

Diagnostic et soin des nouveaux patients SMA

I. Diagnostic clinique et classification des différentes SMAs

Les médecins en contact avec des enfants qui montrent des signes d'hypotonie et de faiblesse musculaire devraient envisager rapidement un diagnostic d'amyotrophie spinale progressive, ou *Spinal Muscular Atrophy* (SMA) en anglais. En effet, cette maladie présente des caractéristiques identifiables sans hésitation. Tels que l'absence, ou la diminution des réflexes tendineux, alors que la sensibilité est préservée. La faiblesse musculaire, dont l'intensité est corrélée à l'âge d'apparition de la maladie, est en général symétrique, plus proximale que distale et plus importante dans les jambes que dans les bras. Une classification ainsi que les caractéristiques cliniques des amyotrophies spinales est listée dans le **Tableau 1**. Il existe une SMA de type IV qui n'apparaît pas dans ce tableau. C'est une forme plus légère qui se présente à l'âge adulte. Il est aussi à noter que certains patients manifestent des symptômes qui se situent à cheval entre les différents types de SMA.

Tableau 1. Classification of SMA

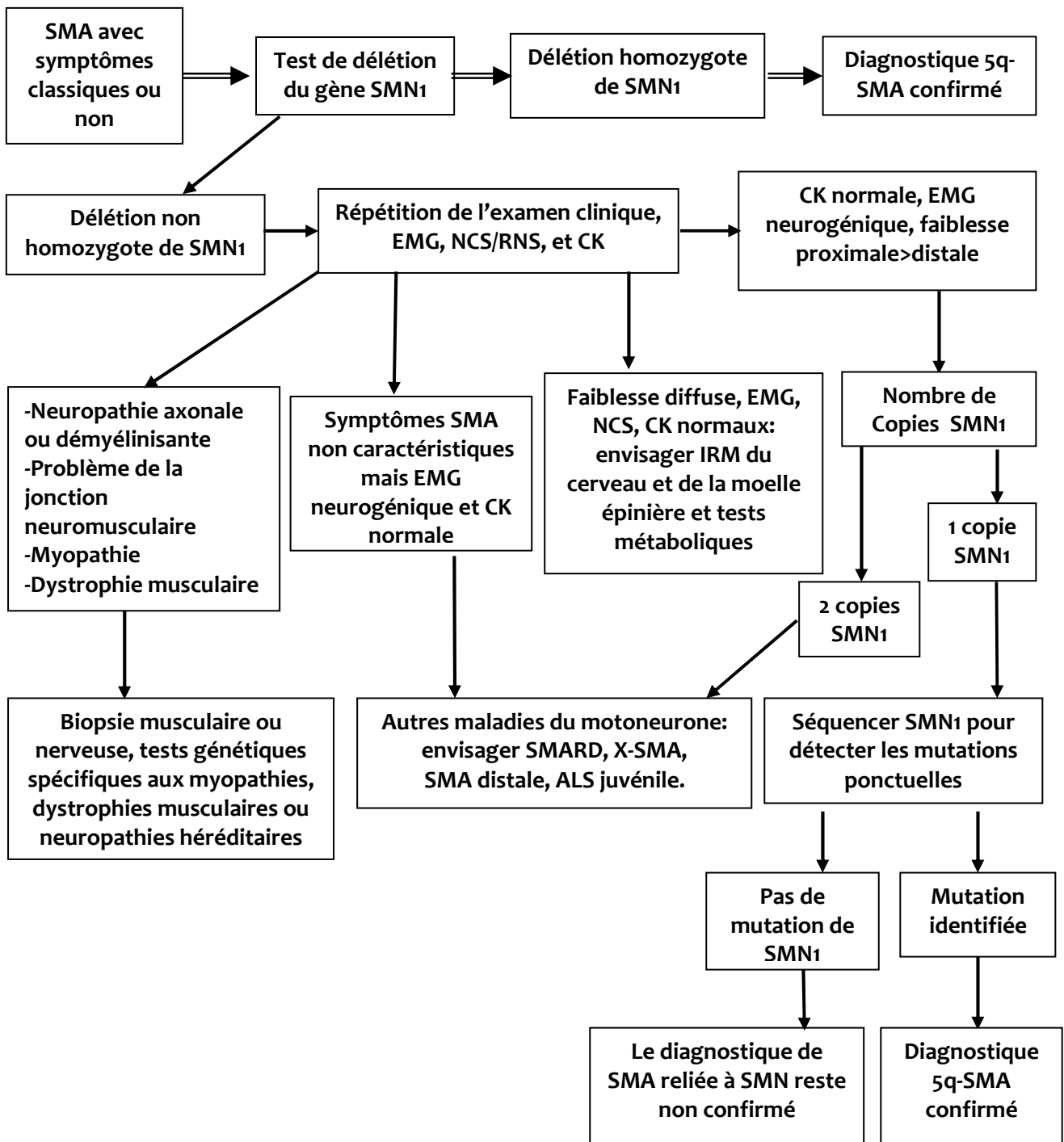
Type de SMA	Age d'apparition des symptômes	Motricité du patient	Espérance de vie naturelle	Caractéristiques typiques
Type I (sévère) Maladie de Werdnig-Hoffman	0-6 mois	Incapable de s'asseoir	< 2 ans	Grande faiblesse musculaire et hypotonie, problèmes dans le maintien de la tête, toux et sanglots faibles, difficultés à déglutir ou se débarrasser des sécrétions orales, morbidité précoce due à une sévère insuffisance respiratoire et à des bronchopneumonies.
Type II (Intermédiaire)	7-18 mois	Incapable de se mettre debout	> 2 ans	Progression motrice retardée, faible prise de poids, incapacité à tousser, léger tremblement des mains, contracture des articulations et scoliose.
Type III (Léger) Maladie de Kugelberg-Welander	> 18 mois	Capable de se mettre debout et de marcher	Adulte	Faiblesse musculaire d'intensité variable et crampes, utilisation excessive des articulations, conduisant à une perte de la motricité apparaissant à un certain moment de la vie.

Les soins apportés aux patients SMA doivent être personnalisés en fonction de leurs réelles capacités motrices et fonctionnelles, plutôt que selon la classification stricte des SMA de ce tableau. Ainsi, une autre classification est souvent utilisée qui comporte les patients **incapables de s'asseoir**, correspondant aux enfants incapables de s'asseoir de façon indépendante, sans aide extérieure; Les patients **capables de s'asseoir**, qui correspondent aux patients capables de s'asseoir tout seul mais qui ne sont pas capable de marcher de façon indépendante; et les patients capables de marcher qui peuvent marcher de façon autonome.

II. Différentes étapes du diagnostique

Les différentes étapes conduisant au diagnostique de SMA sont représentées en Figure 1. Brièvement, le premier test à réaliser pour un patient suspecté d'avoir une SMA est de tester l'intégralité du gène *SMN1*. L'identification d'une délétion homozygote de l'exon 7 du gène *SMN1* (avec ou sans délétion de l'exon 8) confirme sans ambiguïté le diagnostique de SMA associée à *SMN1* (ou 5q-SMA). Les autres tests proposés ne doivent être envisagés qu'après un test négatif du gène *SMN1*.

Fig. 1 Evaluation pour le diagnostique d'Amyotrophie spinale progressive



III. Management clinique des patients SMA nouvellement diagnostiqués

Quand un patient est diagnostiqué comme porteur de SMA, de nombreuses questions de soin se posent, dont les nombreux aspects doivent être abordés par les médecins aussi tôt que possible.

Information de la famille et conseils: Etant donné la complexité des problèmes médicaux associés au diagnostic SMA, il est préférable de désigner un membre du personnel médical qui doit rencontrer la famille.

Au moment de la première rencontre avec les parents, il est important d'expliquer:

- L'évolution de la maladie,
- L'origine de la pathologie
- La classification des différents phénotypes,
- le pronostic pour les patients SMA,
- les sources d'information online sur la maladie et les groupes de représentation des patients SMA,
- les références des derniers essais cliniques réalisés.

Le médecin doit aussi discuter d'un plan d'intervention multidisciplinaire avec la famille, qui inclue généralement les services suivants :

- la clinique pédiatrique neuromusculaire,
- le service de génétique,
- le service pulmonaire,
- le service de gastroentérologie/nutrition,
- le service d'orthopédie/rééducation

Aspects génétiques: Plusieurs aspects génétiques doivent être abordés quand le diagnostic de SMA est confirmé :

- La génétique de la SMA, telle que la transmission autosomique récessive et la structure génomique des copies SMN1 et SMN2 du gène SMN,
- Pourquoi, alors que le nombre plus important de copies SMN2 est corrélé à un phénotype plus léger, il n'est pas recommandé de prédire la sévérité clinique en se basant uniquement sur ce nombre de copies SMN2. En effet, pour un même nombre de copies SMN2, le phénotype clinique peut varier considérablement.
- Les risques de récurrence d'avoir un autre enfant atteint.
- Le caractère de porteur des parents.
- Les informations nécessaires pour planifier les futurs enfants (diagnostic prénatal ou préimplantatoire).

Soins pulmonaires

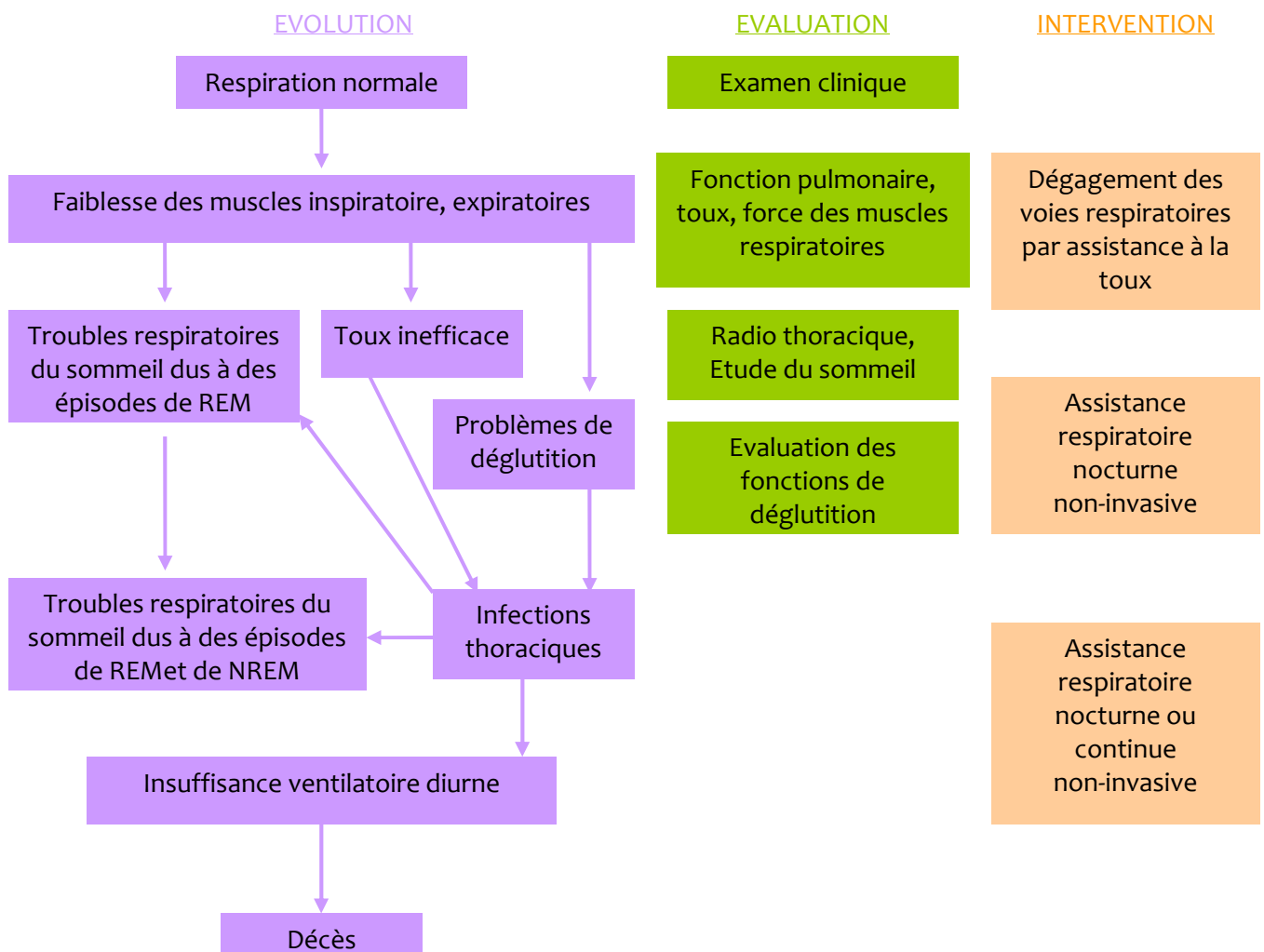
I. Problèmes pulmonaires liés à la maladie

Les principaux problèmes respiratoires de la SMA sont:

1. Un **incapacité à tousser**, qui aboutit à une mauvaise élimination des sécrétions des voies respiratoires supérieures
2. Une **hypoventilation** pendant le sommeil
3. Un **sous-développement** de la cage thoracique et des poumons
4. Des **infections à répétitions** qui accentuent la faiblesse musculaire.

Les maladies pulmonaires sont la principale cause de mortalité chez les patients SMA I et II, et quelquefois aussi pour une petite proportion des patients SMA III. Les problèmes de déglutition et de reflux contribuent également fortement à la morbidité pulmonaire. Les patients évoluent progressivement vers des problèmes respiratoires diurnes via une séquence d'infections thoraciques à répétition, une désaturation en oxygène nocturne, suivie d'hypoventilation nocturne, et enfin d'hypercapnie diurne. L'assistance respiratoire est indispensable en cas de troubles respiratoires du sommeil, et une assistance à la toux doit aussi être fournie pour les troubles de la toux. Enfin, le dégagement des voies respiratoires supérieures est primordial dans le management aigu et chronique des patients SMA.

Fig. 2. Evolution naturelle des Maladies Pulmonaires, Evaluation et Intervention



II. Evaluation et suivi

Il est suggéré d'évaluer les patients en moyenne tous les 3-6 mois, moins fréquemment chez les patients capables de marcher, mais plus souvent chez les patients incapables de s'asseoir.

A. Patients incapables de s'asseoir

- **Examen clinique:** surveiller l'efficacité de la toux, la forme de la cage thoracique, la fonction et le taux respiratoires, ainsi que la couleur de la peau.
- **Polysomnographie:** pour repérer des signes d'hypoventilation.
- **Oxymétrie:** surveiller la saturation en oxygène de l'hémoglobine des patients
- **Pneumonies:** surveiller la fréquence des infections et l'efficacité des traitements antibiotiques sur les 6 derniers mois.
- **Radiographie de la cage thoracique:** au repos ainsi que pendant des détresses respiratoires.
- **Etude de la fonction de déglutition:** en cas de détresses respiratoires aiguës inexplicables ou de pneumonies à répétition.

B. Patients capables de s'asseoir:

- **Examen clinique:** surveiller l'efficacité de la toux, la forme de la cage thoracique, la fonction et le taux respiratoires, ainsi que la couleur de la peau.
- **Polysomnographie:** pour repérer des signes d'hypoventilation.
- **Oxymétrie:** surveiller la saturation en oxygène de l'hémoglobine des patients
- **Pneumonies:** surveiller la fréquence des infections et l'efficacité des traitements antibiotiques sur les 6 derniers mois.
- **Scolioses:** Surveiller la colonne vertébrale et évaluer la scoliose par radiographie.

C. Patients capables de marcher:

En général, les patients SMA capables de marcher conservent leur fonction pulmonaire jusqu'à un stade tardif dans l'évolution de la maladie.

- **Examen clinique:** surveiller l'efficacité de la toux, la forme de la cage thoracique, la fonction et le taux respiratoires, ainsi que la couleur de la peau.
- **Evaluation des fonctions pulmonaires:** spiromètre, calcul du volume pulmonaire, et contrôle de la fonction des muscles respiratoires.
- **Pneumonies:** surveiller la fréquence des infections et l'efficacité des traitements antibiotiques sur les 12 derniers mois.

III. Soins respiratoires d'anticipation

Un des points primordiaux dans le management respiratoire des patients SMA est de fournir à la famille des informations au sujet des différentes options disponibles pour le soin chronique, la gestion des phases aiguës de la maladie ainsi que les soins pré- et postopératoires.

- Les patients incapables de s'asseoir sont les plus fragiles et la discussion doit rapidement aborder l'option de ventilation non-invasive ainsi que la gestion des sécrétions, étant donné la progression rapide de la maladie
- Une discussion continue avec la famille doit prendre en compte ses propres volontés, pour arriver à négocier un plan de soins tout en soulignant les avantages et inconvénients des différentes options envisagées.

La gestion au jour le jour du patient doit inclure:

- De comprendre **l'état de santé de base** de l'enfant, et repérer quand il/elle s'en écarte.
- De comprendre ce qu'est **l'hypoventilation**, et être capable d'intervenir
- **De gérer les phases aiguës de la maladie**, y compris l'accès rapide aux professionnels de santé concernés
- **De dégager les voies respiratoires supérieures** en maîtrisant les techniques d'élimination des sécrétions
- **De savoir utiliser l'assistance respiratoire**, y compris la ventilation non-invasive
- De connaître les besoins en termes de **nutrition et hydratation**
- De savoir à partir de quel seuil inférieur donner des **antibiotiques**
- D'être à jour dans les **vaccinations** usuelles comme la grippe, le pneumocoque et le VRS (palivizumab).

IV. Gestion chronique de la maladie

Il est essentiel de discuter les buts de la famille. Ceci implique de trouver un équilibre entre s'occuper de l'enfant à la maison le plus longtemps possible, en prolongeant son espérance de vie, tout en conservant un minimum de confort et de qualité de vie, en fonction des ressources de la famille. Le but de la gestion chronique des patients SMA: **normaliser les échanges O₂/CO₂, améliorer la qualité du sommeil, faciliter les soins à domicile, réduire les soins hospitaliers et les séjours en soins intensifs, et alléger le fardeau de cette maladie.** Une intervention précoce intense et proactive peut avoir un effet bénéfique sur l'espérance de vie sans compromettre la qualité de vie.

Dégagement des voies respiratoires:

- **Une assistance à la toux**, manuellement ou à l'aide de ventilation artificielle, est fortement recommandée quotidiennement pour les patients les plus affectés. Les professionnels de santé en charge des patients SMA doivent absolument maîtriser ces techniques.
- **Les techniques de gestion des sécrétions** sont utiles, et incluent la physiothérapie thoracique ainsi que le drainage par la posture.
- **Les mesures d'oxymétrie** doivent être constamment relevées afin d'orienter les soins apportés. L'aspiration orale peut être utile pour faciliter la gestion des sécrétions après avoir eu recours à l'aide à la toux.

Assistance respiratoire: Ceci est clairement indiqué en cas d'hypercapnie diurne. Le recours à la ventilation non-invasive durant la nuit réduit considérablement les symptômes respiratoires du sommeil, et améliore la qualité de vie de façon significative.

- **La ventilation non-invasive** doit être utilisée en parallèle avec les techniques de dégagement des voies respiratoires.
- Chez les patients incapables de s'asseoir, les soins seuls sans assistance respiratoire peuvent représenter une option à envisager si le fardeau du traitement est plus important que ses effets bénéfiques.
- **La pression positive continue** ou **CPAP (continuous positive airway pressure)** peut être une option si le but est de passer à une pression à 2 niveaux ou **biPAP**,
- L'utilisation de la **ventilation non-invasive**, même pendant de courtes périodes dans la journée, peut améliorer le développement des poumons et du thorax, et réduire l'apparition des déformations thoraciques et sternales chez les patients capables ou non de s'asseoir.
- **Trachéotomie:** Chez les patients incapables de s'asseoir, ce sujet est controversé, et au cœur d'un dilemme éthique. Il y a un large éventail d'options envisageables, allant de l'absence d'assistance respiratoire à la ventilation non-invasive, la trachéotomie et la ventilation artificielle.

- **Les soins palliatifs** peuvent aussi être appliqués pour les patients incapables de s'asseoir. La ventilation non-invasive peut être utilisée en routine ou comme soin palliatif. Le but ultime est d'éviter à tout prix de se retrouver en soins intensifs pédiatriques et d'éviter la trachéotomie, dans la mesure du possible. Si la famille choisit d'avoir recours à la ventilation artificielle, la ventilation non-invasive est la technique recommandée.

V. Soins pré- et postopératoires

Les patients SMA présentent des risques accrus de complications postopératoires, qui peuvent aboutir à une intubation prolongée, des infections nosocomiales, la trachéotomie, et le décès. Il est ainsi primordial que l'état respiratoire du patient soit optimal avant l'intervention chirurgicale.

Evaluation préopératoire:

Examen clinique

- Mesure des **fonctions respiratoires** et de l'efficacité de la toux
- **Radiographie thoracique**
- Evaluation des **anomalies respiratoires du sommeil**
- Penser aux **facteurs de complication** tels que l'ankylose des mâchoires, l'aspiration oropharyngienne, les reflux gastro-oesophagiens, l'état de nutrition du patient et l'asthme.

Si les mesures des fonctions respiratoires ou l'étude du sommeil sont anormales, le recours à la **ventilation non-invasive nocturne** et à des techniques **d'assistance à la toux** est indiqué avant l'intervention chirurgicale. Il est aussi important que le patient soit habitué à ces méthodes avant l'intervention. Si le patient présente une ankylose des mâchoires, l'intubation doit être réalisée par bronchoscopie par fibres optiques.

Gestion postopératoire:

- Si **l'évacuation des sécrétions toussées est normale** et que la **fonction musculaire pulmonaire est préservée**, il n'y a pas plus de risques de complications postopératoires.
- Si **la force musculaire respiratoire est diminuée avant l'intervention**, il est indispensable de surveiller de très près la respiration et d'avoir recours, le cas échéant, à des moyens agressifs d'assistance respiratoire.
- Si une assistance respiratoire pendant le sommeil est nécessaire avant l'intervention, le même soutien respiratoire doit être utilisé immédiatement après l'intervention.
- Après la ventilation non-invasive, une **extubation** doit être planifiée comme une période de sevrage pour permettre au patient de retrouver le soutien respiratoire de base. Ceci demande une planification et une coordination minutieuses. Si le patient a besoin d'une assistance respiratoire continue avant l'opération (via une interface non-invasive ou une trachéotomie) ou si l'utilisation d'agent myobloquant est nécessaire pendant l'opération, il est alors conseillé de transférer le patient directement de la salle d'opération vers l'Unité de soins intensifs.
- Il est bon d'encourager les patients à ramener **leur propre appareil comme la ventilation non-invasive ou la machine MI-E** pour qu'ils puissent les utiliser après l'opération. En effet, les hôpitaux ne disposent pas toujours de ce genre de matériel.
- **L'oxygène** doit être manipulé avec précaution chez les patients SMA. Une hypoxémie due à une hypoventilation peut être confondue avec une hypoxémie à d'autres causes comme une accumulation de mucus ou une atélectasie. La **surveillance de l'ETCO2 et du TcCO2 ou l'analyse du gaz sanguin artériel** pourra faciliter l'utilisation ou non de l'oxygène.
- **Un contrôle adéquat de la douleur** devrait aider à empêcher une hypoventilation due à l'immobilisation. La gestion de la douleur doit être appropriée pour faciliter la libération des voies respiratoires et minimiser un arrêt respiratoire. Il est probable que le recours à une assistance respiratoire de façon transitoire soit requis lors du contrôle de la douleur après l'opération.

VI. Gestion aiguë des soins

Le but de la gestion des soins pendant les phases aiguës de la maladie est de normaliser les échanges gazeux en réduisant l'atélectasie et améliorer le dégagement des voies respiratoires, si possible par des méthodes non-invasives. Le monitoring des gaz du sang peut souvent être bénéfique.

Dégagement des voies respiratoires:

- **Dégagement des voies respiratoires** par assistance manuelle pour la toux, succion des voies aériennes ou orales. Il est préférable d'utiliser les techniques d'assistance à la toux, plutôt que la succion ou la bronchoscopie.
- **Résultats des mesures d'oxymétrie** pour faciliter et orienter le dégagement des voies respiratoires.
- **Physiothérapie thoracique.**
- **Drainage postural.**

Aide respiratoire:

(i) Pour les patients capables ou non de s'asseoir:

- **L'utilisation aiguë de la ventilation non-invasive** inverse la décompensation respiratoire due à un cercle vicieux d'une charge ventilatoire accrue, une plus grande faiblesse des muscles respiratoires et une élimination inefficace des sécrétions.
- Si la ventilation non-invasive est déjà utilisée la nuit, son usage diurne est aussi recommandé, ceci associé à des techniques de dégagement des voies respiratoires.
- **La thérapie par l'oxygène** associée au circuit de ventilation non invasive doit être utilisée pour corriger la désaturation en oxygène, ceci après que les paramètres inspiratoires et expiratoires de pression positive ont été optimisés, et tout en étant sûr que les techniques de dégagement des voies respiratoires sont utilisées de façon optimale.
- Si l'approche non-invasive ne marche pas, **l'intubation et la ventilation mécanique** est une mesure utile à court terme. Une fois que le patient s'est bien remis de la phase aiguë de la maladie, et que la saturation artérielle en oxygène est normale par rapport à l'air ambiant, le patient doit être extubé et mis sous ventilation non-invasive.
- La prise de décision quant au recours ou non à l'intubation doit être discutée en avance, comme faisant partie d'un **planning anticipé des soins**.
- **La trachéotomie et la ventilation** peuvent être envisagés en cas d'infection pulmonaires aiguës fréquentes chez les patients incapables de s'asseoir, mais il est possible que cela n'améliore ni la qualité de vie ni la longueur des séjours hospitaliers du patient. Une trachéotomie n'est pas une intervention aiguë. La trachéotomie n'est pas appropriée pour les patients capables de s'asseoir.
- Selon l'atteinte des fonctions vitales, il peut se révéler nécessaire d'orienter les soins vers **une approche palliative**, en particulier chez les patients incapables de s'asseoir.

(ii) Pour les patients capables de marcher:

- **La ventilation non-invasive** peut s'avérer nécessaire pendant les phases aiguës de la maladie, associée à des techniques de dégagement des voies respiratoires.
- **La thérapie par l'oxygène** ainsi que le recours à l'intubation doit être réalisée comme décrit ci-dessus pour les patients capables ou non de s'asseoir.
- **L'utilisation de la ventilation non-invasive** doit être envisagée si celle-ci a été utilisée lors d'une phase aiguë de la maladie.
- **Management supplémentaire:** Pour tous les patients (Capables de s'asseoir ou non et capables de marcher), les soins supplémentaires incluent les antibiotiques, un apport nutritionnel approprié et une gestion des reflux gastro-oesophagiens.

Nutrition et soins gastro-intestinaux (GI)

Survol des soins nutritifs et gastro-intestinaux

Les principaux problèmes cliniques associés aux complications alimentaires et gastro-intestinales lors de la SMA sont :

1. Problèmes de déglutition et d'alimentation. Les problèmes bulbaires sont universels chez tous les patients SMA très faibles et peut aboutir à une pneumopathie d'inhalation qui est une des causes communes de mortalité.

2. Dysfonctionnement Gastro-intestinal : Les problèmes de mobilité gastro-intestinale incluent la constipation, une gastroparésie et éventuellement des reflux gastro-oesophagiens qui peuvent être mortels

3. Problèmes de croissance et de sur/sous-nutrition. Sans une gestion optimale, le défaut de croissance est universel chez les patients incapables de s'asseoir alors que le surpoids pondéral est plus commun chez les patients capables de s'asseoir et de marcher.

4. Problèmes respiratoires. La présence de complications respiratoires (toux inefficace, difficultés à respirer, dyspnée, pneumonies et cyanoses ou désaturation) est une alerte pour les difficultés de nutrition et les risques accrus d'aspiration qui peuvent être mortels. Les difficultés respiratoires peuvent aussi souvent aboutir à une augmentation des dépenses énergétiques.

I. Problèmes de nutrition et de déglutition

Les difficultés de nutrition et de déglutition sont communes chez les patients incapables de s'asseoir ou de marcher, mais ne représentent pas un problème chez les patients capables de marcher.

1. Symptômes clés des problèmes de nutrition et de déglutition:

- **Temps de repas prolongé.**
- **Fatigue** quand la nourriture est donnée oralement.
- **Étouffement ou toux** pendant ou après la déglutition.
- **Pneumonies à répétition:** Indicateur potentiel d'aspiration, qui peut être silencieuse, i.e. sans étouffement ou toux.
- **Paralysie des cordes vocales** peut être un signe diagnostique d'une **aspiration silencieuse du larynx**.

2. Causes des difficultés d'alimentation:

Phase préorale

- **Ouverture de la bouche limitée** due à une mobilité réduite des mandibules.
- Difficultés pour **faire parvenir les aliments à la bouche** pour se nourrir tout seul.

Phase orale

- Faible **force de mastication**.
- **Fatigue** accrue des muscles masticateurs

Phase de déglutition

- Faible **contrôle du port de la tête**.
- **Phase pharyngienne de déglutition** inefficace.
- Faible **coordination** entre la déglutition et la fermeture des voies respiratoires.

3. Evaluation des problèmes d'alimentation et de déglutition:

- Contrôle de l'alimentation par des nutritionnistes spécialisés.

- Tenir un **relevé de l'historique alimentaire** du patient contenant les observations des repas.
- **Examination des structures orales** qui ont un lourd impact sur l'efficacité de l'alimentation, et observation de la position et du maintien de la tête pendant les repas et lors de la déglutition.
- **Etudes vidéo fluoroscopiques de la déglutition** en cas de doutes sur les bonnes fonctions de déglutition, afin de trouver des stratégies thérapeutiques.

4. Management des difficultés de nutrition et de déglutition: Le but des traitements doit être de réduire les risques d'aspiration, optimiser l'efficacité de l'alimentation et promouvoir des repas agréables pour le patient.

- **Changer la consistance des aliments.** Un régime semi-solide peut compenser les défauts de mastication et réduire la longueur des repas. Le recours à des liquides plus épais peut également protéger contre les risques d'aspiration.
- **Changements de la posture et de la position assise grâce à des** appareils de maintien (e.g. Neater Eater[®], soutien du coude, paille à valves) afin d'améliorer la capacité du patient à s'alimenter tout seul, ce qui augmente la sécurité et l'efficacité de la déglutition. Il peut se montrer nécessaire de planifier ces adaptations avec l'aide d'un thérapeute spécialisé et/ou d'un physiothérapeute.
- **Recours à des suppléments nutritionnels** aussitôt que les problèmes de prise alimentaire sont diagnostiqués. Le recours ou non à l'alimentation par intubation pour un patient ne doit se faire qu'après des discussions étendues avec tous les personnels de soins concernés. Les suppléments nutritionnels par voie **nasogastrique (NG) ou nasojejunale (NJ)** doivent être utilisés de façon intérimaire avant de placer les sondes gastriques. La voie nasojejunale est souvent préférable dans les circonstances où il y a des problèmes de reflux gastro-oesophagien avec aspiration, en particulier si le patient est sous aide respiratoire. Cependant, le recours à l'intubation peut représenter des difficultés techniques susceptibles de compromettre sa faisabilité.
- **L'alimentation par sonde gastrique** est la meilleure méthode d'alimentation quand l'apport calorique est insuffisant ou les fonctions orales sont trop défectueuses. La sonde gastrique permet d'éviter une éventuelle morbidité et surtout éviter le problème de la faible adaptabilité du masque ventilatoire observée en cas d'utilisation prolongée de sonde NG ou NJ. Le placement de la sonde gastrique par voie laparoscopique est la meilleure technique pour une extubation immédiate ou en postopératoire. Il est cependant nécessaire de limiter la période de jeûne préopératoire et d'assurer rapidement le soutien nutritionnel complet après l'opération.

II. Dysfonctionnement gastro-intestinal

Les enfants souffrant de SMA présentent les problèmes gastro-intestinaux suivants: reflux gastro-oesophagien, constipation, distension abdominale et ballonnements. Le reflux gastro-oesophagien est un facteur déterminant pour la mortalité et la morbidité chez les patients SMA. Une alimentation trop grasse conduit à une paralysie partielle de l'estomac et augmente les risques de reflux gastro-oesophagiens.

1. Symptômes clés du reflux gastro-oesophagien:

- **Reflux et vomissements** fréquents après les repas
- **Vomissements**
- Plaintes de **gêne abdominale ou thoracique**
- **Mauvaise haleine**
- Problèmes évidents de **régurgitation** de la nourriture
- **Refus de se nourrir** quand le patient a développé des problèmes de déglutition

2. Evaluation du dysfonctionnement gastro-intestinal:

- **Rechercher rapidement les** symptômes du reflux gastro-oesophagien (vomissements, régurgitation, borborygmes après les repas)

- Evaluation pré chirurgicale de l'anatomie gastro-intestinale supérieure avant le placement de la sonde gastrique afin d'exclure premièrement la possibilité d'anomalie anatomique et deuxièmement, pour prouver la présence du reflux.
- **Des études de mobilité** incluant la scintigraphie peuvent être utiles pour prouver la gastroparésie qui peut éventuellement contribuer au reflux gastro-oesophagien et au sentiment de satiété précoce.

3. Management du reflux gastro-oesophagien:

- Utilisation à court terme **de neutralisants d'acide** (e.g. carbonate de magnésium ou de calcium) et/ou d'inhibiteurs de sécrétion d'acides (e.g. antihistaminiques) et d'inhibiteurs des pompes à protons (e.g. famotidine, ranitidine, omeprazole) pour un management symptomatique. Cependant, une utilisation prolongée de ces molécules peut être associée à un risque accru de gastroentérites et de pneumonies.
- En cas de gastroparésie ou de diminution de la mobilité, les **agents gastro-procinétiques** (e.g. metaclopramide, erythromycine) peuvent être utiles.
- Utilisation de **probiotiques** tels que l'acidophiles ou le lactobacille pour aider à maintenir la flore gastro-intestinale saine, en particulier après un traitement antibiotique ou en vue d'utilisation prolongée d'inhibiteurs d'acides.
- Les systèmes **d'anti-reflux** laparoscopiques pendant le placement de la sonde gastrique peuvent être très utiles chez les patients SMA qui présentent des reflux gastro-oesophagiens réfractaires à toute autre intervention médicale et chez qui les bénéfices sont inférieurs aux risques pris lors de l'anesthésie et l'intervention chirurgicale.

III. Croissance et problèmes de sur- ou sous-alimentation

Les enfants SMA présentent des risques de défauts de croissance ou de prise excessive de poids. Les défauts de croissance sont fréquents chez les patients incapables de s'asseoir, et chez certains patients capables de s'asseoir, alors que l'obésité est un problème chez certains patients capable de s'asseoir, plus forts, et ceux qui peuvent marcher. La diminution d'activité ainsi qu'un poids corporel plus faible aboutissent à une diminution des dépenses énergétiques au repos ce qui accroît les risques d'obésité.

Management des problèmes de croissance et de sur- ou sous-alimentation:

- Le but est que chaque enfant maintienne sa propre vitesse de croissance..
- **Suivre les courbes de croissance** (poids, taille/longueur, Poids/taille) sur une certaine période. La longueur étendue, la mesure des segments peuvent être utilisés si les contractures compliquent les autres mesures.
- L'évaluation de la **prise alimentaire** par un **diététicien** ou tout autre professionnel de la santé compétent en nutrition est recommandée lors de chaque visite. Le relevé de la prise alimentaire pendant 3 jours est suffisant pour se faire une bonne idée. Un **rappel de nourriture de 24h** est un moyen pratique pour mettre en évidence les principaux problèmes nutritionnels et aborder avec le patient l'utilisation des suppléments spéciaux.
- Avec une réduction de la masse maigre, **l'indice de masse corporelle calculé** sous-estime de façon significative la graisse corporelle, ce qui peut conduire à donner des mauvaises recommandations nutritionnelles, et à terme, peut aboutir à l'obésité.
- Les patients SMA présentant des **risques d'obésité** doivent avoir des chiffres de croissance dans les valeurs les plus basses pour le rapport poids/taille et l'indice de masse corporelle.
- Il est également très important de maintenir une prise appropriée de **calcium et de vitamine D**.
- Vérifier le **taux de pré-albumine** peut aider à mesurer un **statut protéique** adéquat.

IV. Management de l'alimentation chez les patients SMA en phase aiguë

- Les patients SMA, surtout ceux capables ou non de s'asseoir, sont particulièrement vulnérables aux phases cataboliques ou de jeûne, et ils sont plus sujets à développer de l'hypoglycémie quand ils sont à jeun. Il est ainsi nécessaire d'éviter les périodes prolongées de jeûne, surtout pendant les phases aiguës de la maladie, chez tous les patients SMA.
- La prise alimentaire doit être optimisée pour correspondre aux **besoins caloriques complets pendant 4-6 heures** suivant l'admission pour les phases aiguës de la maladie, via une alimentation entérale, parentérale ou une approche combinée si cela s'avère nécessaire.
- Une **supplémentation calorique postopératoire** rapide est fortement recommandée pour éviter le catabolisme musculaire, en particulier lorsque l'enfant a peu de réserve de graisse. Si la prise entérale n'est pas imminente, alors une alimentation calorique intraveineuse est à envisager.

Soins orthopédiques et Rééducation

Vue d'ensemble des stratégies de soins orthopédiques et de rééducation pour la SMA

A. Problèmes clés: Faiblesse musculaire aboutissant à des **contractures, déformation de la moelle épinière**, et risques accrus de **douleur, d'ostéopénie et de fractures**.

B. Procédures clé d'évaluation:

- Amplitude de mouvement
- Force, fonction
- Position assise et mobilité
- orthotiques
- radiographies (Moelle épinière et d'autres articulations)
- DEXA scan
- Chirurgie orthopédique

I. Recommandations pour l'évaluation et le traitement par les aptitudes fonctionnelles

A. Patients incapables de s'asseoir:

Mesures:

- **Thérapie physique et ergothérapie:** pour évaluer les fonctions physiques
- **Orthophonie** Evaluation si la déglutition est diminuée et si la parole est affectée par la contracture des mâchoires ou des défauts de voix

Interventions clés:

- **Soutien nutritionnel**
- **Management de la posture:** La posture primaire du patient doit influencer le choix des équipements qui soutiennent les fonctions physiques. Il faut assurer une **position assise** confortable.
- **Management des contractures musculaires:** Le recours aux corsets ou autre moyen d'immobilisation peut être indiqué pour préserver l'amplitude des mouvements et soulager les douleurs.
- **Gestion de la douleur**
- **Equipment d'aide à la thérapie:** Les jouets du patient doivent être légers pour l'assister au **maintien de la posture tout en lui permettant de jouer**, et il doit être **constamment stimulé**.
- **Chaise roulante:** Assurer une indépendance optimale ainsi qu'un confort d'assise.
- **Orthopédie des membres:** L'utilisation de bras mobiles comme support ou des sangles élastiques qui améliorent la capacité des mouvements et les capacités fonctionnelles doivent être utilisées pour les membres supérieurs.
- **Contrôle de l'environnement direct du patient et modifications de l'habitat :** Le but est d'assurer une accessibilité sûre du patient de façon la plus indépendante possible.

B. Patients capables de s'asseoir:

Mesures:

- **Mesure fonctionnelle** (Echelle fonctionnelle motrice de Hammersmith pour la SMA et sa version modifiée, Mesure de la fonction motrice générale et selon l'échelle de la fonction motrice en cas de maladie neuromusculaire (GMFM)).

- **Mesure de la contracture musculaire par goniométrie.**
- **Mesure de la force par un test musculaire manuel ou par myométrie.**
- **Radiographies de la moelle épinière et des hanches.**
- **Évaluation du recours à des équipements spécialisés** en fonction de la capacité du patient à s'asseoir, sa mobilité, son placement dans l'espace et l'équipement déjà disponible pour ses soins. Cette évaluation pour des équipements de soutien manuelle ou électrique peut être conduite dès l'âge de 18 à 24 mois.

Interventions clés (Ergothérapie et orthopédie):

- **Chaise roulante:** Assurer une indépendance optimale ainsi qu'un confort d'assise.
- **Contrôle de l'environnement direct du patient et modifications de l'habitat :** Le but est d'assurer une accessibilité sûre du patient de façon la plus indépendante possible.
- **Management des contractures musculaires** Il est nécessaire de préserver la souplesse des articulations par des étirements réguliers et un programme d'exercices tonifiants. Le fait de plâtrer les membres peut améliorer la stature ainsi que la tolérance pour les exercices tonifiants. L'orthopédie pour la cheville et le pied retarde le développement de contractures du talon d'Achille. L'utilisation de bras mobiles comme support ou des sangles élastiques qui améliorent la capacité des mouvements et les capacités fonctionnelles doivent être utilisées pour les membres supérieurs. .
- **Exercice régulier :** Il faut inciter le patient à faire de l'exercice pour maintenir un certain niveau de forme et d'endurance. Ceci peut inclure la nage et les sports d'adaptation.
- **La position debout** est également conseillée. Les patients peuvent soulever des poids légers avec des prothèses genou-cheville-pied, ou des corsets, et ils peuvent utiliser des déambulateurs, pour les patients dont les forces sont suffisantes. Quand ce n'est pas possible, il faut envisager les aides à la station debout combinées à des prothèses.
- **Orthopédie et chirurgie de la moelle épinière** (voir ci-dessous).

C. Patients capables de marcher:

Mesures:

- **Équilibre et tests ambulatoires** Il est indispensable de tester l'adaptabilité de l'environnement du patient et le fait qu'il puisse avoir accès à tout.
- Évaluation de **l'amplitude de mouvement des articulations** et de **l'alignement de la moelle épinière.**
- **Évaluation orthopédique et ergothérapie** afin de trouver les meilleurs appareils de soutien et d'aide à la mobilité.
- **Étude de la vie quotidienne du patient** pour adapter l'équipement nécessaire.
- **Radiographies et DEXA** à envisager en cas de blessure musculo-squelettique résultant d'une utilisation excessive des muscles, d'un accident ou d'une chute.

Interventions-clés:

- **La chaise-roulante** favorise la mobilité et l'indépendance du patient pour les distances à parcourir.
- **Management des contractures** et information du patient pour optimiser la protection des articulations.
- **Évaluation orthopédique et ergothérapie** pour optimiser la sécurité, l'endurance et l'indépendance du patient, et prolonger sa mobilité.
- Il est conseillé **d'encourager le patient à marcher** à l'aide d'appareils orthopédiques de soutien appropriés.
- **Exercice régulier** pour maintenir le patient en forme. Le genre de sport à envisager comprend la nage, l'aquagym, l'équitation et les sports d'adaptation.
- **Éducation des conducteurs :** envisager des solutions personnalisées pour permettre au patient de conduire.

- **Contrôle de l'environnement direct du patient et modifications de l'habitat** : Le but est d'assurer une accessibilité sûre du patient de façon la plus indépendante possible
- **Orthopédie de la moelle épinière et des membres** en cas de scoliose et de contractures.
- **chirurgie de la moelle épinière** (voir ci-dessous).

II. Prothèses

- Il est très important que **l'orthésiste, le thérapeute et la famille travaillent ensemble** pour fabriquer un équipement adapté au patient lui permettant d'atteindre les buts fonctionnels fixés.
- L'orthésiste doit avoir une bonne expérience de la maladie afin de choisir un bon matériel et réaliser les meilleures adaptations.
- **Les corsets pour soutenir la moelle épinière** peuvent être utilisés pour maintenir la posture mais **il n'y a aucune preuve que ceci va retarder la progression de la maladie**. Les prothèses doivent être faite de telle sorte que l'abdomen soit libre de manière à permettre un accès au diaphragme et à un tube gastrique, si nécessaire.

III. Chirurgie orthopédique

1. Luxation des hanches et contractures:

- **La luxation de la hanche** est rarement douloureuse chez les patients SMA. Une redislocation de l'articulation est très fréquente chez les patients, même après une réduction de la fracture et des techniques d'ostéotomie. Dans la plupart des cas, la chirurgie peut être évitée.
- Les patients SMA ont en général les pieds et les chevilles déformées, ce qui les empêche de porter des chaussures classiques. Ceci est une indication pour l'apparition **de tissus mous** en excès, qui peuvent être rapidement résorbés par des techniques physiques thérapeutiques rapides et agressives.

2. Opération de la scoliose:

- L'opération chirurgicale de la scoliose est très bénéfique pour **l'équilibre en position assise, l'endurance et l'apparence du patient**. La chirurgie précoce conduit à de meilleurs résultats
- Il apparaît que l'opération de la scoliose **est bénéfique pour les patients qui survivent au-delà de l'âge de 2 ans** dont l'évolution de la maladie est sévère et progressive, mais cette opération doit être réalisée uniquement si les fonctions pulmonaires sont suffisantes.
- Les bénéfices de l'opération de la scoliose sur les **fonctions pulmonaires** sont encore controversés, mais il semble que cela ralentit le déclin pulmonaire.
- **Des complications** peuvent se produire suite à des saignements excessifs pendant l'opération. Les complications postopératoires comprennent la pseudo arthrite, un besoin d'assistance respiratoire prolongé et des infections thoraciques.
- Il faut surveiller très attentivement les patients SMA ambulatoires car l'apparition de problèmes fonctionnels liés à la respiration et à l'équilibre peuvent compromettre très sérieusement leur autonomie pour la marche.

IV. Management péri-opératoires pour les patients SMA

1. management préopératoire:

- **Planifier les interventions orthotiques**, y compris quand et **comment modifier les prothèses**.
- Prévoir de modifier ou même remplacer la chaise roulante (Dossier, accoudoirs, soutien des jambes et de la tête).
- **Instructions pour transférer le patient**, en pensant à prévoir un ascenseur, si nécessaire.

- Arrangements pour le **bain, la toilette et l'habillement du patient** avec des modifications éventuelles des habits.
- **Spiromètre** préopératoire, **assistance respiratoire non-invasive** et éventuellement des appareils d'aide à la toux.

2. Management postopératoire:

- Confirmer le timing pour adapter les prothèses, quel amplitude de mouvement est autorisée ainsi que le degré d'activité du patient, et prévoir que les équipements adaptés nécessaires sont disponibles.
- Utilisation appropriée de la **spiromètre et des systèmes d'assistance respiratoire**.
- Instruire le personnel infirmier et la famille concernant la **mobilité, le transfert, l'habillement, le bain et la toilette du patient**.
- **Rendre sa mobilité au patient aussi tôt que possible**, en accord avec le chirurgien.

Soins palliatifs

- Il faut garder à l'esprit qu'il y a souvent un conflit éventuel entre l'apport des meilleurs soins pour le patient SMA et les but thérapeutiques. Ce conflit est d'autant plus difficile à gérer que la décision est prise par des personnes naturellement impliquées pour un enfant dépendant (Parents, entourage familial, personnel de soin)
- Après le diagnostic de la SMA, il faut présenter les **différents options de soin** avec une profonde responsabilité, de façon la plus ouverte, juste et équilibrée possible.
- Le choix pour ou contre les soins d'assistance n'est pas un simple choix binaire, et il peut être modifié en fonction des circonstances. Il est essentiel de prendre le temps suffisant, d'évaluer honnêtement les différentes options, et de revenir éventuellement sur les décisions prises. Les rapports entre le personnel soignant, le patient et les membres de la famille impliqués sont primordiaux.
- **Il vaut mieux placer les sondes gastriques relativement tôt**, quand les risques associés à l'intervention sont minimaux, afin d'assurer un plus grand confort et une plus grande stabilité nutritionnelle plus tard, quand l'alimentation devient plus délicate.
- **Discuter et choisir tôt la réponse appropriée en cas d'insuffisance respiratoire mettant en doute le pronostic vital.** La réanimation d'urgence et l'intubation endotrachéale réalisée pendant la crise et en l'absence d'assistance respiratoire préalable est associée à plus de problèmes que quand la décision est prise en avance. D'autres formes d'assistance respiratoire non-invasives doivent être envisagées à temps, et en accord avec les besoins croissants du patient.
- **La décision du recours aux soins d'accompagnement en fin de vie doit être définie à l'avance**, mais ne doit pas être retardée ou imposée de façon agressive à des parents crédules déjà assommés par le chagrin.
- La meilleure approche pour ces soins est souvent de faire appel **à une équipe de différents spécialistes**, comprenant une assistance médicale, sociale et spirituelle. Il est important de connaître les références de l'établissement, ou d'autres dispositions pour les questions spécifiques concernant le soutien pour les soins terminaux, le chagrin.
- Si le choix est fait de ne pas avoir recours à l'assistance respiratoire mécanique, il faut aborder les questions de **management approprié de la dyspnée** pour le confort du patient et de la famille. Le recours à des narcotiques sous forme de spray permet d'éviter les problèmes posés par l'éventuel surdosage qui contribue à la mort, et améliore ainsi le confort du patient.



From 2007 to 2011 inclusive, TREAT-NMD is a "network of excellence" supported through Priority 1 (Life Sciences, Genomics and Biotechnology for Health) of the European Union's Sixth Framework Programme.