

Amyotrophie spinale infantile de type 2 : complications et qualité de vie

A propos de 3 cas

Amdouni.R, Boudabous.H, Trabelsi.E, Ben hassine.S, Ben messaoud.S, Abdelmoula.MS, Ferchichi.M, Ben Chehida.A, Tebib.N
Service de pédiatrie et des maladies métaboliques, Hôpital la Rabta

INTRODUCTION:

L'amyotrophie spinale infantile de type 2 (ASI de type 2) est une forme infantile chronique d'amyotrophie spinale proximale, due à des délétions homozygotes du gène *SMN1* et caractérisée par une faiblesse musculaire et une hypotonie dues à la dégénérescence et la perte des motoneurones antérieurs de la moelle épinière et des noyaux du tronc cérébral. De pronostic sombre, les complications respiratoires et ostéo-articulaires peuvent altérer la qualité de vie et modifier l'espérance de vie.

Matériels et méthodes :

Etude rétrospective de 3 cas suivis pour ASI type 2 au service de pédiatrie et de maladies métaboliques héréditaires, CHU la Rabta.

Objectifs :

Rapporter les différentes complications de l'ASI type 2 en soulignant les difficultés de la prise en charge multidisciplinaire.



RESULTATS (1/2)

1ère observation :

- Patiente S.A âgée de 14 ans
- issue d'un mariage non consanguin
- suivie pour ASI type2 depuis l'âge de 15mois.
- Elle présentait comme complications :
 - *des troubles du transit avec des épisodes sub-occlusif sur fécalome.
 - * des lombosciatalgies hyperalgiques
 - *une scoliose dorsolombaire opérée récemment.
 - *Une thrombose veineuse profonde à j15 postopératoire nécessitant sa mise sous anticoagulant.

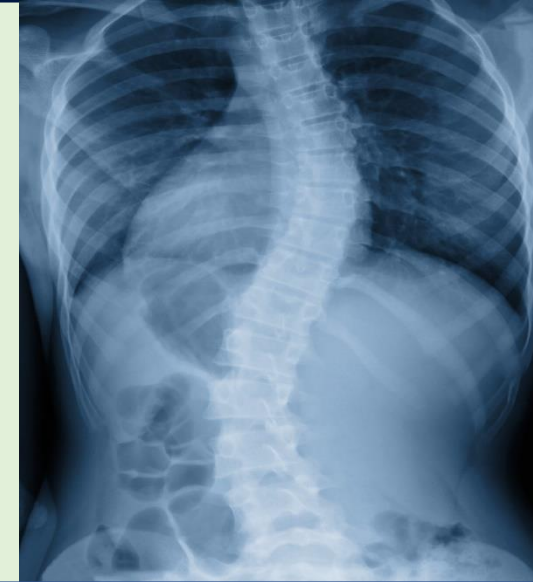


fig1:
R* thoraco-
abdominale:
Scoliose dorso-
lombaire

2ème observation :

- Patient Y.A âgé de 11ans
- issu d'un mariage non consanguin
- suivi pour ASI type 2 depuis l'âge de 6mois.
- Diagnostic confirmé génétiquement(anomalies au niveau du gène SMN1).
- Il présentait comme complications:
 - *scoliose lombaire pour laquelle il a été opéré à l'âge de 10ans.
 - * des épisodes récurrents et sévères de bronchopneumopathies et compliqué actuellement d'un syndrome restrictif.
 - *une dénutrition sévère
 - * une infection urinaire à Pseudomonas en rapport avec un reflux vésico-urétéral bilatéral et une vessie neurologique microdiverticulaire.
 - * une constipation chronique



Fig2: R*thorax
Bronchopneumopathie
bilatérale avec distension
thoracique

RESULTATS (2/2)

3ème observation :

- Patient B.O âgé de 3ans et demi
- issu d'un mariage non consanguin
- suivi pour ASI type 2 depuis l'âge de 5mois.
ayant comme complications:
 - * des déformations ostéo-articulaires à type de coxa valga
 - * une dysplasie du cotyle gauche appareillée et programmée pour une intervention chirurgicale
 - * des broncho-pneumopathies récidivantes sévères depuis l'âge de 2ans ayant nécessité l'hospitalisation dans un service de réanimation
 - *une pyélonéphrite aigue récurrente avec une écho rénale sans anomalie.



fig 3:R* du bassin
Coxa valga avec dysplasie des cotyles

DISCUSSION ET CONCLUSION



- *L'ASI de type 2 est la plus fréquente et représente 45% des amyotrophies spinales infantiles.
- *Les symptômes surviennent entre les âges de 6 et 18 mois, et dans la majorité des cas vers 15 mois.
- *Le degré de l'atteinte est très variable.
- * Les enfants atteints de l'ASI type 2, arrivent difficilement à s'asseoir seuls et n'arrivent pas à se mettre debout ni à marcher à un an.
- *La faiblesse musculaire, presque toujours symétrique, touche avec prédilection les muscles des jambes et du tronc.
- *La maladie évolue lentement, régulièrement ou au contraire par paliers.
- *Suite à l'immobilisation, la capacité motrice diminue avec l'apparition d'une scoliose et des fractures à traumatisme minime (ostéoporose d'immobilisation), et une sensibilité aux infections pleuropulmonaires d'où un suivi respiratoire régulier est indispensable pour préserver le pronostic vital.
- * Dans notre série on a noté des infections urinaires à répétition chez 2 patients avec retentissement sur le haut appareil urinaire.
- *Le diagnostic repose sur les antécédents et l'examen clinique, l'EMG qui montre un aspect neurogène) et il peut être confirmé par l'examen génétique.

➔ L'ASI type 2 est une maladie handicapante sévère. En l'absence d'un traitement spécifique, le conseil génétique et le diagnostic anténatal s'impose dans les familles à risque. Actuellement, le traitement reste symptomatique, et son approche multidisciplinaire a pour but d'améliorer la qualité de vie et de prévenir les complications qui sont une source de surhandicap.

