

Maladies rares : enfin un traitement pour l'amyotrophie spinale

Maladie neuromusculaire rare, l'amyotrophie spinale touche en moyenne une personne sur onze mille en Belgique, entraînant progressivement l'atrophie des muscles des 4 membres et des muscles respiratoires. Depuis peu, un nouveau traitement est accessible en Belgique : Spinraza. Plusieurs patients du Centre neuromusculaire des Cliniques universitaires Saint-Luc ont commencé à en bénéficier.

L'amyotrophie spinale est une maladie neuromusculaire rare : son incidence est de 1 sur 11.000, soit 10 à 15 nouveaux cas en moyenne par année. Elle entraîne la dégénérescence des motoneurones (neurones qui permettent aux muscles de bouger) de la moelle épinière. Sans motoneurones, les muscles s'atrophient et s'affaiblissent. L'amyotrophie spinale touche les muscles des 4 membres mais également les muscles respiratoires.

Généralement, la maladie se manifeste sous une forme très sévère (type 1), diagnostiquée dès la naissance, mais il existe également d'autres formes (type 2 ou type 3) où le patient sera capable de survivre plus longtemps.

Restaurer le chapitre manquant

La maladie est causée par la mutation du gène SMN1 qui encode normalement la protéine SMN (Survie MotoNeurone) nécessaire pour les motoneurones. « *Un gène ressemble à un livre avec plusieurs chapitres*, explique le Pr Peter Van den Bergh, responsable du Centre de référence neuromusculaire des Cliniques universitaires Saint-Luc. *Dans l'amyotrophie spinale, il manque les chapitres 7 et 8 au gène SMN1 de sorte que la protéine SMN n'est pas produite.* »

Développé dans le cadre d'études multicentriques, le nouveau traitement vise un autre gène, le SMN2. Il s'agit d'une copie presque identique au gène SMN1 et auquel il manque le chapitre 7 pour produire la protéine SMN. La molécule (Spinraza) rétablit ce chapitre manquant et entraîne ainsi la production de SMN nécessaire à la survie des motoneurones. Ce traitement améliore sensiblement la maladie. Cela a été particulièrement démontré pour les formes les plus sévères, permettant aux enfants de survivre plus longtemps et d'acquérir la marche. Constituant l'un des premiers traitements dans le cadre des maladies rares, il s'agit d'une avancée majeure.

Injections régulières dans le canal rachidien

Afin d'atteindre directement les motoneurones, le médicament doit être injecté par voie intrathécale par ponction lombaire dans le liquide céphalo-rachidien entourant la moelle épinière qui contient les motoneurones. L'injection nécessite d'être répétée régulièrement : les 4 premières doses pendant les deux premiers mois puis tous les 4 mois. Disponible et remboursé en Belgique depuis le 1^{er} septembre 2018, ce traitement a été dispensé à plusieurs patients du Centre neuromusculaire des Cliniques Saint-Luc. Près de 25 patients atteints des types 2 et 3 sont suivis régulièrement au sein du centre.

Plus d'informations dans cette vidéo : <https://youtu.be/4dBexYoVVow>

Téléthon Belgique : lutter contre les maladies neuromusculaires

Les 7 et 8 décembre prochains, le Centre neuromusculaire des Cliniques universitaires Saint-Luc participera au « Téléthon Belgique ». Organisé par l'Association Belge contre les Maladies neuro-Musculaires (ABMM), cet événement est destiné à soutenir la recherche dans le cadre des maladies neuromusculaires.