

Embarquer la famille
dans le projet thérapeutique
de l'enfant

Nadia BLU-GENESTINE

Co-fondatrice de l'association ECLAS



Liens d'intérêt

- Partenariats en cours avec Roche, Biogen et Novartis
- Participation symposiums Roche, Biogen et Novartis

Le dossier famille

- 15 fiches
- Supports lors des consultations de diagnostic et de suivi des patients
- Didactiques, verbatim patient
- Epurées, peu de texte
- Personnalisables
- A destination des centres experts de la filière de soin FILNEMUS

Ce dossier appartient à :



**Mieux comprendre
l'amyotrophie spinale**



Le dossier famille

Ce dossier appartient à :

Ensemble Contre l'amyotrophie Spinale de type 1
ECLAS

Mieux comprendre l'amyotrophie spinale



En partenariat avec :



Vos contacts :

ISBN 978-2-81030-456-3
Dépôt légal: avril 2023
Tous droits de reproduction et d'adaptation strictement réservés pour tous pays.
Association ECLAS - Ensemble Contre L'Amyotrophie Spinale de type 1 - www.eclas.fr

Avec le soutien institutionnel du laboratoire Novartis  NOVARTIS

Notes



Les fiches

L'amyotrophie spinale, une maladie génétique

Quel est le rôle du gène secondaire SMN2 ?

L'amyotrophie spinale, une maladie génétique

Quel est le gène responsable de la maladie ?

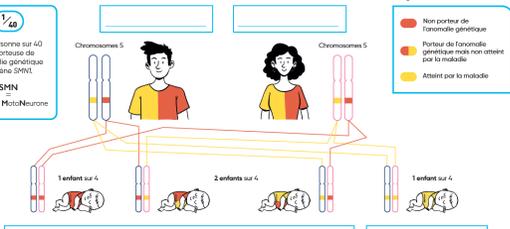
L'amyotrophie spinale, une maladie génétique

Comment se transmet la maladie ?

info  Une personne sur 40 est porteuse de l'anomalie génétique du gène SMN1. SMN1 Survie du Motoneurone.

Légende

- Non porteur de l'anomalie génétique
- Porteur de l'anomalie génétique mais non atteint par la maladie
- Atteint par la maladie



info  L'amyotrophie spinale (ou SMA) est due à une anomalie génétique des 2 exemplaires du gène SMN1 de l'enfant. Chaque exemplaire est transmis par un des 2 parents : il s'agit d'une maladie héréditaire (transmission autosomique récessive). Le risque d'avoir un enfant malade à chaque grossesse est de 25% lorsque les 2 parents sont porteurs de l'anomalie génétique mais non atteints par la maladie.

La prise en soin de l'enfant atteint d'amyotrophie spinale

Comment s'organise cette prise en soin ?

Réunion de Concertation Pluridisciplinaire (RCP) nationale

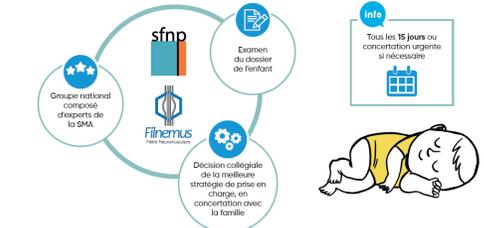
info  Tous les 15 jours ou concertation urgente si nécessaire

Examens du dossier de l'enfant

Groupes nationaux composés d'experts de la SMA

Décision collégiale de la meilleure stratégie de prise en charge, en concertation avec la famille

Le dossier de chaque enfant atteint d'amyotrophie spinale (ou SMA) est examiné en Réunion de Concertation Pluridisciplinaire afin de proposer une stratégie de prise en charge thérapeutique. Cette RCP est composée de spécialistes experts de la SMA et membres de la SFNP (Société Française de Neurologie Pédiatrique) et de la Filère NeuroMusculaire d'Irrethmus.



La prise en soin de l'enfant atteint d'amyotrophie spinale

Quels peuvent être les différents acteurs de cette prise en soin ?

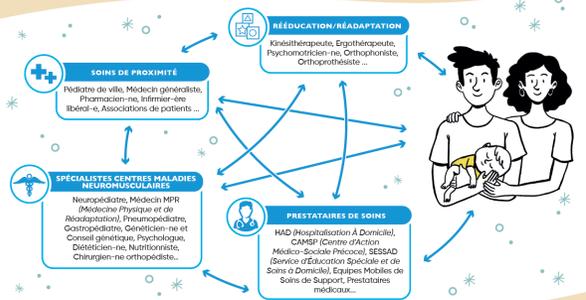
SOINS DE PROXIMITÉ
Infirmière de ville, Médecin généraliste, Pharmaciens, Infirmière libéral-e, Associations de patients ...

RÉÉDUCATION/RÉADAPTATION
Kinésithérapeute, Ergothérapeute, Psychomotricien(ne), Orthoptiste, Orthoprothésiste ...

SPECIALISTES CENTRES MALADIES NEUROMUSCULAIRES
Neuro pédiatre, Médecin MPR (Médecine Physique et de Réadaptation), Pneumopédiatre, Cardiopédiatre, Généticien(ne) et Conseil génétique, Psychologue, Diététicien-ne, Nutritionniste, Chirurgien(ne) orthopédiste...

PRESTATAIRES DE SOINS
HAD (Hospitalisation À Domicile), CAMSP (Centre d'Action Médico-Sociale Précoce), SESSAD (Service d'Éducation Spéciale et de Soins à Domicile), Équipes Mobiles de Soins de Support, Prestataires médicaux...

La prise en soin de l'amyotrophie spinale (ou SMA) est nécessairement pluridisciplinaire. Elle s'effectue en partenariat avec le patient, sa famille et les différents spécialistes soignants.



Une maladie aux atteintes multiples et variables

Quels sont les effets de la SMA sur le fonctionnement du corps ?

L'amyotrophie spinale, une maladie sous plusieurs formes

Quelles sont les différents types de SMA ?

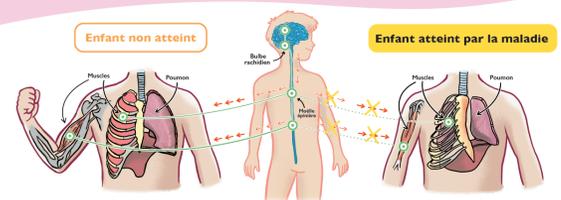
L'amyotrophie spinale, une maladie du motoneurone

Comment la maladie se manifeste-t-elle ?

Enfant non atteint **Enfant atteint par la maladie**

Muscles qui se contractent **Motoneurone** **Message nerveux** **Muscles qui s'affaiblissent**

Le motoneurone commande la contraction des muscles. L'amyotrophie spinale (ou SMA) provoque une défaillance des motoneurones et a donc des conséquences sur la motricité et/ou la respiration (hypotonie, faiblesse et fonte musculaires, paralysie...).



Les Associations qui peuvent vous accompagner

ECLAS (Ensemble Centre L'amyotrophie Spinale de type I)
"Une association de parents de service des enfants"

AFM-Téléthon (Association Française contre les Myopathies)
"Pour aller plus loin"

FMSA (Familles SMA France)
"Pour aller plus loin"

Le contacter :

- de 21 à 18 h
- www.eclas.fr
- contact@eclas.fr
- ECLAS / Ensemble Centre L'amyotrophie Spinale de type I
- accueil@eclas.fr
- tel : 01 47 39 39 39
- afm@afm-france.org
- www.afm-france.org
- afm@afm-france.org
- Familles SMA France

Projet de grossesse de parents porteurs de l'anomalie génétique

Quelles options pour que l'enfant à naître ne soit pas atteint par la maladie ?

Projet de grossesse de parents porteurs de l'anomalie génétique

Quelles options pour que l'enfant à naître ne soit pas atteint par la maladie ?

L'information génétique aux autres membres de la famille

Quelles informations est-il important de communiquer et à qui ?

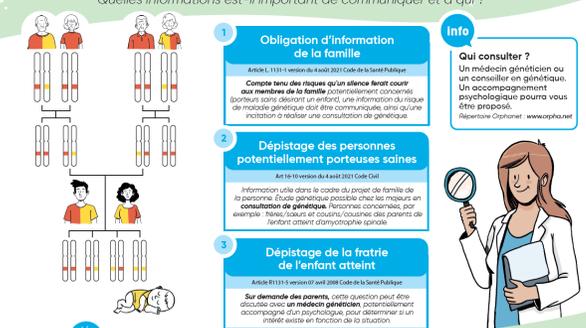
1. Obligation d'information de la famille
Article L.1113-1 version 03/04/2011 Code de Santé Publique
Compte tenu des risques qu'un ascendant atteint par une maladie génétique peut transmettre à ses descendants, l'information sur le risque de maladie génétique doit être communiquée, ainsi qu'une invitation à réaliser une consultation de génétique.

2. Dépistage des personnes potentiellement porteuses saines
Art 1er (version du 4 août 2013) Code Civil
L'information utile dans le cadre du projet de famille de la personne (future) génétiquement atteinte doit être communiquée à ses proches, par exemple, l'ascendant, le conjoint et éventuellement les parents de l'enfant atteint d'amyotrophie spinale.

3. Dépistage de la fratrie de l'enfant atteint
Article R1131-5 version 07/04/2008 Code de Santé Publique
Sur demande des parents, cette question peut être discutée avec un médecin généticien, potentiellement accompagné d'un psychologue, pour déterminer un mode de suivi en fonction de la situation.

Qui consulter ?
Un médecin généticien ou un conseiller en génétique. Un accompagnement psychologique pourra vous être proposé. www.afm-france.org

info  Une consultation de génétique permet d'expliquer la cause de la maladie, sa transmission et d'évaluer les risques au sein de la famille. Il est possible de proposer une étude aux personnes potentiellement porteuses de l'anomalie génétique et ainsi de reconstruire l'histoire de la maladie dans la famille.



L'amyotrophie spinale, une maladie génétique

Comment se transmet la maladie ?

info

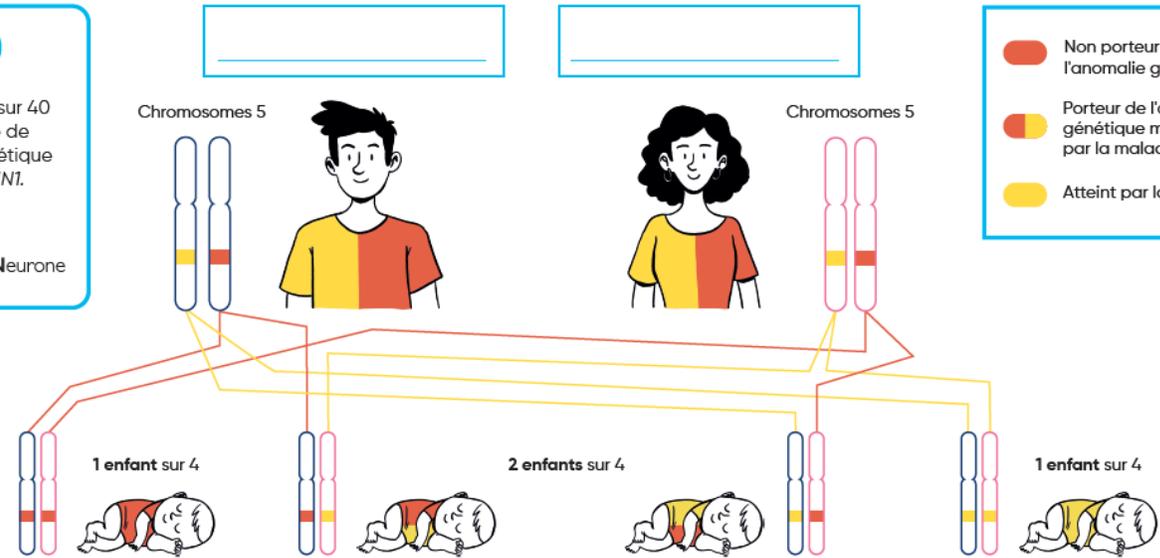
$\frac{1}{40}$

Une personne sur 40 est porteuse de l'anomalie génétique du gène *SMN1*.

SMN
=
Survie du MotoNeurone

Légende

-  Non porteur de l'anomalie génétique
-  Porteur de l'anomalie génétique mais non atteint par la maladie
-  Atteint par la maladie



Fiche 1

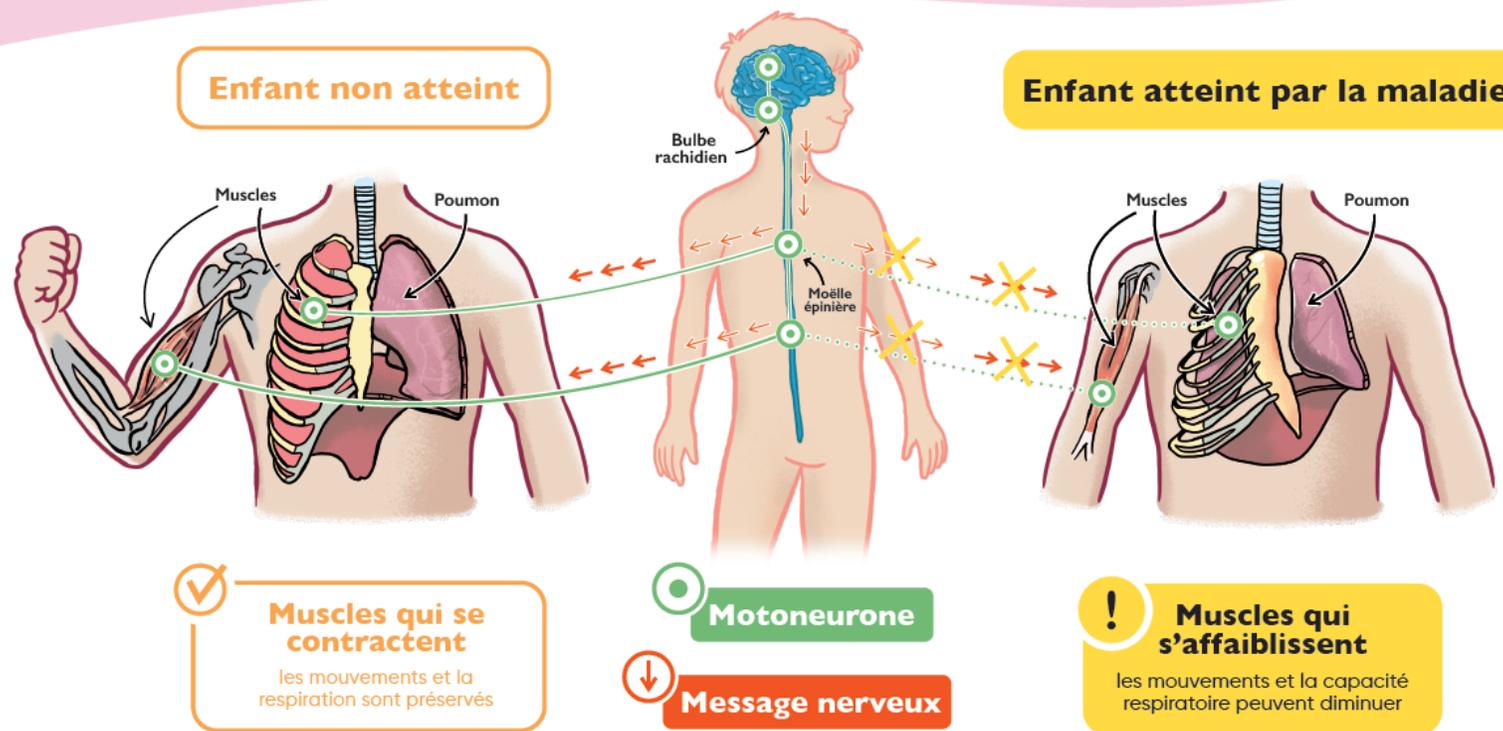


L'amyotrophie spinale (ou SMA) est due à une anomalie génétique des 2 exemplaires du gène *SMN1* de l'enfant. Chaque exemplaire est transmis par un des 2 parents : il s'agit d'une maladie héréditaire (transmission autosomique récessive). Le risque d'avoir un enfant malade à chaque grossesse est de 25% lorsque les 2 parents sont porteurs de l'anomalie génétique mais non atteints par la maladie.

Fiche 4

L'amyotrophie spinale, une maladie du motoneurone

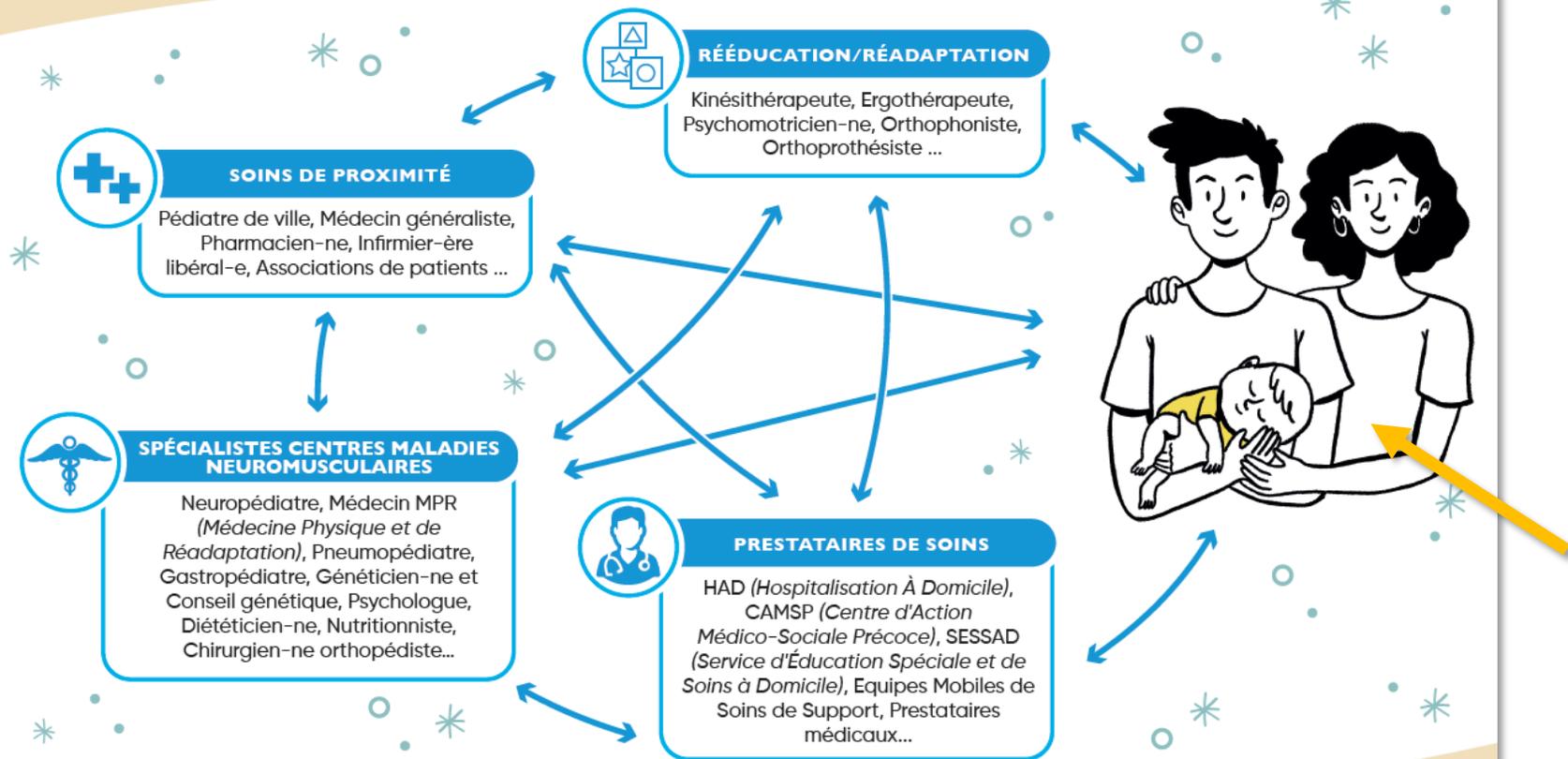
Comment la maladie se manifeste-t-elle ?



Le motoneurone commande la contraction des muscles. L'amyotrophie spinale (ou SMA) provoque une défaillance des motoneurones et a donc des conséquences sur la motricité et/ou la respiration (hypotonie, faiblesse et fonte musculaires, paralysie...).

La prise en soin de l'enfant atteint d'amyotrophie spinale

Quels peuvent être les différents acteurs de cette prise en soin ?

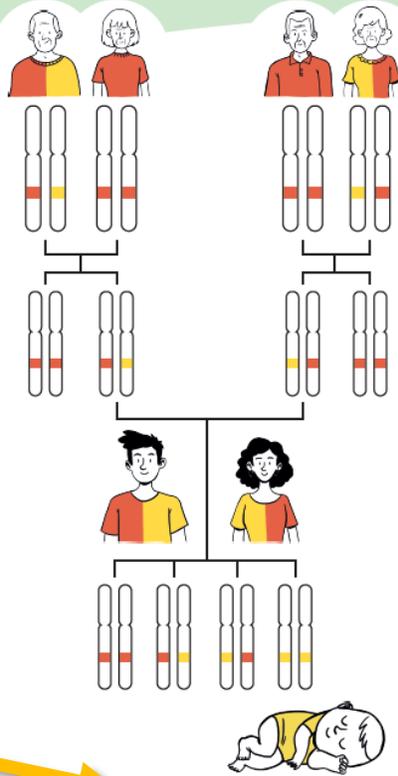


Fiche 8

La prise en soin de l'amyotrophie spinale (ou SMA) est nécessairement pluridisciplinaire. Elle s'effectue en partenariat avec le patient, sa famille et les différents spécialistes/soignants.

L'information génétique aux autres membres de la famille

Quelles informations est-il important de communiquer et à qui ?



1

Obligation d'information de la famille

Article L. 1131-1 version du 4 août 2021 Code de la Santé Publique

Compte tenu des risques qu'un silence ferait courir aux membres de la famille potentiellement concernés (porteurs sains désirant un enfant), une information du risque de maladie génétique doit être communiquée, ainsi qu'une incitation à réaliser une consultation de génétique.

2

Dépistage des personnes potentiellement porteuses saines

Art 16-10 version du 4 août 2021 Code Civil

Information utile dans le cadre du projet de famille de la personne. Étude génétique possible chez les majeurs en **consultation de génétique**. Personnes concernées, par exemple : frères/sœurs et cousins/cousines des parents de l'enfant atteint d'amyotrophie spinale.

3

Dépistage de la fratrie de l'enfant atteint

Article R1131-5 version 07 avril 2008 Code de la Santé Publique

Sur demande des parents, cette question peut être discutée avec un **médecin généticien**, potentiellement accompagné d'un psychologue, pour déterminer si un intérêt existe en fonction de la situation.

info

Qui consulter ?

Un médecin généticien ou un conseiller en génétique. Un accompagnement psychologique pourra vous être proposé.

Répertoire Orphanet : www.orpha.net



Une consultation de génétique permet d'expliquer la cause de la maladie, sa transmission et d'évaluer les risques au sein de la famille. Il est possible de proposer une étude aux personnes potentiellement porteuses de l'anomalie génétique et ainsi de reconstituer l'histoire de la maladie dans la famille.

Fiche 9

Conclusion

Pour favoriser le développement de l'enfant et prévenir son handicap :

- Importance du partenariat avec les familles dans la prise en soin
- Nécessité d'outils permettant d'établir le lien et d'embarquer la famille dans le projet thérapeutique
- Cercle vertueux des échanges entre cliniciens et associations de parents et patients

