

Amyotrophie Spinale

(Spinal Muscular Atrophy)

Type d'amyotrophie spinale

- Patient traité pré-symptomatique (Patient treated pre-symptomatic)
- Type 1
- Type 2
- Type 3
- Nombre de copie de SMN 2 :
- Non sitter
- Sitter
- Walker

L'amyotrophie spinale est une maladie autosomique récessive caractérisée par une destruction des motoneurons et entraînant une faiblesse musculaire généralisée.

Ce document est confidentiel et soumis au secret médical.

Nul ne peut en exiger la communication sans autorisation du titulaire ou de son représentant légal.

Recommandations en cas d'urgence

1. Encombrement bronchique :

- _ **Prévoyez une aide à la toux** : Hyperinsufflation, AMBU, humidification, percussionnaire, cough assist
- _ **Ne pas utiliser de fluidifiants bronchiques**

2. Insuffisance respiratoire :

- _ **Ne pas attendre les signes de détresse respiratoire pour agir** (ils sont souvent absents)
- _ Ne pas se fier aux gaz du sang qui sont peu perturbés en cas d'insuffisance respiratoire aiguë
- _ **Se méfier de l'oxygénothérapie à haut débit** chez un malade non ventilé
- _ **Utiliser facilement la ventilation non invasive** en cas d'hypoventilation alvéolaire en l'absence de troubles de déglutition
- _ **Privilégier la position couchée** (paralysie des intercostaux)
- _ **En cas de suspicion d'infection, traitement précoce par antibiotiques**
- _ **Les risques de fausses déglutitions augmentent chez le patient qui présentent une infection ou une insuffisance respiratoire**

Les précautions en cas d'anesthésie

- _ L'intubation peut être difficile (*fibroscopie recommandée*)
- _ Proscrire les halogénés, le suxaméthonium, l'atropine
- _ Prévoir une assistance respiratoire prolongée si les curares sont utilisés
- _ Éviter les dépresseurs respiratoires, antitussifs et codéine
- _ Ne pas laisser le patient à jeun sans perfusion de glucosé : risque de décompensation métabolique

Les situations particulières

- _ **Douleur** : appliquer les protocoles de prise en charge habituels
- _ **Fracture** : privilégier la chirurgie pour limiter l'immobilisation
- _ **Alitement** : maintenir la mobilisation, prévenir la thrombose veineuse chez l'adolescent et l'adulte
- _ **Vomissements répétés** (*dilatation gastrique*) : perfuser et vider l'estomac rapidement
- _ **Troubles de déglutition** : avis ORL
- _ **Hospitalisation** : adapter l'appel malade aux possibilités motrices du patient. Utiliser les appareils de ventilation et orthopédiques du patient.



Il est indispensable de prendre contact avec le médecin assurant la prise en charge habituelle du malade.