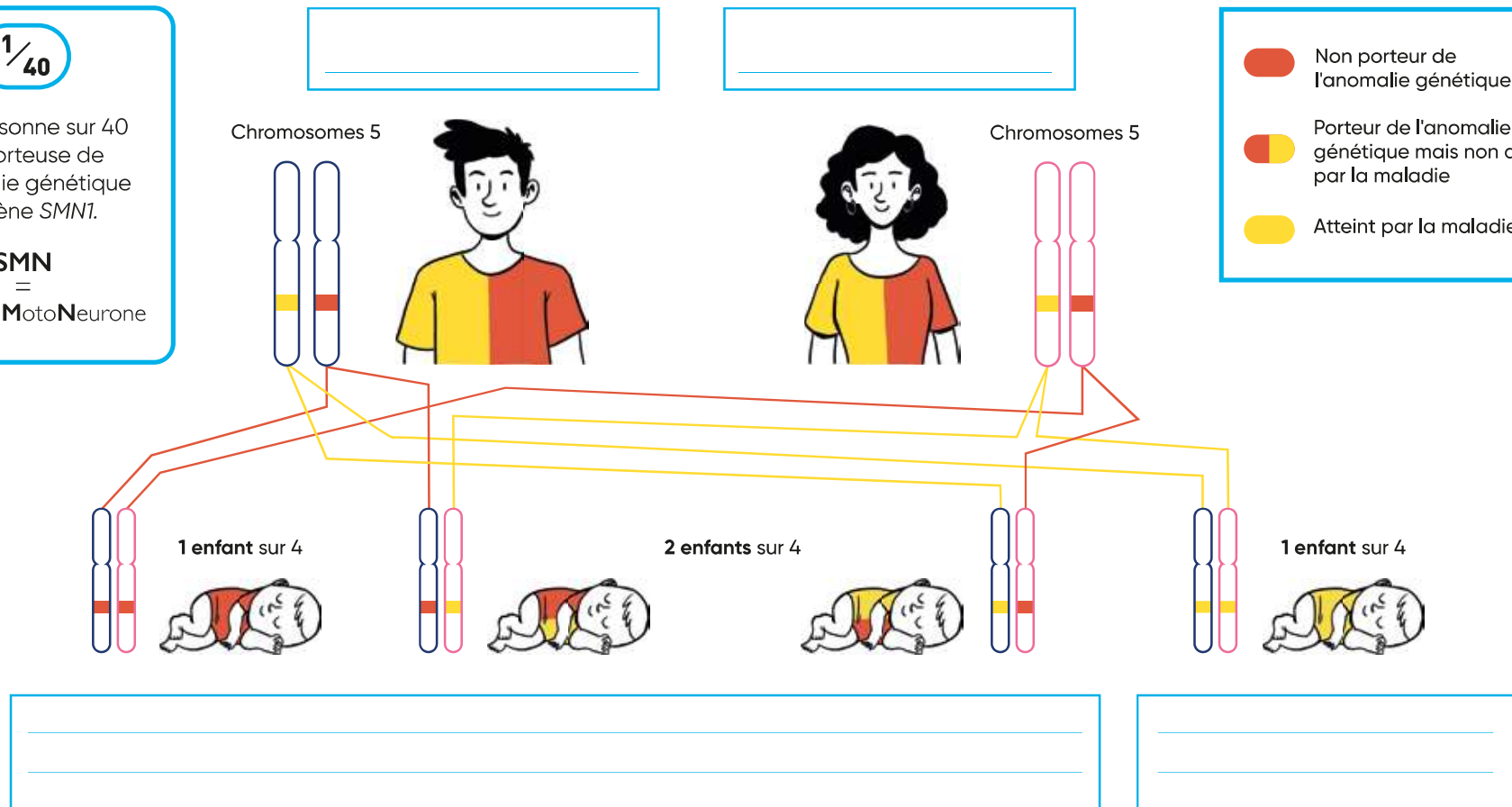
$\frac{1}{40}$

Une personne sur 40 est porteuse de l'anomalie génétique du gène *SMN1*.

**SMN**  
= Survie du **Moto**Neurone

## Légende

-  Non porteur de l'anomalie génétique
-  Porteur de l'anomalie génétique mais non atteint par la maladie
-  Atteint par la maladie



L'amyotrophie spinale (ou SMA) est due à une anomalie génétique des 2 exemplaires du gène *SMN1* de l'enfant. Chaque exemplaire est transmis par un des 2 parents : il s'agit d'une maladie héréditaire (transmission autosomique récessive). Le risque d'avoir un enfant malade à chaque grossesse est de 25% lorsque les 2 parents sont porteurs de l'anomalie génétique mais non atteints par la maladie.

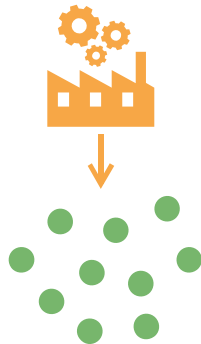
# L'amyotrophie spinale, une maladie génétique

Quel est le gène responsable de la maladie ?

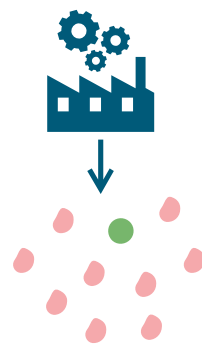
## Enfant non atteint

Gènes SMN

**SMN1**  
Principal



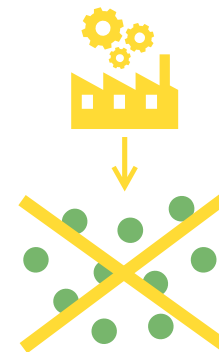
**SMN2**  
Secondaire



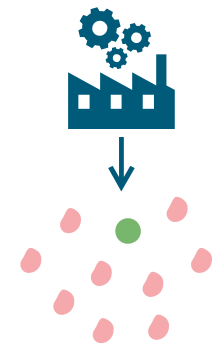
Production normale de protéine SMN par le gène **SMN1**

## Enfant atteint par la maladie

**SMN1**  
Principal muté




**SMN2**  
Secondaire



Production insuffisante et variable de protéine SMN par le ou les gènes **SMN2**

### Légende

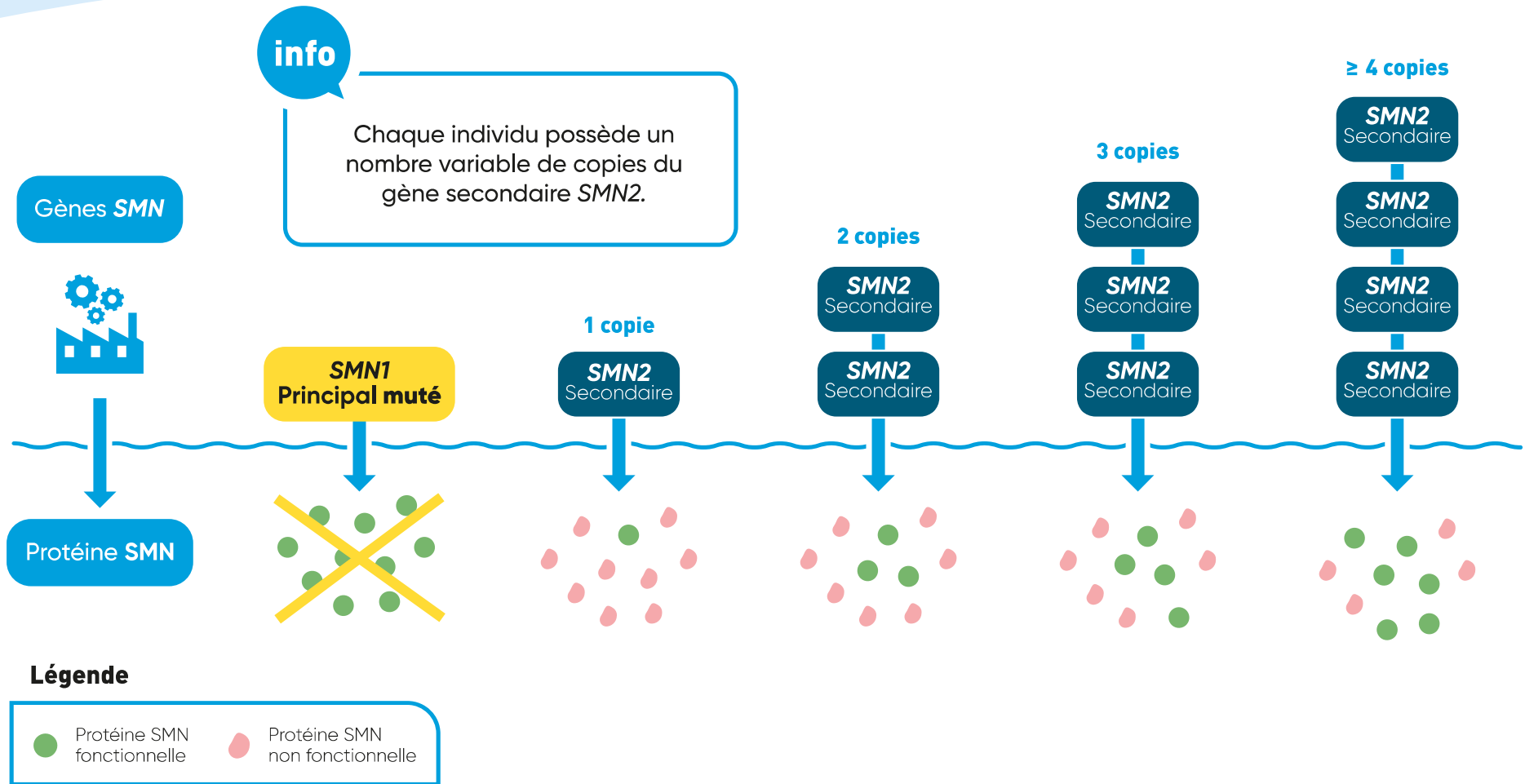
-  Protéine SMN fonctionnelle
-  Protéine SMN non fonctionnelle



Le gène **SMN1** (responsable de la maladie) permet de fabriquer la protéine SMN, indispensable à la Survie des MotoNeurones. Le gène copie **SMN2** ne fonctionne pas aussi bien que le gène **SMN1**. La production insuffisante de protéine SMN fonctionnelle dans l'amyotrophie spinale (ou SMA) provoque la défaillance des motoneurones.

# L'amyotrophie spinale, une maladie génétique

Quel est le rôle du gène secondaire SMN2 ?

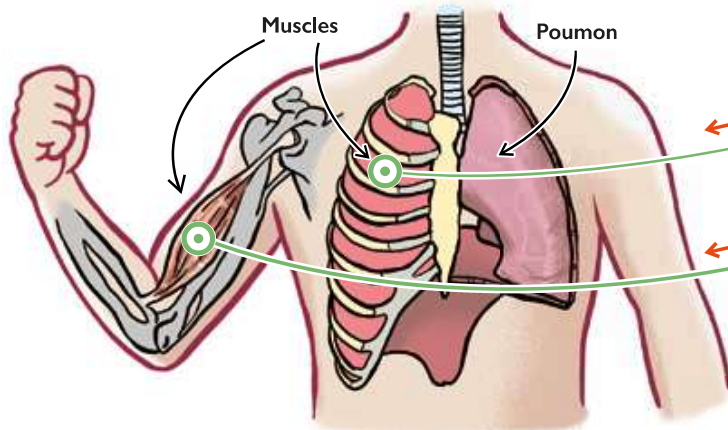


Chez l'enfant atteint d'amyotrophie spinale (ou SMA), le nombre de copies du gène SMN2 qu'il possède peut impacter la quantité et la qualité des protéines SMN produites et donc la survie des motoneurones.

# L'amyotrophie spinale, une maladie du motoneurone

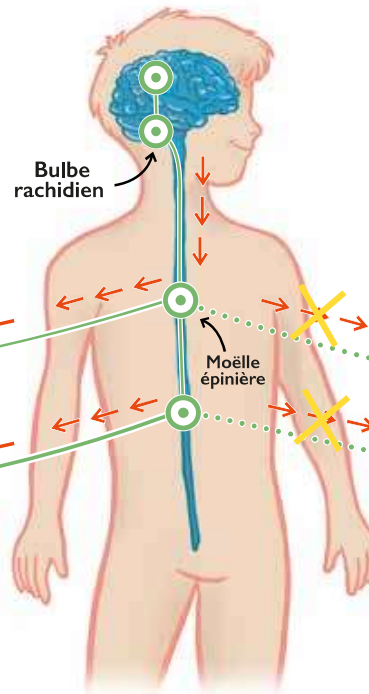
Comment la maladie se manifeste-t-elle ?

Enfant non atteint



**Muscles qui se contractent**

les mouvements et la respiration sont préservés

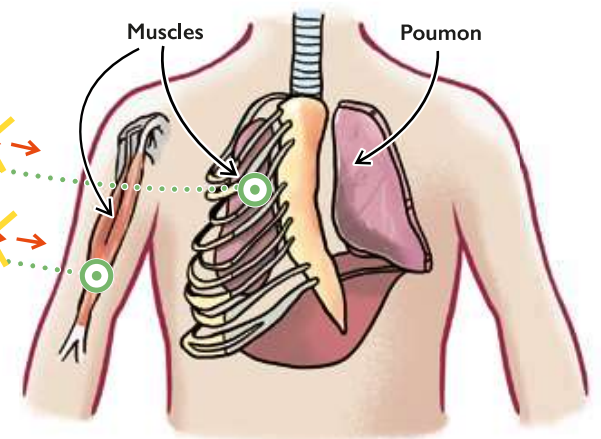


**Motoneurone**



**Message nerveux**

Enfant atteint par la maladie



**Muscles qui s'affaiblissent**

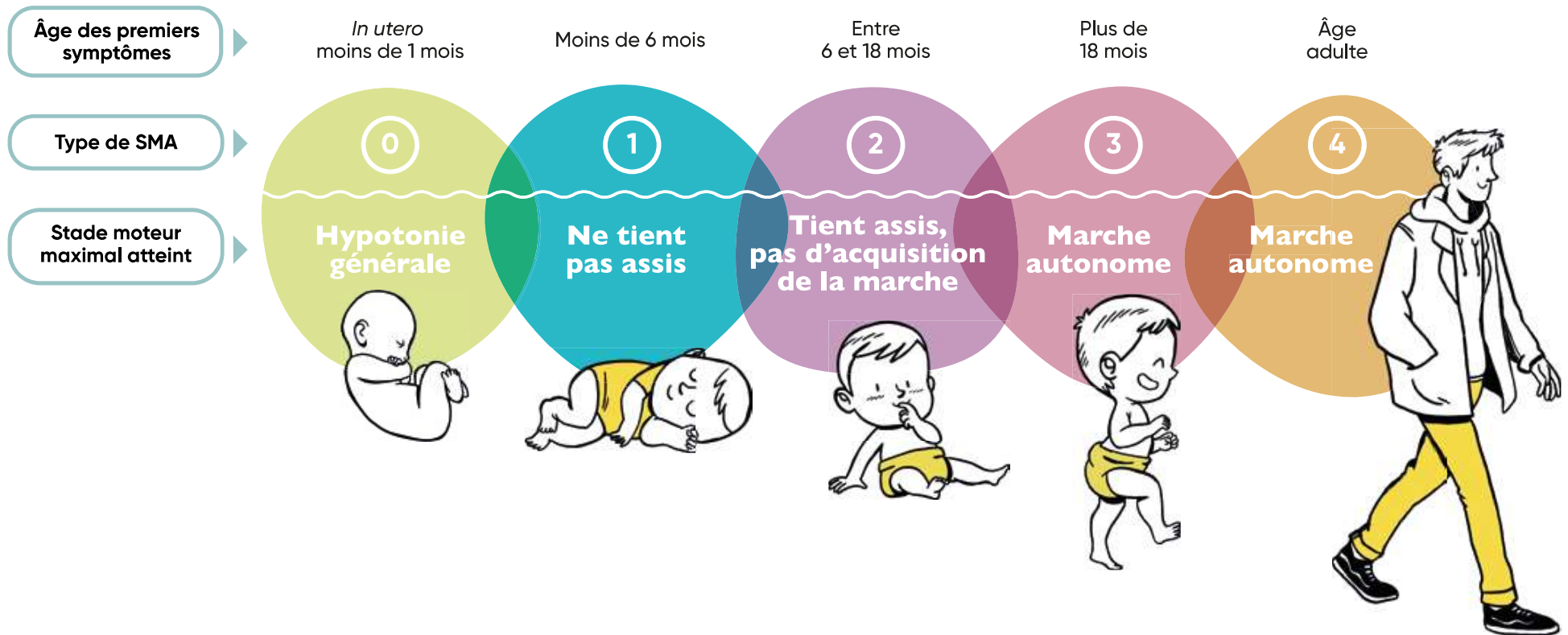
les mouvements et la capacité respiratoire peuvent diminuer



Le motoneurone commande la contraction des muscles. L'amyotrophie spinale (ou SMA) provoque une défaillance des motoneurones et a donc des conséquences sur la motricité et/ou la respiration (hypotonie, faiblesse et fonte musculaires, paralysie...).

# L'amyotrophie spinale, une maladie sous plusieurs formes

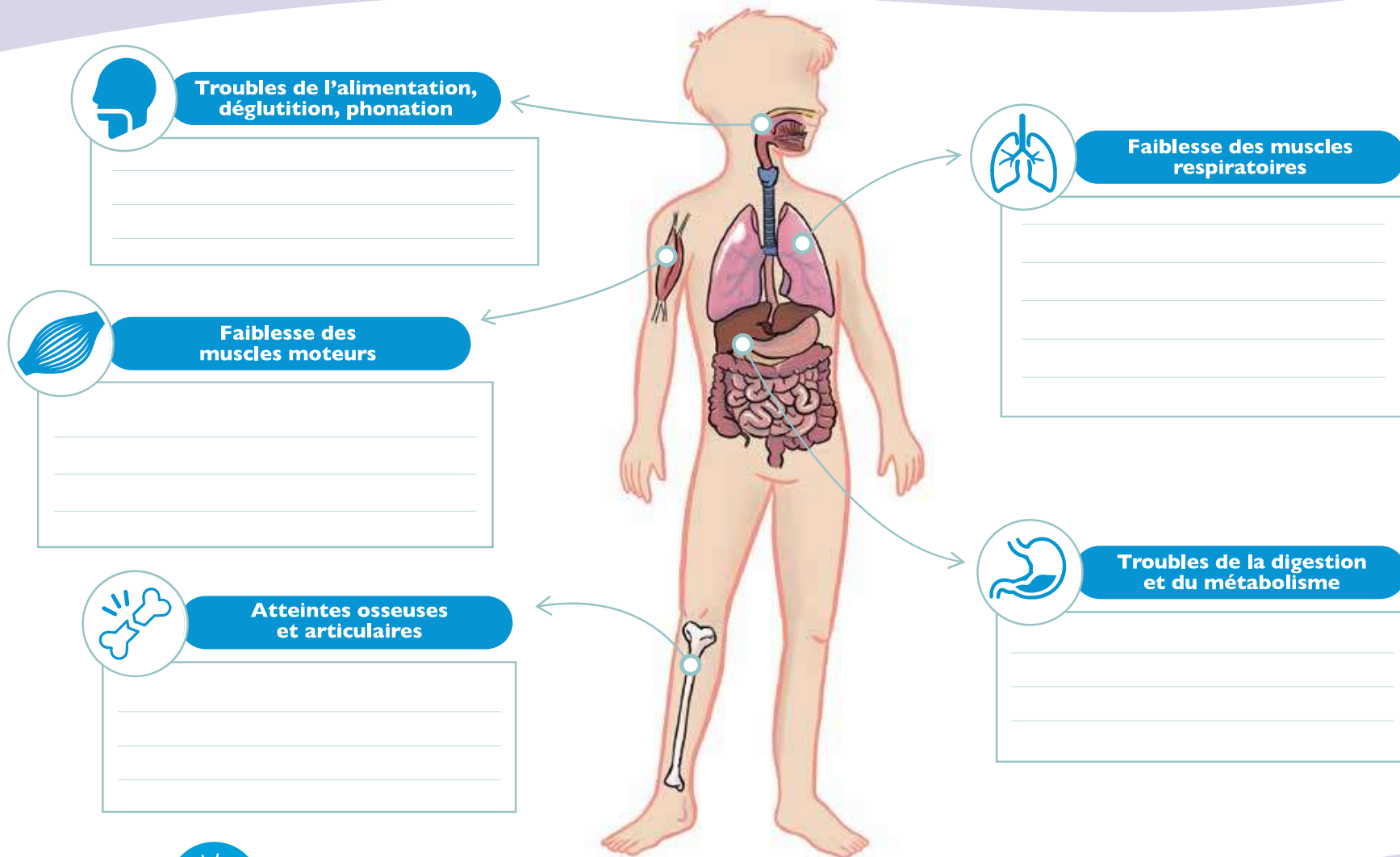
Quelles sont les différents types de SMA ?



Le type d'amyotrophie spinale (ou SMA) est déterminé en fonction de l'âge de l'apparition des premiers symptômes et de la sévérité de l'atteinte motrice et/ou respiratoire. Le nombre de copies du gène secondaire *SMN2* peut également avoir une influence.

# Une maladie aux atteintes multiples et variables

Quels sont les effets de la SMA sur le fonctionnement du corps ?

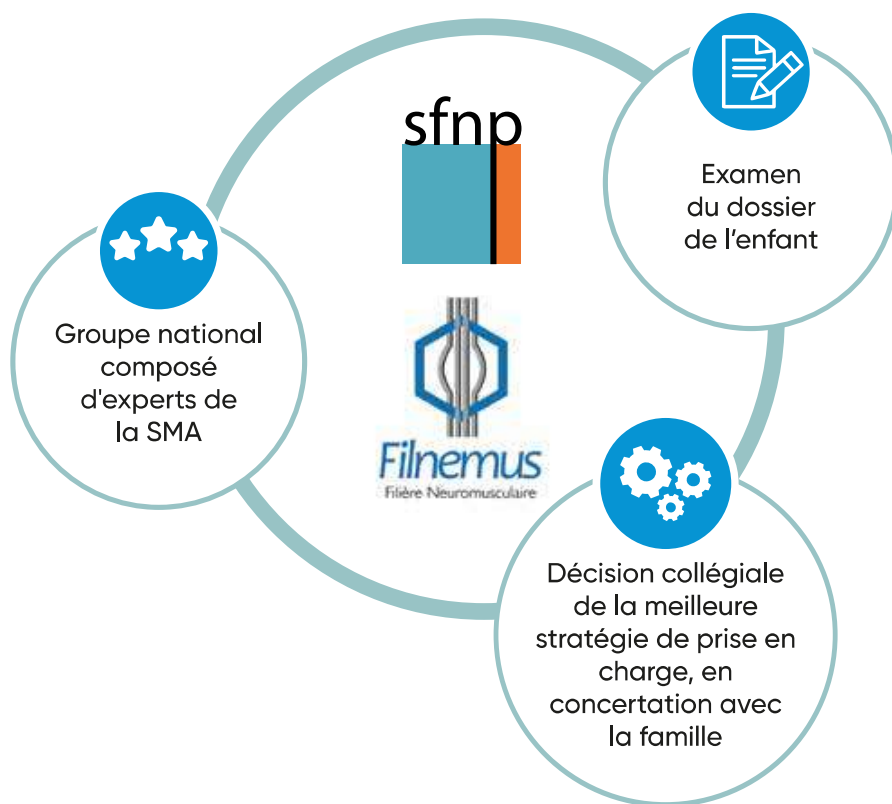


Chez l'enfant atteint d'une amyotrophie spinale (ou SMA), les conséquences de l'absence de protéine SMN peuvent toucher plusieurs organes et fonctions. La gravité de ces conséquences est variable selon la sévérité de la pathologie (type de SMA, nombre de copies *SMN2*, âge d'apparition des premiers symptômes).

# La prise en soin de l'enfant atteint d'amyotrophie spinale

*Comment s'organise cette prise en soin ?*

## Réunion de Concertation Pluridisciplinaire (RCP) nationale



info

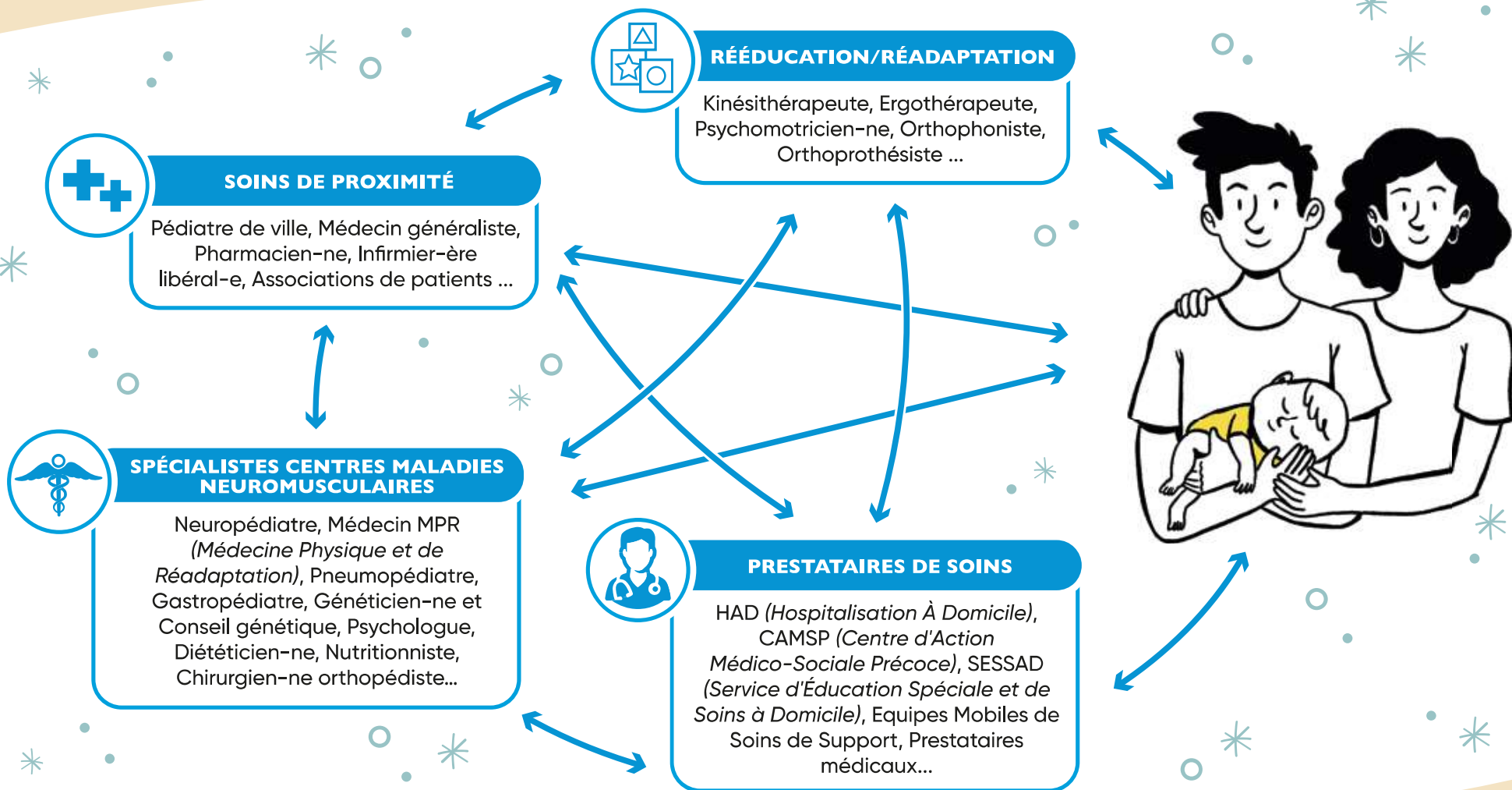
Tous les **15 jours** ou concertation urgente si nécessaire



Le dossier de chaque enfant atteint d'amyotrophie spinale (ou SMA) est examiné en Réunion de Concertation Pluridisciplinaire afin de proposer une stratégie de prise en charge thérapeutique. Cette RCP est composée de soignants experts de la SMA et membres de la SFNP (Société Française de Neurologie Pédiatrique) et de la Filière NeuroMusculaire (Filnemus).

# La prise en soin de l'enfant atteint d'amyotrophie spinale

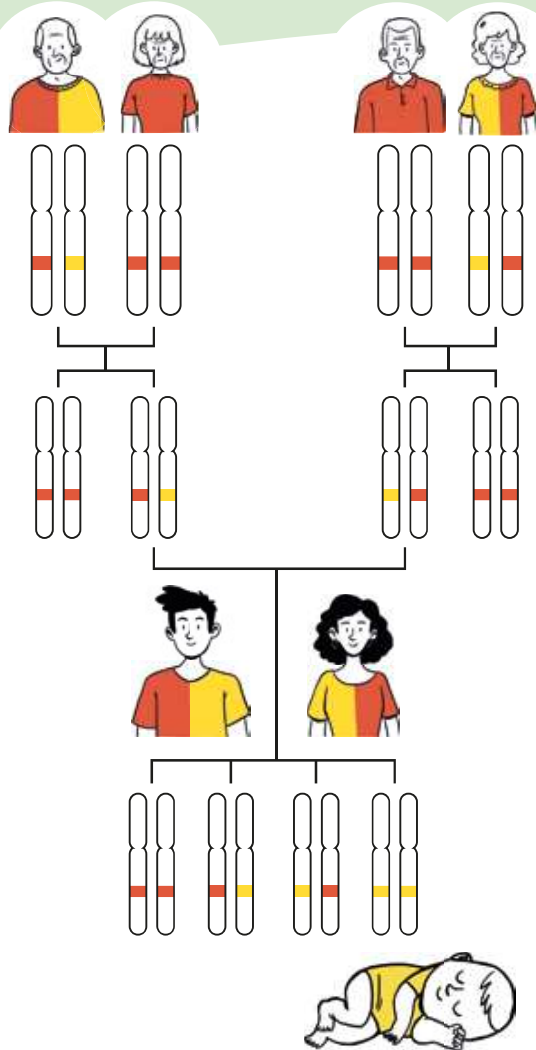
Quels peuvent être les différents acteurs de cette prise en soin ?



La prise en soin de l'amyotrophie spinale (ou SMA) est nécessairement pluridisciplinaire. Elle s'effectue en partenariat avec le patient, sa famille et les différents spécialistes/soignants.

# L'information génétique aux autres membres de la famille

Quelles informations est-il important de communiquer et à qui ?



1

## Obligation d'information de la famille

Article L. 1131-1 version du 4 août 2021 Code de la Santé Publique

**Compte tenu des risques qu'un silence ferait courir aux membres de la famille** potentiellement concernés (porteurs sains désirant un enfant), une information du risque de maladie génétique doit être communiquée, ainsi qu'une incitation à réaliser une consultation de génétique.

2

## Dépistage des personnes potentiellement porteuses saines

Art 16-10 version du 4 août 2021 Code Civil

Information utile dans le cadre du projet de famille de la personne. Étude génétique possible chez les majeurs en **consultation de génétique**. Personnes concernées, par exemple : frères/sœurs et cousins/cousines des parents de l'enfant atteint d'amyotrophie spinale.

3

## Dépistage de la fratrie de l'enfant atteint

Article R1131-5 version 07 avril 2008 Code de la Santé Publique

**Sur demande des parents**, cette question peut être discutée avec **un médecin généticien**, potentiellement accompagné d'un psychologue, pour déterminer si un intérêt existe en fonction de la situation.

info

### Qui consulter ?

Un médecin généticien ou un conseiller en génétique. Un accompagnement psychologique pourra vous être proposé.

Répertoire Orphanet : [www.orpha.net](http://www.orpha.net)



Une consultation de génétique permet d'expliquer la cause de la maladie, sa transmission et d'évaluer les risques au sein de la famille. Il est possible de proposer une étude aux personnes potentiellement porteuses de l'anomalie génétique et ainsi de reconstituer l'histoire de la maladie dans la famille.

# Projet de grossesse de parents porteurs de l'anomalie génétique

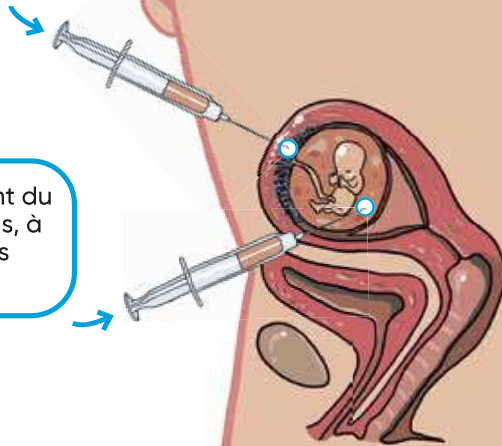
Quelles options pour que l'enfant à naître ne soit pas atteint par la maladie ?

## Option DPN Diagnostic prénatal (DPN)

Biopsie de trophoblaste :  
prélèvement du futur placenta,  
à partir de 12 semaines  
d'aménorrhée (SA)

OU BIEN

Amniocentèse : prélèvement du  
liquide qui entoure le fœtus, à  
partir de 15-16 semaines  
d'aménorrhée (SA)

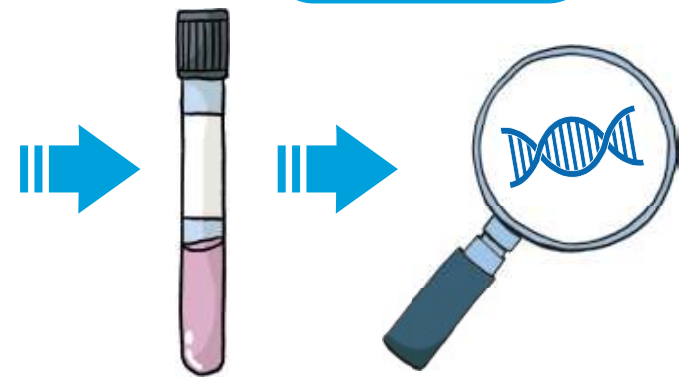


info

### Qui peut demander un DPN ?

Les couples ayant un risque élevé de transmettre l'amyotrophie spinale (SMA) à leur descendance pourront être adressés auprès d'un centre pluridisciplinaire de DPN si cette option leur convient le mieux. Un accompagnement psychologique pourra également être proposé.

Étude génétique sur  
les cellules prélevées



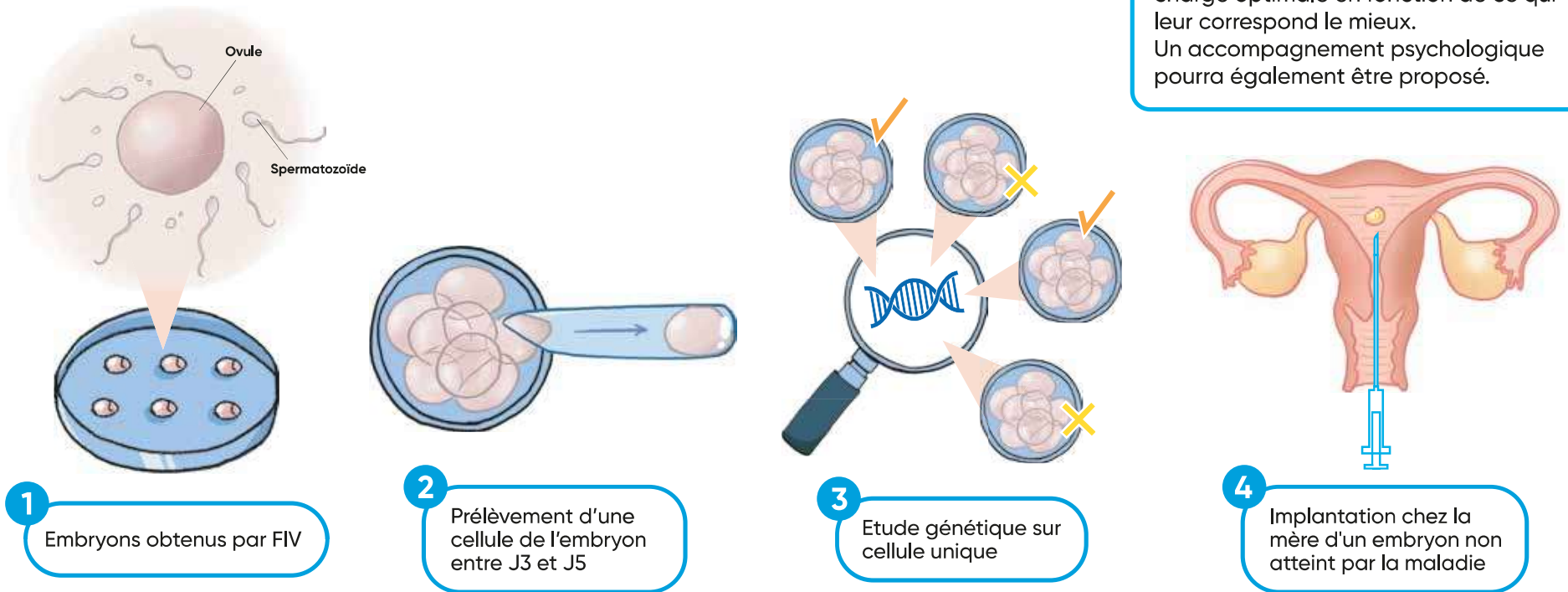
Ce diagnostic est réalisé à la demande des couples. Il recherche chez l'enfant à naître l'anomalie génétique responsable de la maladie et permet de déterminer s'il en sera ou non atteint. L'étude génétique est effectuée en début de grossesse par prélèvement du trophoblaste ou du liquide amniotique dans lequel se trouve le fœtus.

# Projet de grossesse de parents porteurs de l'anomalie génétique

Quelles options pour que l'enfant à naître ne soit pas atteint par la maladie ?

## Option DPI

### Fécondation in vitro (FIV) et diagnostic préimplantatoire (DPI)



Ce diagnostic s'effectue sur une cellule de l'embryon prélevée alors qu'il n'est encore constitué que de quelques cellules. Seuls les embryons non atteints par la maladie seront réimplantés dans l'utérus de la mère pour obtenir une grossesse.

# Les Associations qui peuvent vous accompagner

## ECLAS (Ensemble Contre L'Amyotrophie Spinale de type 1)

*" Une association de parents au service des enfants "*



“ L'association ECLAS a été créée en 2013 pour répondre à la situation spécifique des familles confrontées à l'amyotrophie spinale de type 1. Elle soutient et accompagne les parents, et collabore avec les soignants pour permettre une prise en soin la plus proche possible des besoins identifiés pour chaque enfant. ”

### ECLAS s'est donné pour objectifs et missions de :

- Permettre une prise en charge médicale et paramédicale précoce, globale et de qualité pour chaque enfant, quel que soit le contexte de diagnostic et de traitement.
- Soutenir et aider les parents à accompagner leur enfant, notamment en ce qui concerne son confort et le jeu.
- Développer les échanges avec tous les membres de la communauté SMA (soignants, parents, associations, laboratoires et scientifiques) afin de faciliter le partage d'expériences, d'encourager la recherche, de soutenir les innovations et ainsi favoriser l'émergence de solutions et initiatives utiles à tous.

### Les contacter :

- ☎ 06 72 13 66 75
- 🌐 [www.eclas.fr](http://www.eclas.fr)
- ✉ [contact@eclas.fr](mailto:contact@eclas.fr)
- 📘 ECLAS / Ensemble Contre L'Amyotrophie Spinale de type 1

## AFM-Téléthon (Association Française contre les Myopathies)

*" Innover pour guérir " \**



“ L'AFM-Téléthon est une association de patients et de parents de patients qui mène un combat depuis 30 ans contre les maladies génétiques, rares, évolutives et lourdement invalidantes. Ses militants ont un objectif prioritaire : vaincre la maladie. ”

### Trois missions sont au cœur de son engagement : Guérir, Aider, Communiquer.

- L'AFM-Téléthon agit pour défendre les droits des malades, faire progresser la citoyenneté des personnes en situation de handicap et faire reconnaître les maladies rares.
- Elle est également pionnière dans la recherche et l'amélioration du quotidien des malades.
- Réparti dans toute la France et au plus près des malades, un réseau de bénévoles et de salariés fédère toutes les compétences, afin d'accompagner les malades et leur famille à chaque étape de l'évolution de la maladie, en assurant un rôle d'écoute, de partage et de lien social et en faisant le lien avec les médecins et les chercheurs.

### Les contacter :

- ☎ La ligne accueil familles 0 800 35 36 37 (N° Vert)
- 🌐 [www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr)
- ✉ [ecouteorientation@afm-telethon.fr](mailto:ecouteorientation@afm-telethon.fr)
- 📘 Téléthon & Groupe d'intérêt Amyotrophies Spinales SMA

## FSMA (Familles SMA France)

*" Pour vaincre l'amyotrophie spinale " \**



“ Familles SMA France (FSMA) a pour objet de faciliter le partage d'informations et de contribuer à la mise en place de stratégies thérapeutiques efficaces pour guérir l'Amyotrophie Spinale Infantile (SMA). ”

### Les principaux objectifs de l'association :

- Informer sur tous les aspects afférents à l'Amyotrophie Spinale (causes et conséquences sur l'organisme et sur la vie des patients) et diffuser de l'information technique concernant la prise en charge des malades.
- Soutenir le développement et communiquer sur les études, projets, recherches fondamentales ou essais cliniques relatifs à cette maladie.
- Aider les patients et leur famille en favorisant le partage d'informations entre tous les acteurs du domaine et développer la coopération avec les associations spécialement dédiées à la cause SMA à travers le monde. Établir et entretenir des liens institutionnels afin d'aider à la promotion de tous ces objectifs.

### Les contacter :

- 🌐 [www.fsma.fr](http://www.fsma.fr)
- ✉ [fsma.france@gmail.com](mailto:fsma.france@gmail.com)
- 📘 Familles Sma France

