

# **AMYOTROPHIE SPINALE DE TYPE II**

## **(amyotrophie spinale infantile intermédiaire)**

□

### **QUELS SONT LES EFFETS DE L'AMYOTROPHIE SPINALE DE TYPE II (amyotrophie spinale infantile intermédiaire) ?**

Les effets de l'amyotrophie spinale intermédiaire sont généralement constatés entre l'âge de 6 mois et l'âge de trois ans. Les personnes atteintes montrent une faiblesse et une atrophie de leur masse musculaire. Le degré d'atteinte de cette faiblesse est très variable suivant les individus.

L'évolution de la maladie est lente, et progresse par paliers. La faiblesse des membres touche surtout les jambes. Généralement il n'y a pas de difficultés pour avaler ni têter comme dans la forme de type I. Les muscles du tronc sont affectés, ce qui entraîne une fonction respiratoire réduite. Dans certains cas, l'atteinte des muscles intercostaux provoque une respiration "paradoxe" comme dans la forme I : la fonction respiratoire est assurée par le diaphragme, ce qui fait qu'à l'inspiration le ventre se gonfle alors que la poitrine s'affaisse. La prédisposition aux affections respiratoires dépend de la manière dont les muscles respiratoires sont touchés.

Les enfants peuvent généralement s'asseoir et tenir leur tête. Certains peuvent nager, et se tenir debout, mais ces capacités se réduisent au fur et à mesure qu'ils prennent du poids. Les contractures tendineuses liées à la perte de stimulation musculaire peuvent conduire à des déformations des membres et du rachis (colonne vertébrale).

Il n'y a pas de souffrances directement liées à l'amyotrophie spinale, jusqu'à l'apparition des rétractions tendineuses et des déformations. Dans la plupart des cas, les déformations de la colonne vertébrale conduisent à une scoliose prononcée. Lorsqu'une scoliose s'aggrave, elle peut avoir une mauvaise influence sur les fonctions respiratoires. Avec une prise en charge orthopédique, sous contrôle médical, ces inconvénients peuvent être réduits, parfois même évités.

L'espérance de vie d'un enfant atteint d'amyotrophie spinale de type II n'est pas réellement évaluable. Sa vie dépend de la gravité de l'atteinte musculaire et respiratoire, ainsi que de l'évolution de la déformation du squelette, et ces atteintes sont très variables suivant les individus. Le plus grand danger vient des affections respiratoires, pneumonie ou autres, contre lesquelles l'enfant combat difficilement.

La sensibilité et les fonctions mentales ne sont pas atteintes. On constate généralement que les enfants atteints de cette maladie montrent des capacités d'adaptation étonnantes. Ils aiment communiquer et sont très attentifs au monde qui les entoure et sont très sensibles aux attentions dont ils sont l'objet.

### **ACTIVITES - SCOLARITE**

Ces enfants sont souvent d'esprit vif et brillant. Il est important qu'ils reçoivent la possibilité de développer leurs capacités intellectuelles et relationnelles. Leur intégration dans un contexte scolaire normal leur permet de mûrir, intellectuellement et émotionnellement. Ils ont beaucoup à recevoir des autres, et à donner.

Rien ne s'oppose à ce qu'ils partagent la plupart des activités habituelles d'une vie de famille. Leur admission dans un établissement scolaire normal est tout à fait envisageable. Elle dépend de l'agrément du chef d'établissement, et bien sûr de l'accessibilité des locaux. Quand le handicap est trop lourd, la scolarisation peut être prise en charge dans un hôpital de jour, parallèlement à la rééducation motrice et respiratoire et à la prise en charge de l'assistance respiratoire.

Une fois trouvé l'équipement qui leur permet d'avoir un minimum de mobilité et d'autonomie, les enfants peuvent avoir une part active dans la vie familiale et sociale qui les entoure. En développant une attitude positive à leur égard, et en partageant des activités variées (jeux, promenades, discussions, □) vous les aiderez à développer leurs capacités et leur résistance.

Comme dans d'autres pathologies affectant la mobilité, les activités aquatiques sont particulièrement recommandées, et le moment du bain peut représenter beaucoup de plaisir. Dans tous les cas, il faut essayer d'éviter des moments d'immobilité prolongée.

## **QUE PEUT-ON FAIRE CONTRE L'AMYOTROPHIE SPINALE ?**

La recherche avance, mais il n'existe à l'heure actuelle aucun traitement pour freiner la dégénérescence musculaire ni réparer les dégâts causés par la maladie.

La KINESITHERAPIE MOTRICE aide les enfants à garder le sens du mouvement. Elle est également bénéfique pour la circulation du sang, la digestion, et elle est indispensable pour éviter la raideur des articulations. Un dossier complet concernant que les parents peuvent pratiquer à la maison est désormais disponible, en français, sur ce site. Ce dossier est traduit librement de l'anglais.

La prise en charge ORTHOPEDIQUE (corsets à porter quelques heures par jour, massages et manipulations) est particulièrement importante dans cette forme de la maladie. On conseille généralement de pratiquer "l'alternance posturale", c'est à dire d'éviter que l'enfant reste trop longtemps dans la même position.

La KINESITHERAPIE RESPIRATOIRE est très importante, elle aide les enfants à tousser et réduit les risques d'affections respiratoires. Certains kinésithérapeutes connaissent bien les manipulations à faire pour les enfants atteints de mucoviscidose, et moins bien pour l'amyotrophie spinale. Il est bon de leur indiquer que, contrairement à la mucoviscidose, l'ASI n'empêche pas les enfants de tousser. Seulement, leur toux est faible et il faut les aider à se désencombrer en accompagnant leur mouvement spontané.

Quand les petits ont du mal à éclaircir leur gorge et se débarrasser des mucosités qui les encombrent, un ASPIRATEUR ELECTRIQUE peut leur être utile. Il consiste en

un long tube de plastique fin qui va dans le fond de la gorge chercher le mucus et l'aspirer. Cela soulage généralement beaucoup les bébés, et même s'ils n'aiment pas le moment de l'aspiration elle-même, ils apprécient le résultat qui suit.

Un AEROSOL peut être utile, en particulier pour transmettre des médicaments, ainsi qu'un apport en OXYGENE.

Au fur et à mesure de l'évolution de la maladie et de l'installation d'une insuffisance respiratoire, il existe une prise en charge respiratoire adaptée à cette évolution. Des évaluations périodiques de l'état ventilatoire de l'enfant aident le médecin spécialiste à déterminer le bon moment pour mettre en oeuvre une ASSISTANCE RESPIRATOIRE. La ventilation assistée est généralement mise en place progressivement, et nécessite parfois une trachéotomie. Cette intervention permet beaucoup de souplesse dans l'utilisation des appareils respiratoires, et n'empêche pas de parler.

Pour leur assurer un minimum de mobilité et d'autonomie, un FAUTEUIL ROULANT peut être adapté, électrique ou pas. Il y a des fauteuils électriques prévus pour des enfants, à partir de l'âge de 18 mois. En général, le passage à l'utilisation d'un fauteuil électrique est un moment très important, et très enthousiasmant pour l'enfant qui découvre ainsi une indépendance nouvelle.

Dans certains cas, il est nécessaire d'OPERER pour résoudre les scoliozes résultant de la faiblesse des muscles dorsaux.

Certaines formes de traitement évoquées ci-dessus sont techniquement, et psychologiquement, difficiles à aborder. Souvenez-vous que tous les enfants atteints d'ASI n'ont pas forcément besoin, mais que si ce besoin s'en fait sentir, il sera important que vous viviez ces soins avec un maximum de sérénité. Les enfants atteints d'ASI sont " spéciaux ". Ils ont besoin d'une bonne qualité de vie, et de tout ce qui peut leur apporter du confort, et du réconfort.

Une prise en charge précoce et efficace est indispensable si l'on veut éviter les hospitalisations répétées pour infections respiratoires. La prévention des complications de la maladie est l'aspect le plus important des soins, et de l'attention que vous pouvez apporter. Une fois que les techniques nécessaires pour s'occuper de ces enfants sont maîtrisées, la vie au jour le jour peut paraître presque normale.

## **QUELLES PERSPECTIVES D'AVENIR ?**

En France, l'Association Française contre les Myopathies

(AFM) récolte des fonds pour la recherche sur les maladies neuromusculaires génétiques, et en particulier sur l'amyotrophie spinale infantile. Les principales

ressources de l'AFM proviennent des dons du Téléthon et du Généthon. Ces manifestations, en général bien médiatisées, permettent de faire connaître les maladies et de financer des programmes de recherche.

En ce qui concerne précisément l'amyotrophie spinale, les chercheurs étudient les fonctions de la protéine synthétisée par les gènes, maintenant que ces gènes sont localisés.

[Copyright](#)