

Corps du texte

- [1. Ou'est-ce que l'Amyotrophie Spinale Antérieure ?](#)
- [2. Pourquoi ?](#)
- [3. Quels symptômes et quelles conséquences ?](#)
- [4. Quelques chiffres](#)
- [5. Traitement](#)
- [6. Conséquences sur la vie scolaire](#)
- [7. Quand faire attention ?](#)
- [8. Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?](#)
- [9. L'avenir](#)

Qu'est-ce que l'Amyotrophie Spinale Antérieure ?

L'amyotrophie spinale antérieure (ASA) est une maladie génétique provoquant un **déficit progressif de la force musculaire accompagné d'une diminution du volume des muscles** (amyotrophie). **Maladie évolutive**, l'amyotrophie spinale antérieure peut entraîner une perte de la capacité de marcher et une insuffisance des muscles respiratoires. Par contre, elle n'altère ni les capacités intellectuelles ni la sensibilité (le toucher) des enfants.

Les formes les plus sévères de cette maladie, les ASA de type I et II, sont habituellement appelées « amyotrophie spinale infantile ».

Pourquoi ?

L'initiation du mouvement d'un muscle se produit au niveau des neurones du cortex cérébral. Ces neurones du cerveau envoient des prolongements qui forment la voie nerveuse motrice appelée la « corne antérieure » puisque située sur la face antérieure de la moelle épinière. Cette corne antérieure s'étend tout le long de la moelle épinière, dans la colonne vertébrale. Au niveau de chaque vertèbre, les motoneurons de la corne antérieure émettent des extensions qui forment les nerfs moteurs et qui se prolongent jusqu'aux muscles. Ainsi, une information motrice partant du cerveau emprunte la corne antérieure jusqu'à un groupe spécifique de neurones, les motoneurons de la moelle épinière. De ce groupe naît un nerf moteur qui porte l'information jusqu'au muscle qui va alors se contracter.

L'Amyotrophie spinale antérieure est liée à une **dégénérescence progressive des motoneurons de la corne antérieure**. En conséquence apparaissent progressivement une paralysie et, puisque les muscles ne sont plus utilisés, une amyotrophie.

L'Amyotrophie spinale antérieure est une **maladie génétique**. Elle est due à une altération (mutation) ou à l'absence (délétion) d'un gène appelé SMN1 entraînant ainsi une diminution de la production de la protéine SMN (Survie du Moto Neurone) dans les motoneurons avec pour conséquence la disparition progressive de ceux-ci.

La sévérité variable de la maladie dépend de la compensation apportée par un autre gène, très proche de SMN1 dans sa fonction : le gène SMN2.

L'amyotrophie spinale antérieure se transmet selon un mode autosomique récessif : pour qu'un enfant soit atteint, il faut qu'il ait reçu un gène muté de chacun de ses parents. L'enfant est alors homozygote pour le gène. Ses parents qui possèdent une copie altérée du gène et une copie normale sont hétérozygotes ; ils ne développeront jamais la maladie mais peuvent avoir plusieurs enfants malades (1 risque sur 4 à chaque grossesse, indépendamment du sexe de l'enfant).

Quels symptômes et quelles conséquences ?

L'Amyotrophie spinale antérieure est **variable dans sa sévérité**. L'ASA de type I, aussi appelée maladie de Werdnig-Hoffmann, est extrêmement sévère dès la naissance et n'est souvent pas compatible avec une survie prolongée. Les autres formes se distinguent par leur degré de sévérité et l'âge où le déficit musculaire devient évident. Ainsi, l'âge habituel où les difficultés de l'enfant mènent au diagnostic est de 6 à 18 mois en cas d'ASA de type II, de 18 à 36 mois (voire plus tard) en cas d'ASA de type III ; dans l'ASA de type IV, les difficultés ne se révèlent qu'à l'âge adulte. Globalement, plus le déficit musculaire apparaît tardivement dans la vie, plus l'évolutivité de la maladie sera lente et l'atteinte peu sévère. En dehors de la maladie de Werdnig-Hoffmann, une prise en charge médicale adaptée permet une espérance de vie quasiment normale.

Par soucis de clarté, nous ne traiterons pas ici de l'ASA de type I, dont l'atteinte est extrêmement sévère et souvent incompatible avec une survie prolongée.

L'amyotrophie spinale antérieure de type II et III est caractérisée par un **déficit musculaire progressif** :

1. Au niveau des membres : l'atteinte prédomine au niveau des épaules, des hanches et des membres inférieurs.
 - Les enfants ayant la **forme la plus modérée de la maladie** (ASA type III) sont capables de marcher mais monter les escaliers, courir, et se relever de la position accroupie leurs sont difficiles. Parfois la capacité de se lever et de marcher est acquise mais perdue dans un second temps. Certains jeunes, moins atteints, ressentent uniquement une gêne motrice des épaules ou des jambes lors des épreuves sportives à l'école.
 - Les enfants dont la **maladie est plus sévère** (ASA type II) peuvent généralement tenir assis (du moins au début), et certains peuvent se tenir debout avec un appui, mais ils n'acquièrent généralement pas la capacité de marcher seul. Au fur et à mesure que ces enfants grandissent, ils ont tendance à perdre les fonctions acquises et ils doivent généralement se déplacer en fauteuil roulant électrique. Ils restent en revanche capables de se servir de leurs mains.
2. L'activité musculaire est importante pour le développement harmonieux des os. Du fait de leur déficit musculaire, les enfants ayant une ASA peuvent avoir une **scoliose, des rétractions musculaires, des raideurs articulaires ou des luxations** (en particulier au niveau des hanches).
3. L'**atteinte des muscles respiratoires** rend la toux peu efficace, voire gêne la respiration, et rend plus sensibles aux infections respiratoires. De plus, elle compromet la bonne croissance pulmonaire et tend à rigidifier le thorax.

4. Bien que cette maladie ne touche pas la musculature des viscères (intestin, vessie), une constipation, souvent sévère, est fréquente : en effet, les intestins sont habituellement « massés » par l'activité des muscles abdominaux, favorisant ainsi le transit. Un reflux gastro-oesophagien est également fréquent (remontées du contenu acide de l'estomac vers l'oesophage, pouvant entraîner des régurgitations et/ou une sensation de brûlure dans la poitrine).

En revanche, il n'y a **pas d'atteinte des fonctions cognitives et les capacités intellectuelles de l'enfant sont strictement normales**, quelle que soit la forme de la maladie.

Quelques chiffres

L'amyotrophie spinale antérieure est une maladie génétique rare touchant 1 enfant sur 6.000 à 1 enfant sur 10.000 ; elle concerne autant les garçons que les filles. Chaque année une ASA est ainsi diagnostiquée chez près de 120 enfants en France. Les formes infantiles (ASA de type I et de type II) représentent à elles seules, environ 80% des enfants atteints.

Traitement

Il n'y a pas de traitement permettant de guérir l'ASA. La prise en charge précoce vise à limiter les douleurs et les déformations liées au déficit musculaire, ainsi qu'à limiter les infections respiratoires.

Sur le plan musculaire

- Une prise en charge en kinésithérapie est indispensable pour lutter contre les rétractions musculaires et articulaires, afin de conserver la souplesse des membres. Elle permet également, par des massages, d'aider au drainage veineux et à la digestion.
- Un suivi en psychomotricité aide également l'enfant à mieux gérer ses difficultés face à l'environnement, et à améliorer la représentation de son propre corps.
- Du fait de l'évolution de la maladie, la mise en place d'**appareillages**, peut être progressivement nécessaire surtout chez les enfants atteints d'amyotrophie spinale infantile, pour permettre de se déplacer (cane, déambulateur, fauteuil roulant électrique), de maintenir la station assise (siège moulé, corset,...), et d'éviter les rétractions articulaires (attelle de cheville ou de genou, nocturne ou permanente, orthèses, parfois opérations chirurgicales ...).
- Chez les enfants plus grands, une scoliose peut apparaître. Non douloureuse, celle-ci ne nécessite une opération chirurgicale que lorsque la déformation est très importante.

Sur le plan de l'alimentation

- Il est préférable d'éviter l'excès d'aliments ralentissant le transit (riz, carottes, bananes...)
- Certains enfants peuvent avoir une **fatigabilité à la mastication**. Si cette gêne existe, elle peut être modérée, nécessitant de mixer l'alimentation, éventuellement d'adjoindre à l'alimentation normale des suppléments caloriques. Mais la fatigabilité peut être également sévère : les repas pris par la bouche sont alors insuffisants et l'enfant doit être nourri par le biais d'une gastrostomie (mise en communication de l'estomac et de la peau de l'abdomen, au cours d'une opération chirurgicale, afin de nourrir l'enfant sans passer par la bouche). Ce mode de nutrition est mis en place soit en complément de l'alimentation orale, soit de façon exclusive, lorsque l'alimentation orale n'est plus possible.

Sur le plan respiratoire

La plupart des enfants ont une **fragilité pulmonaire liée à leur difficulté de tousser de manière efficace en cas d'infection et à leurs capacités respiratoires diminuées**. Les enfants les plus gênés ont également des difficultés à drainer les sécrétions normales des poumons. Un suivi en kinésithérapie respiratoire, renforcé en cas d'infection, limite les conséquences de cette gêne.

Certains enfants ont besoin d'aides respiratoires. Celles-ci peuvent prendre différentes formes :

- respirateur - relaxateur de pression (appareil qui insuffle de l'air dans les poumons, plus que ne pourrait le faire l'enfant tout seul, par le biais d'un masque, afin de favoriser la croissance pulmonaire et d'assouplir la cage thoracique),
- ventilation non invasive (au moyen d'un masque posé sur le visage), habituellement utilisé la nuit,
- voire ventilation mécanique au travers d'une trachéotomie (orifice créé chirurgicalement à la base du cou, en communication avec la trachée) lorsque l'atteinte des muscles respiratoires entraîne une insuffisance ventilatoire par rapport aux besoins.

Conséquences sur la vie scolaire

L'admission dans un établissement scolaire ordinaire est envisageable et souhaitable puisque les capacités intellectuelles sont normales. Cette admission sera pondérée par le niveau de handicap de l'enfant et des capacités d'adaptation, d'accessibilité, de l'établissement scolaire.

La très grande majorité des enfants sont scolarisés en milieu ordinaire, souvent avec l'aide d'un Accompagnant d'Elève en Situation de Handicap (AESH).

Dans les rares cas où la gêne fonctionnelle est responsable d'une fatigabilité ou d'une lenteur importante, les enfants peuvent suivre leur scolarité dans un IEM (Institut d'Education Motrice) qui prend en charge les enfants de manière globale : scolaire par l'éducation nationale, rééducative et médicale. D'autres peuvent être scolarisés de façon temporaire ou permanente dans une unité localisée d'inclusion scolaire (ULIS) au collège et en lycée, au sein d'un établissement du milieu ordinaire.

Chaque orientation devra être décidée au cas par cas, en fonction également des problèmes associés.

Le temps de travail scolaire de l'élève est soumis aux aléas de sa santé (infections respiratoires, consultations médicales ...) et aux nécessités de sa rééducation. Les soins et les séances de rééducation occupent souvent un temps non négligeable dans la vie quotidienne de l'enfant et se déroulent parfois sur le temps scolaire pour éviter toute fatigue supplémentaire.

Quand faire attention ?

Plus l'élève est jeune et peu autonome, plus l'intervention d'une aide humaine sera nécessaire pour aider l'élève dans son quotidien. Un élève très jeune, ou très gêné sur le plan fonctionnel, ne peut en particulier pas toujours se rendre seul aux toilettes ni s'alimenter facilement.

Les élèves pouvant marcher de façon autonome ont des risques de chute : les muscles permettant le maintien des postures ne pourront pas compenser toutes les situations de déséquilibre (marche en terrain accidenté, bousculade, etc.). Les sorties scolaires sont possibles mais nécessitent habituellement une présence humaine supplémentaire, de préférence un des parents de l'élève. Les longues promenades, en particulier en terrain accidenté ou en monté, seront évités, et une aide pourrait s'avérer nécessaire.

Il faut veiller à ce que l'élève soit toujours vêtu chaudement lorsque les températures baissent afin d'éviter tant que possible les infections respiratoires et le refroidissement des extrémités (gelures des mains, des pieds).

Les situations nécessitant une intervention médicale en urgence sont rares et résultent le plus souvent d'une infection respiratoire gênant la respiration.

Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?

L'intelligence de l'élève étant normale, il est indispensable de tout mettre en place pour assurer des acquisitions optimales.

Un aménagement de la scolarité est souvent nécessaire, avec l'aide de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH), dans le cadre d'un Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) :

- Pour les **déplacements au sein de l'établissement** sont préconisées des salles de classe et des locaux communs (bibliothèque, cantine etc.) au rez-de-chaussée ou facilement accessibles (ascenseur, plans-inclinés si fauteuil roulant...),
- Pour les **toilettes**, un local adapté doit être prévu, avec une barre d'appui, une porte battante et un interrupteur accessible. Une tiers (assistante de vie scolaire par exemple) est souvent nécessaire.
- Le transport du cartable est souvent difficile, rendant nécessaire un double jeu de livre.
- L'**adaptation du poste de travail de l'élève** au sein de la classe nécessite généralement l'intervention d'une ergothérapeute, permettant ainsi de définir la hauteur et l'inclinaison du plateau du bureau, ainsi que d'autres aménagements en fonction du handicap de l'élève (ordinateur par exemple).
- La pratique sportive est à adapter en fonction des capacités de l'élève.
- Une intervention d'une aide humaine (**AESH**) est souvent nécessaire selon le degré d'autonomie de l'élève.

L'avenir

Le devenir des personnes atteintes d'amyotrophie spinale antérieure à l'âge adulte dépend principalement de la sévérité de leur maladie.

En dehors des formes très sévères d'amyotrophie spinale infantile, une prise en charge médicale adaptée permet une espérance de vie quasiment normale.

Beaucoup d'adultes atteints d'amyotrophie spinale de type III ou IV mènent une vie normale, moyennant une surveillance régulière de leur état respiratoire, avec des difficultés uniquement lors de la pratique sportive, ou pour monter les escaliers.

Les personnes atteintes d'amyotrophie spinale de type II peuvent généralement avoir une insertion professionnelle de qualité, aux prix d'aménagements de leurs conditions de travail et de vie.

[Guide pour les enseignants qui accueillent un élève présentant une déficience motrice](#) [1]

S'informer sur les maladies et leurs conséquences [Neuromusculaires \(Maladies\)](#) [2]

Rendre l'école accessible [Fatigue](#) [3]

[Douleurs](#) [4]

[Relations avec les pairs](#) [5]

[Troubles des fonctions motrices : témoignage d'un kinésithérapeute en Sessad](#) [6]

[Troubles des fonctions motrices : témoignage d'une enseignante intervenant dans un Sessad](#) [7]

[Myopathie : témoignage d'un enseignant travaillant avec des adolescents](#) [8]

Associations [Association française contre les myopathies \(AFM\)](#) [9]

[10]

Liens:

[1] http://tousalecole.fr/sites/default/files/medias/integrascal/documents/guide%20Handiscol%20H%20motrice_0.pdf

[2] <http://tousalecole.fr/content/neuromusculaires-maladies>

[3] <http://tousalecole.fr/content/fatigue>

[4] <http://tousalecole.fr/content/douleurs>

[5] <http://tousalecole.fr/content/relations-avec-les-pairs>

Fichier attaché

[6] <http://tousalecole.fr/content/troubles-des-fonctions-motrices-t%C3%A9moignage-d%E2%80%99un-kin%C3%A9sith%C3%A9rapeute-en-sessad>

[7] <http://tousalecole.fr/content/troubles-des-fonctions-motrices-t%C3%A9moignage-d%E2%80%99une-enseignante-intervenant-dans-un-sessad>

[8] <http://tousalecole.fr/content/myopathie-t%C3%A9moignage-d%E2%80%99un-enseignant-travaillant-avec-des-adolescents>

[9] <http://tousalecole.fr/content/association-fran%C3%A7aise-contre-les-myopathies-afm>

[10] <http://tousalecole.fr/content/amyotrophie-spinale-ant%C3%A9rieure>