Zeitschrift: Obstetrica : das Hebammenfachmagazin = la revue spécialisée des

sages-femmes

Herausgeber: Schweizerischer Hebammenverband

Band: 120 (2022)

Heft: 7

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

Autor: Richter, Karin

DOI: https://doi.org/10.5169/seals-1002380

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist die Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften auf E-Periodica. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Zeitschriften und ist nicht verantwortlich für deren Inhalte. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern beziehungsweise den externen Rechteinhabern. Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen sowie auf Social Media-Kanälen oder Webseiten ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Mehr erfahren

Conditions d'utilisation

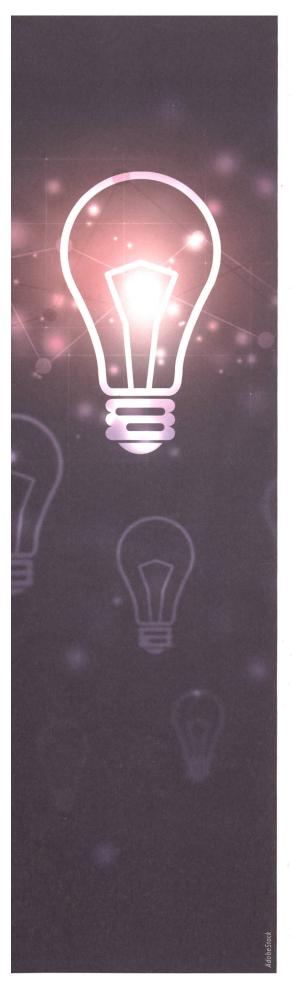
L'ETH Library est le fournisseur des revues numérisées. Elle ne détient aucun droit d'auteur sur les revues et n'est pas responsable de leur contenu. En règle générale, les droits sont détenus par les éditeurs ou les détenteurs de droits externes. La reproduction d'images dans des publications imprimées ou en ligne ainsi que sur des canaux de médias sociaux ou des sites web n'est autorisée qu'avec l'accord préalable des détenteurs des droits. En savoir plus

Terms of use

The ETH Library is the provider of the digitised journals. It does not own any copyrights to the journals and is not responsible for their content. The rights usually lie with the publishers or the external rights holders. Publishing images in print and online publications, as well as on social media channels or websites, is only permitted with the prior consent of the rights holders. Find out more

Download PDF: 22.11.2025

ETH-Bibliothek Zürich, E-Periodica, https://www.e-periodica.ch



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

'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 (Coovert 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

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.

On estime que la SMA touche un nouveau-né sur 10000 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).



Stoci

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 (Coovert 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 sagefemme, 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 sepembre 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-loq.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.

Coovert, 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 Reflxes) [Updated Jul 31]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; Jan.