



PARTAGE D'EXPÉRIENCE DU CENTRE DE
RÉFÉRENCE DES MALADIES NEUROMUSCULAIRES
HÔPITAL RAYMOND-POINCARÉ (AP-HP), GARCHES



#6

FÉVRIER 2026

Edition réalisée en partenariat
avec la filière FILNEMUS



 HORIZON SMA-GARCHES :
**DES PARCOURS SUR
MESURE AU SERVICE
DE LA QUALITÉ DE VIE
À L'ÈRE DES NOUVELLES
THÉRAPIES**
**HÔPITAL RAYMOND-POINCARÉ
(AP-HP)**

SOMMAIRE



01 ÉDITORIAL



02 LE PARCOURS DE L'ENFANT ATTEINT DE SMA :

annoncer, organiser,
accompagner



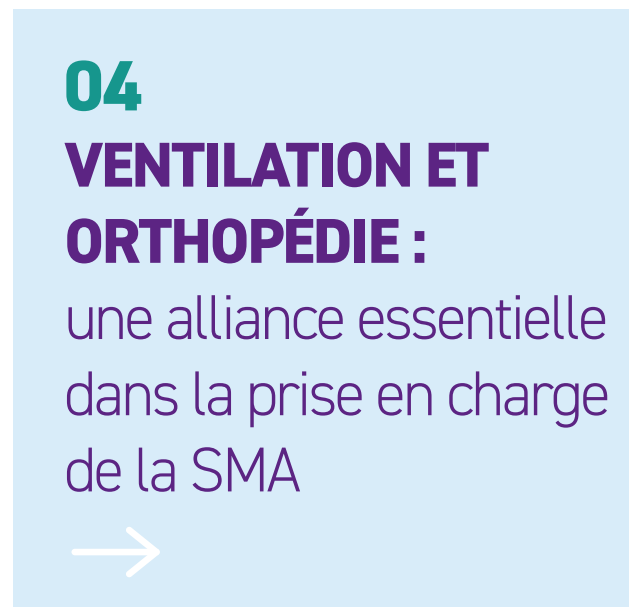
03 L'HÔPITAL DE JOUR THÉRAPEUTIQUE :

un nouveau parcours
pour les enfants atteints
de SMA

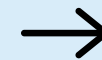


04 VENTILATION ET ORTHOPÉDIE :

une alliance essentielle
dans la prise en charge
de la SMA

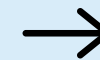


05 UN REGISTRE NATIONAL au service des patients, des soi- gnants et des décisions de santé



06 QUAND LES ENFANTS ATTEINTS DE SMA DEVIENNENT ADULTES :

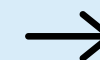
organiser la transition et repenser
l'évaluation



07 POINTS CLÉS À RETENIR



08 ACTUALITÉS SMA



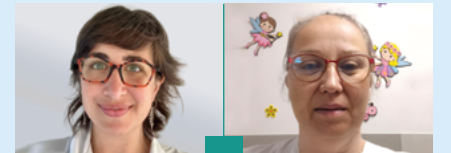
02 - INTERVIEW CROISÉE
LE PARCOURS DE L'ENFANT ATTEINT
DE SMA : ANNONCER, ORGANISER,
ACCOMPAGNER



Dr Audrey BÉNÉZIT
Neuropédiatre

Mme Nelly PELLERIN
Infirmière de coordination

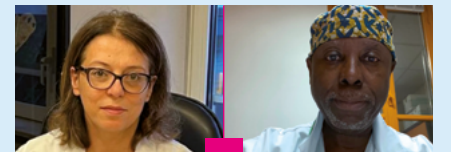
03 - INTERVIEW CROISÉE
L'HÔPITAL DE JOUR THÉRAPEUTIQUE :
UN NOUVEAU PARCOURS POUR
LES ENFANTS ATTEINTS DE SMA



**Dr Marta GOMEZ
GARCIA DE LA
BANDA**
Neuropédiatre

**Mme Sandrine
PANARIELLO**
Infirmière puéricultrice

04 - INTERVIEW CROISÉE
VENTILATION ET ORTHOPÉDIE :
UNE ALLIANCE ESSENTIELLE DANS
LA PRISE EN CHARGE DE LA SMA



**Dr Viviane
AZZI-SALAMEH**
Médecin MPR

Dr Blaise MBIELEU
Médecin responsable
de l'unité SRPR

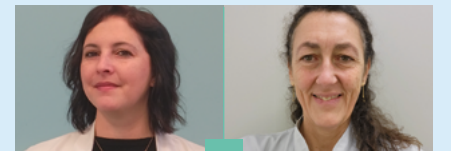
05 - INTERVIEW CROISÉE
UN REGISTRE NATIONAL AU SERVICE
DES PATIENTS, DES SOIGNANTS ET
DES DÉCISIONS DE SANTÉ



**Pr Susana
QUIJANO-ROY**
Neuropédiatre

**Mme Florence
VIANTH**
Technicienne d'études
cliniques

06 - INTERVIEW CROISÉE
QUAND LES ENFANTS ATTEINTS DE SMA
DEVIENNENT ADULTES : ORGANISER LA
TRANSITION ET REPENSER L'ÉVALUATION



**Mme Floriane
DUPONT**
Infirmière coordinatrice

Mme Violaine GUY
Ergothérapeute

ÉDITO

UNE ORGANISATION SUR MESURE pour des parcours de soins complexes



Pr Susana QUIJANO-ROY

Neuropédiatre, responsable du site pédiatrique
du centre de référence des maladies neuromusculaires
de l'hôpital Raymond-Poincaré à Garches

L'amyotrophie spinale représente aujourd'hui une part majeure de l'activité du centre de référence des maladies neuromusculaires de Garches. Environ 20 à 30 % des patients suivis sont concernés par cette pathologie, qui continue de mobiliser quotidiennement nos équipes. Cette place centrale s'inscrit dans une histoire longue, marquée par une évolution profonde des pratiques, des organisations et des perspectives offertes aux enfants et à leurs familles.

Lorsque j'ai rejoint le service au début des années 2000, la prise en charge reposait sur deux réalités très différentes. D'un côté, la prise en charge palliative des nourrissons atteints dès les premiers mois de vie, très sévères et évolutifs vers la paralysie

complète, pour lesquels la priorité était surtout l'accompagnement de la fin de vie, dans des conditions les plus dignes et humaines possibles pour l'enfant et sa famille. De l'autre, des enfants présentant des formes plus tardives, capables de tenir assis et même de marcher au moment de l'apparition des symptômes, pour lesquels s'engageait une médecine proactive, tournée vers les aspects fonctionnels, respiratoires, digestifs et orthopédiques, avec un objectif clair : permettre à ces enfants de grandir, d'apprendre, d'être scolarisés et de s'intégrer le mieux possible dans la société malgré un handicap lourd.

Cette prise en charge a toujours été indissociable d'un engagement fort des équipes paramédicales et d'une relation étroite avec les familles.

Former les parents, les accompagner dans les soins quotidiens, alléger autant que possible la charge physique et psychologique¹ : cela a constitué, et constitue encore, un pilier essentiel de notre travail. Au fil des années, nous sommes devenus, d'une certaine manière, des « entraîneurs » des familles, ajustant régulièrement les pratiques, les appareillages, les aides techniques et les parcours scolaires pour répondre à l'évolution des besoins des enfants. L'arrivée des nouvelles options thérapeutiques et, plus récemment, la mise en place du dépistage néonatal ont profondément modifié le paysage.² De nombreux enfants qui n'auraient pas survécu auparavant évoluent désormais dans de bien meilleures conditions. Les profils changent,

les attentes aussi. Certains enfants présentent des trajectoires inédites, révélant des dimensions de la maladie encore peu connues, notamment sur le plan cognitif ou comportemental, nécessitant d'élargir les types d'évaluations et les approches de rééducation et de suivi.³

Ces évolutions ont conduit à une adaptation constante de l'organisation : développement de séjours de rééducation plus intensifs, instauration de suivis protocolisés en hospitalisation de jour, permettant de réaliser plusieurs fois dans l'année les interventions thérapeutiques et de nombreux tests et mesures nécessaires pour tracer les changements des fonctions motrices et respiratoires, allègement des pratiques orthopédiques et respiratoires, mais avec des suivis

plus rapprochés pour réajuster et intervenir précocement en cas de mauvaise évolution, proactivité des prises en charge digestives et nutritionnelles, accompagnement psychologique parental renforcé en raison des changements des attentes... Parallèlement à l'apparition des thérapies innovantes, de nouvelles techniques chirurgicales de la scoliose, sensiblement moins invasives se sont développées, permettant d'opérer les enfants en cours de croissance et de contrôler les déformations de la colonne à des stades précoces pour arrêter plus tôt l'utilisation des corsets, offrir des interventions et des hospitalisations plus courtes, et diminuer les complications. Cette dynamique « virtuose » repose toujours sur une multidisciplinarité étroite, ren-

due possible par la présence conjointe de compétences médicales, paramédicales et techniques, au même endroit et au même moment, avec le patient et sa famille au centre de l'action.

Si cette capacité d'adaptation est une richesse, elle reste fragile. Elle suppose du temps, des équipes stables, une reconnaissance institutionnelle et des moyens adaptés. La prise en charge de l'amyotrophie spinale illustre combien certaines pathologies nécessitent des approches sur mesure, loin des standards, pour répondre à la complexité des situations vécues par les patients et leurs familles. C'est cette exigence que nous cherchons, jour après jour, à préserver et à transmettre.

LE PARCOURS DE L'ENFANT ATTEINT DE SMA : annoncer, organiser, accompagner



Comment s'organise concrètement le parcours de soins d'un enfant atteint de SMA au centre de référence de Garches ?

Dr Bénézit : Le parcours débute bien en amont de la première venue à l'hôpital. Tout commence par une demande de consultation adressée par un médecin, souvent accompagnée d'éléments décrivant les

inquiétudes cliniques et, parfois, d'un courrier des parents. Le premier enjeu consiste à repérer, dans ces documents, des signes pouvant évoquer une amyotrophie spinale : hypotonie, régression motrice débutant aux membres inférieurs (troubles de la marche, difficultés à se relever), troubles de la déglutition ou trouble respiratoire. L'absence de réflexes, lorsqu'elle est mentionnée, constitue un signal d'alerte important. Dès que certains de ces éléments sont identifiés, l'équipe s'organise pour recevoir l'enfant très rapidement, idéalement dès le lendemain, car il s'agit d'une urgence diagnostique et organisationnelle.

Mme Pellerin : La première évaluation ne se limite pas à une consultation isolée : elle prend la forme d'un hôpital de jour. Plusieurs intervenants sont mobilisés d'emblée, notamment un kinésithérapeute chargé de réaliser des tests moteurs adaptés à l'âge de l'enfant. Des examens biologiques sont prescrits et, si pos-

sible, un électromyogramme est réalisé le jour même. Les prélèvements nécessaires sont envoyés en urgence, avec une organisation spécifique visant à accélérer l'obtention des résultats génétiques. L'objectif est de réunir rapidement l'ensemble des éléments permettant de confirmer le diagnostic et d'anticiper la suite du parcours.

Dr Bénézit : Depuis la mise en place du dépistage néonatal², un circuit spécifique s'est ajouté à cette organisation. Dans ce contexte, l'alerte est transmise par le centre de dépistage et la famille est convoquée dans des délais très courts. Contacter des parents dans cette période particulière post-natale pour évoquer la suspicion d'une maladie rare constitue une épreuve psychologique majeure, nécessitant un cadre d'annonce particulièrement attentif et progressif.

Comment se déroule l'annonce du diagnostic et la décision d'orientation de prise en charge ?

INTERVIEW/De la neuropédiatre

Dr Bénézit : L'annonce du diagnostic s'inscrit dans une démarche préparée en amont. Les familles sont progressivement informées de la suspicion afin de comprendre pourquoi de nombreux examens sont réalisés dans un temps très resserré. Une fois les évaluations cliniques et fonctionnelles effectuées et les examens engagés, chaque situation est discutée dans un cadre collégial national en RCP. Les vidéos réalisées lors de l'évaluation clinique occupent une place centrale dans ces échanges, car elles complètent les scores et permettent d'apprécier plus finement la motricité et la fonction respiratoire de l'enfant. Cette discussion collective permet de définir l'orientation la plus adaptée : mise en place d'une prise en charge thérapeutique innovante ou, lorsque l'état clinique le justifie, orientation vers une prise en charge palliative.

Que se passe-t-il lorsque l'orientation palliative est retenue ?

Dr Bénézit : Lorsque la prise en charge palliative est décidée, le projet est systématiquement construit avec les parents. Il n'existe pas de schéma unique : l'accompagnement est ajusté en fonction de l'état de l'enfant, et des souhaits exprimés par la famille. Les équipes s'adaptent en fonction des besoins repérés, en consultation ou en hospitalisation.

Mme Pellerin : L'objectif princi-

pal reste le confort de l'enfant : mise en place d'une installation adaptée, accompagnement nutritionnel en cas de difficultés alimentaires. La prise en charge respiratoire est discutée en fonction de chaque situation. Une hospitalisation complète est parfois nécessaire pour former les parents à la manipulation des dispositifs. Les décisions restent collégiales et ajustées au cas par cas, en tenant compte de l'acceptabilité psychologique pour les familles.

Comment s'organise le suivi au long cours lorsque l'enfant bénéficie d'un parcours thérapeutique ?

Dr Bénézit : Pour les enfants engagés dans une prise en charge thérapeutique innovante, l'accompagnement s'inscrit dans la durée. Les venues à l'hôpital sont protocolisées à intervalles réguliers et l'équipe cherche à regrouper les besoins associés à ces visites : orthopédie, appareillage, ventilation, éducation thérapeutique, suivi diététique et soutien psychologique. Lorsque certains besoins ne coïncident pas avec ces temps programmés, des consultations complémentaires peuvent être organisées.

Mme Pellerin : La coordination inclut également l'accompagnement des familles dans



Dr Audrey BÉNÉZIT
Neuropédiatre

Dès qu'un signe nous fait suspecter une SMA, tout s'accélère : c'est une véritable urgence diagnostique et thérapeutique

leur environnement quotidien : installation au domicile, adaptation des gestes de la vie courante, articulation avec les soins de proximité. L'équipe travaille en lien avec les professionnels libéraux et les structures médico-sociales, avec l'appui essentiel de l'assistante sociale pour la constitution des dossiers et l'accès aux dispositifs existants.

Pourquoi la coordination est-elle un enjeu central du parcours de soins ?

Mme Pellerin : La coordination constitue un pilier fondamental du parcours. Mon rôle consiste à organiser les rendez-vous, planifier les étapes d'appareillage, coordonner les intervenants et expliquer les procédures aux parents. Cet accompagnement vise à limiter la charge mentale et logistique pesant sur des familles déjà fortement mobilisées, tout en tenant compte de leurs contraintes professionnelles et familiales.

Pour plus d'informations sur la SMA



L'objectif, c'est que les parents ne soient jamais laissés seuls face aux décisions difficiles : on avance avec eux, en fonction de leur réalité

INTERVIEW/
De l'infirmière de coordination

L'HÔPITAL DE JOUR THÉRAPEUTIQUE : un nouveau parcours pour les enfants atteints de SMA



Comment est né l'hôpital de jour (HDJ) thérapeutique et à quels besoins répond-il aujourd'hui ?

Mme Panariello : L'hôpital de jour thérapeutique s'est structuré avec l'arrivée des nouvelles options thérapeutiques. S'il existait auparavant un hôpital de jour orienté vers le suivi neuromusculaire, la mise en place de traitements innovants a nécessité la création d'un dispositif dédié, capable

d'assurer à la fois la préparation, la surveillance et le suivi des enfants concernés. L'unité repose sur une organisation volontairement resserrée, avec une équipe référente stable, renforcée par des neuropédiatres en appui selon les besoins.

Dr Gomez : La création de cet HDJ thérapeutique répondait à un besoin jusque-là non couvert. Le suivi exclusivement en consultation ne permettait plus d'assurer une fréquence suffisante de visites, compte tenu de la complexité croissante des parcours. L'HDJ a ainsi ouvert une voie complémentaire, offrant un espace dédié pour les traitements et le suivi régulier, la gestion des situations intercurrentes et l'adaptation continue des prises en charge.

Quelles sont les missions principales de ce dispositif au quotidien ?

Mme Panariello : Nos missions sont centrées sur l'accompagnement des enfants SMA dans le cadre de leur suivi thérapeutique : préparation des familles, organisation des

bilans, coordination avec les secteurs d'hospitalisation et suivi après les séjours. L'unité intervient aussi pour d'autres pathologies neuromusculaires et des protocoles de recherche, ce qui renforce notre expertise. Depuis la mise en place du dépistage néonatal², l'hôpital de jour est en première ligne : nous accueillons rapidement les familles, organisons les examens et assurons un accompagnement étroit dans l'attente des résultats, afin de sécuriser les premières étapes du parcours.

Quel impact cette organisation dédiée a-t-elle pour les familles ?

Mme Panariello : La centralisation de la prise en charge et l'existence d'un interlocuteur paramédical référent sont des atouts majeurs. Dans un contexte d'annonce souvent vécue comme un choc, la possibilité de recontacter facilement l'équipe, d'obtenir des réponses rapides et de ne pas avoir à répéter sans cesse son histoire instaure un climat de confiance.

Nous tenons compte des

INTERVIEW/ De l'infirmière puéricultrice

contraintes scolaires, professionnelles et familiales, en essayant de regrouper les rendez-vous pour limiter absentéisme et fatigue. Lorsque cela est possible, nous incluons la fratrie, afin de préserver l'équilibre familial.

Comment l'équipe accompagne-t-elle les attentes suscitées par les thérapies innovantes ?

Mme Panariello : Les thérapies innovantes suscitent beaucoup d'espoir, en particulier sur le plan moteur. Les familles attendent souvent des progrès rapides et spectaculaires. Notre rôle est de réexpliquer, d'ajuster les attentes, de rappeler que l'enfant est aussi en croissance, avec des besoins de jeu, de scolarité et de développement global.

Dr Gomez : Les thérapies innovantes ne constituent pas encore une guérison. Cette réalité impose un suivi régulier et attentif, permettant d'anticiper l'apparition de complications et d'adapter les prises en charge à des profils d'enfants qui évoluent désormais différemment de ceux observés auparavant.

Comment s'organise la prise en charge pluridisciplinaire au sein de l'hôpital de jour ?

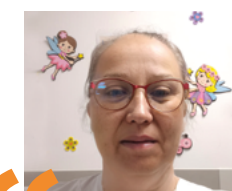
Mme Panariello : La pluridisciplinarité est le socle du fonctionnement de l'hôpital de jour. Autour du binôme médecin-infirmière interviennent kinésithérapeutes, psychologues, assistante sociale, dié-

téticienne, ergothérapeutes et autres professionnels selon les besoins. Chaque venue est préparée en amont pour coordonner examens et soins sur un même temps et limiter les déplacements répétés.

Dr Gomez : Cette organisation garantit la cohérence des messages. Dans une maladie multisystémique, il est essentiel que tous les professionnels de santé partagent une vision commune pour éviter des parcours fragmentés ou contradictoires.

Quels sont les retours des familles et les enjeux spécifiques de la transition vers l'âge adulte ?

Dr Gomez : Les familles expriment globalement un ressenti positif face à cette organisation. Elles apprécient de pouvoir rencontrer plusieurs experts dans un temps resserré et de percevoir une continuité dans les discours et les décisions. Cette cohérence renforce la confiance envers l'équipe, en particulier pour des patients suivis depuis la petite enfance. La transition vers le secteur adulte constitue néanmoins une étape sensible. Elle est préparée progressivement, dès l'adolescence, en fonction de la maturité du patient et du contexte familial. Des consultations conjointes avec les équipes adultes sont organisées afin d'assurer un passage en douceur et de favoriser l'autonomie progressive des



Mme Sandrine PANARIELLO
Infirmière
puéricultrice

Il y a trente ans, nous accompagnions surtout les enfants en soins palliatifs ; aujourd'hui, c'est pour recevoir des traitements innovants : c'est une évolution magnifique

jeunes patients.

Quelles limites et perspectives d'évolution identifiez-vous pour les prochaines années ?

Dr Gomez : Les évolutions thérapeutiques ont transformé le paysage de la SMA, amélioré la survie et ouvert de nouvelles perspectives, tout en faisant émerger des interrogations nouvelles (orthopédie, cognition, psychosocial).¹ Ces changements s'accompagnent d'une augmentation des besoins en ressources et en coordination.

Mme Panariello : Il sera nécessaire de renforcer les équipes, surtout paramédicales, pour maintenir la qualité de l'accompagnement. La priorité reste de préserver le temps consacré aux familles et aux patients : c'est la condition d'une prise en charge globale, humaine et adaptée à la complexité de leurs parcours.

Si l'on veut rester à la pointe, il faut continuer à investir dans les équipes et la prise en charge du quotidien

INTERVIEW/De la neuropédiatre

VENTILATION ET ORTHOPÉDIE : une alliance essentielle dans la prise en charge de la SMA

Comment s'organise aujourd'hui la coordination entre la MPR et le SRPR dans la prise en charge des enfants atteints de SMA ?

Dr Azzi-Salameh : La prise en charge repose sur une coordination étroite entre les équipes de neurologie, de MPR et de réanimation. Historiquement, la consultation multidisciplinaire annuelle permettait de définir les grandes orientations du suivi, puis chaque spécialité intervenait selon les besoins identifiés. Cette organisation existe toujours, mais elle a profondément évolué avec l'arrivée des nouvelles options thérapeutiques qui ont

modifié le profil clinique des enfants suivis.

Dr Mbieleu : Le SRPR (Soins de Réadaptation Post-Réanimation pédiatrique) joue aujourd'hui le rôle d'un maillon de transition clé entre la phase aigüe en réanimation et le retour vers une structure de soins d'aval ou le retour vers le domicile. Adossée à une réanimation spécialisée, cette unité assure un sevrage ventilatoire progressif et sécurisé. Elle fonctionne en lien très étroit avec les équipes neuromusculaires et de MPR, ce qui permet de poursuivre, dès la sortie de réanimation, une prise en charge multidisciplinaire adaptée aux enfants atteints de SMA, tant sur le plan ventilatoire qu'orthopédique.

Quelles évolutions observe-t-on dans les profils cliniques des enfants depuis l'arrivée des nouvelles thérapies ?

Dr Azzi-Salameh : Les profils cliniques ont nettement évolué.⁴⁻⁶ Certains enfants présentent aujourd'hui une meilleure tenue assise et des acquisitions motrices prolongées dans le temps, en parti-

culier dans les formes intermédiaires.⁶ En revanche, ces évolutions s'accompagnent de nouvelles problématiques, notamment orthopédiques.^{4,6} Les scolioses observées sont parfois plus localisées, plus rigides, avec des déformations du rachis différentes de celles classiquement décrites auparavant. Ces transformations obligent les équipes à repenser les stratégies de prévention et de suivi.^{5,6} L'enjeu n'est plus uniquement de préserver des fonctions résiduelles, mais d'anticiper des troubles qui pourraient apparaître au cours de la croissance.^{4,7}

Quels défis cela pose-t-il en matière d'appareillage et de prévention orthopédique ?

Dr Azzi-Salameh : L'un des principaux défis réside dans l'équilibre entre maintien de la fonction et prévention des déformations.⁶ Certains enfants, notamment ceux qui se déplacent au sol ou à quatre pattes, tolèrent difficilement des appareillages rigides qui limitent leurs capacités fonctionnelles. Le port d'un corset, par exemple, peut entrer

INTERVIEW / De la médecin MPR

en contradiction avec le désir de favoriser l'activité motrice et l'autonomie.⁶ Dans ce contexte, les décisions sont souvent complexes et nécessitent une négociation étroite avec les familles. Chez certains enfants, une indication chirurgicale peut être envisagée plus précocement lorsque les solutions orthopédiques ne permettent plus de concilier fonction et prévention. Pour les enfants qui marchent ou courent, les équipes restent prudentes, faute de recul suffisant sur l'évolution à long terme du rachis.

Comment la rééducation et les objectifs de la prise en charge en MPR ont-ils évolué ?

Dr Azzi-Salameh : La philosophie de la rééducation a profondément changé. Là où l'activité physique était autrefois limitée par crainte de fatiguer les muscles, elle est désormais encouragée, dans le respect de la fatigabilité.⁸ Les objectifs ne se limitent plus à la sauvegarde des fonctions existantes, mais visent désormais la stimulation des acquisitions motrices et un développement aussi proche que possible de la normale. Cette évolution modifie le rôle de la MPR, qui s'inscrit davantage dans une dynamique proactive, tournée vers l'anticipation et l'accompagnement du potentiel de chaque enfant.

Quelle est la place de la prise en charge respiratoire dans ce parcours ?

Dr Mbieleu : La prise en charge respiratoire constitue un pilier essentiel du suivi.¹ Il

s'inscrit dans une approche longitudinale, anticipatrice et multidisciplinaire, visant à prévenir les complications, maintenir une ventilation efficace et préserver la qualité de vie. L'unité SRPR permet d'organiser le sevrage ventilatoire après la réanimation et d'anticiper la mise en place d'une ventilation à domicile lorsque cela est nécessaire. Cette organisation est renforcée par l'existence d'un hôpital de jour dédié à la ventilation, qui permet de poser les bases d'une stratégie personnalisée, intégrant la surveillance clinique, fonctionnelle et du suivi de la ventilation. Elle constitue à la fois un enjeu vital, un déterminant fonctionnel majeur et un facteur clé de la qualité de vie.

Quels enjeux spécifiques pose la ventilation à domicile pour les familles ?

Dr Mbieleu : La ventilation à domicile représente une charge organisationnelle importante pour les familles. Elle suppose une formation adaptée avec une maîtrise des dispositifs complexes (gérer le matériel, anticiper les pannes et coordonner les interventions des prestataires), un accompagnement éducatif et une logistique parfois lourde, avec plusieurs dispositifs à gérer au quotidien. Si ces prises en charge permettent d'améliorer la survie et la qualité de vie, elles génèrent au sein de la famille une charge émotionnelle et mentale importante, un impact sur la vie quotidienne et sociale, nécessitant une stabilité familiale et un soutien constant.



Dr Viviane AZZI-SALAMEH
Médecin MPR

Ce sont des enfants très intelligents, avec un potentiel immense : si on met de l'énergie dans la prise en charge, on peut leur ouvrir un avenir brillant

Dans ce contexte, la coordination et l'existence de référents identifiés apparaissent comme des éléments clés pour sécuriser le parcours et éviter les ruptures de prise en charge.

Quel regard portez-vous sur les enjeux à long terme de ces prises en charge spécifiques ?

Dr Azzi-Salameh : Les évolutions actuelles ont profondément transformé le paradigme de la SMA. Les équipes ne sont plus uniquement dans l'accompagnement d'une maladie dégénérative, mais dans la projection vers un avenir possible pour ces enfants, à condition d'une prise en charge rigoureuse et anticipée. Dans cette dynamique, le lien étroit entre rachis, respiration et qualité de vie à l'âge adulte constitue un enjeu central.

Dr Mbieleu : Il est crucial de préserver les acquis organisationnels et humains construits au fil des années. La complexité croissante des parcours rend indispensable le maintien de structures expertes, capables de coordonner prévention orthopédique, rééducation, prise en charge respiratoire et accompagnement des familles.



Dr Blaise MBIELEU
Médecin responsable de l'unité SRPR

Une prise en charge respiratoire bien conduite peut, à elle seule, prolonger la vie de ces enfants ; associée aux traitements innovants, elle change complètement leurs perspectives

INTERVIEW / Du médecin responsable de l'unité SRPR

UN REGISTRE NATIONAL au service des patients, des soignants et des décisions de santé

Pourquoi était-il devenu indispensable de créer un registre national pour la SMA en France ?

Pr Quijano-Roy : Le registre SMA France a été mis en place en janvier 2020,⁹ avec l'arrivée de nouvelles options thérapeutiques qui changeaient profondément la prise en charge. Jusqu'alors, il n'existait pas d'outil national permettant de suivre de manière structurée l'évolution des patients atteints de SMA, ni d'évaluer l'impact réel de ces prises en charge dans des conditions de vie courante. Plus de 60 centres participent aujourd'hui au registre SMA France, qui compte désormais plus de 1500 patients inclus, étant pour environ la moitié des

Mme Florence VIANTH

Technicienne
d'études cliniques,
Registre SMA
France



Notre rôle est de saisir de manière rigoureuse les données inscrites dans le dossier médical et qui sont nécessaires à la complétion du registre

enfants.

Comment le registre s'est-il structuré sur le plan organisationnel et institutionnel ?

Pr Quijano-Roy : Dès l'origine, les cliniciens se sont accordés sur la nécessité d'un registre porté par une structure institutionnelle académique, afin de garantir l'indépendance scientifique et la robustesse méthodologique des données. L'AP-HP, et plus précisément notre site de Garches, s'est naturellement porté coordonnateur du registre en raison de son expertise historique et de son rôle central dans la prise en charge des patients atteints de SMA en France. La réussite du registre repose sur un socle méthodologique et réglementaire solide, assuré par l'unité de recherche clinique APHP. Paris-Saclay (Direction de la recherche clinique et innovation de l'APHP), qui supervise toutes les opérations relatives au registre (coordination des centres, collecte, monitoring, gestion des données, et valorisation) avec des équipes de techniciens d'étude et d'attachés de recherche, dédiées au

registre, travaillant en direct avec les médecins participants, ainsi que des équipes centralisées pour la coordination et le traitement des données. La gouvernance s'appuie sur plusieurs niveaux de pilotage. Un comité opérationnel restreint s'assure que le travail quotidien correspond aux besoins et exigences scientifiques, réglementaires et de qualité des données. La formation des techniciens de recherche et la curation des données est monitorée. Un comité de pilotage élargi réunit annuellement les centres participants, les associations de patients et les partenaires institutionnels. Les industriels* qui participent au financement du registre ont également une conférence annuelle avec le COPIL restreint. Cette organisation favorise la transparence et l'adaptation continue du registre aux besoins du terrain.

Quel est le rôle concret des techniciens d'études cliniques dans le fonctionnement du registre ?

Mme Vianth : Notre travail quotidien est centré sur la col-

INTERVIEW/De la neuropédiatre

lecte rigoureuse des données issues des dossiers médicaux. Les informations correspondent aux données de soins courants, sans ajout d'examen spécifiques liés au registre, afin de refléter au mieux le retentissement fonctionnel de la SMA sur la vie quotidienne des patients et la prise en charge de la pathologie. Nous assurons la saisie et la vérification des informations, en lien étroit avec les équipes médicales. Lorsque des données manquent ou nécessitent clarification, les échanges se font avec les médecins référents, en s'appuyant sur des sources écrites et traçables. La gestion des consentements fait également partie intégrante de notre mission.

Quelles données sont collectées et quels sont les objectifs scientifiques du registre ?

Pr Quijano-Roy : Le registre SMA France poursuit plusieurs objectifs majeurs. Le premier concerne l'épidémiologie. Il permet d'estimer le nombre de patients atteints, la répartition des différents types de SMA et l'incidence annuelle des nouveaux cas en France. Un autre objectif central porte sur l'évaluation de l'efficacité et de la tolérance des nouvelles options thérapeutiques en conditions de vie réelle. Le registre permet de comparer l'évolution de patients traités et non traités, d'analyser les complications et la survie, mais aussi d'identifier précocement des effets indésirables rares. Ces données ont déjà contribué à adapter les protocoles de suivi

et à renforcer la sécurité des prises en charge. Il est aussi fondamental de documenter l'ensemble du parcours de soins, au-delà des seules thérapies. Les données respiratoires, orthopédiques, nutritionnelles et fonctionnelles sont intégrées, afin de mieux comprendre l'impact global de la prise en charge globale (séances d'hyperinsufflation quotidiennes, kinésithérapie, corsets, attelles, ergothérapie, orthophonie, chirurgies, prévention et traitement proactif des infections respiratoires...) sur l'état de santé et la qualité de vie des patients.

En quoi les données de vie réelle apportent-elles une valeur spécifique par rapport aux essais cliniques ?

Pr Quijano-Roy : Les données issues du registre reflètent la réalité des pratiques et des parcours. Contrairement aux essais cliniques, qui concernent des populations très réduites en nombre, avec des caractéristiques présélectionnées et pendant un temps aussi très limité, le registre inclut tous les patients suivis dans les centres de référence français (y compris outre-mer) de tous âges, aux profils variés, suivis dans des contextes très différents. Cette exhaustivité permet d'identifier des situations qui ne seraient pas visibles dans des protocoles expérimentaux. Ces données constituent un appui majeur pour les autorités de santé, qui s'y réfèrent pour éclairer leurs décisions en matière d'autorisation, de suivi et d'évaluation



Pr Susana QUIJANO-ROY
Neuropédiatre,
responsable du Registre SMA France

Le registre permet de suivre en vie réelle et dans la durée la vie des patients SMA pour mieux comprendre l'impact des nouvelles prises en charge

des prises en charge.

Quelles perspectives se dessinent pour le registre SMA France ?

Pr Quijano-Roy : Le registre poursuit son évolution, avec une attention croissante portée à l'exploitation des données et à leur restitution aux équipes terrain, aux associations (AFM-Téléthon, Familles SMA France et ECLAS) et aux autorités de santé. Des outils graphiques permettent désormais aux cliniciens de visualiser l'évolution de leurs patients, facilitant la prise de décision et le dialogue avec les familles. À plus long terme, le registre ambitionne de soutenir davantage de projets de recherche, de mieux valoriser les données issues des centres adultes et de renforcer la professionnalisation de la recherche clinique dans le champ des maladies neuromusculaires. Il s'impose ainsi comme un outil structurant, au service des patients, des soignants et des décideurs de santé publique.

QUAND LES ENFANTS ATTEINTS DE SMA DEVIENNENT ADULTES : organiser la transition et repenser l'évaluation

Quel dispositif de transition a été mis en place à Garches ?

Mme Dupont : Notre grande force, c'est d'avoir la pédiatrie et le secteur adulte sur un même site, ce qui facilite la continuité. La transition débute par un staff réunissant neuropédiatres et neurologues adultes, au cours duquel le dossier du jeune est présenté. Nous avons élaboré une fiche de transmission inter-services, qui reprend les éléments essentiels de son histoire et de ses besoins. Nous organisons ensuite une consultation conjointe, avec le neuropédiatre, le neurologue adulte et moi-même. Pour le jeune et ses parents, c'est l'occasion de rencontrer la nouvelle équipe,

Mme Floriane DUPONT

Infirmière coordinatrice responsable de la transition pédiatrique-adulte

Avec le programme d'éducation thérapeutique, on donne aux jeunes et à leurs parents un espace pour partager leurs appréhensions, leurs questions et leurs envies pour la suite

poser leurs questions et visualiser le futur parcours. Un livret de transition, co-construit avec la pédiatrie, leur est remis : différences entre les deux secteurs, personnes-ressources, repères pratiques pour les consultations et hospitalisations.

Comment accompagnez-vous les premières venues en secteur adulte ?

Mme Dupont : La première venue se fait le plus souvent en hospitalisation de jour. Sur une journée, le jeune réalise ses examens et rencontre plusieurs professionnels. Je passe systématiquement le voir, pour vérifier comment il vit cette étape et repérer les besoins particuliers de soutien. Depuis 2025, un programme d'éducation thérapeutique spécifique à la transition a été mis en place. Il comprend trois ateliers pour les jeunes, centrés sur leurs ressentis, leurs droits sociaux et leurs relations sociales et affectives. Un atelier dédié aux aidants est proposé le même jour pour les accompagner sur l'évolution de leur place au côté de leur enfant devenu adulte.

À quel moment la transition

est-elle envisagée et quels freins rencontrez-vous ?

Mme Dupont : Le projet de transition est abordé dans les consultations de pédiatrie dès 12-13 ans, et une consultation conjointe est proposée vers 16-17 ans et la majorité des jeunes font leur transition entre 18 et 20 ans. L'important est d'éviter les périodes de grande fragilité clinique, comme la mise sous ventilation ou une chirurgie lourde. Le risque principal de cette période est la rupture de suivi médical. Certains jeunes ne reviennent pas après un premier contact avec le secteur adulte. D'autres passent par une période d'alternance entre pédiatrie et adulte avant de stabiliser leur prise en charge dans le secteur adulte. Nous travaillons chaque année à consolider un chemin de transition clair associant la présentation au staff, la consultation de transition, les ateliers d'ETP puis le passage en secteur adulte afin d'améliorer le vécu des patients et leur adhésion à la nouvelle équipe de soins.

Quel est votre rôle en tant qu'ergothérapeute auprès des patients SMA adultes ?

INTERVIEW/De l'ergothérapeute

Mme Guy : J'interviens d'une part dans le cadre des protocoles de suivi des traitements, avec des évaluations régulières pour objectiver l'évolution motrice ; d'autre part, dans l'accompagnement ergothérapique au sens large, pour l'autonomie de la personne dans son quotidien : aides humaines, aides techniques, conseils pratiques, aménagement du domicile, insertion professionnelle ou maintien dans l'emploi, préconisations et dossiers d'accompagnements (MDPH, APA...). L'idée est de partir des capacités préservées et des objectifs du patient pour construire des solutions concrètes pour son quotidien : se transférer, se déplacer, utiliser son téléphone, accéder à son environnement, poursuivre sa scolarité ou son projet professionnel.

Quels outils d'évaluation utilisez-vous ?

Mme Guy : Nous utilisons d'abord des échelles standardisées, telles que la MFM (Mesure de Fonction Motrice), échelle quantitative qui explore les capacités fonctionnelles. Elle classe la sévérité de l'atteinte dans 3 domaines des fonctions motrices (D1 : position debout et transferts, D2 : motricité axiale et proximale, D3 : motricité distale).¹⁰ Nous complétons ces évaluations par les « Myotools » (Myogrip et Myopinch)¹¹ utilisés pour mesurer la force de préhension globale et de pince pouce/index avec des dynamomètres spécifiques. Ces outils chiffrés, reproductibles, sont indispen-

sables dans les protocoles de recherche pour comparer l'évolution dans le temps. Nous avons également intégré des échelles plus individualisées, comme la MCRO (Mesure Canadienne du Rendement Occupationnel)¹² et la GAS (Goal Attainment Scaling)¹³. Avec la MCRO, le patient définit une dizaine de situations problématiques de son quotidien, puis en retient cinq, sur lesquelles il cote sa capacité à réaliser l'action (rendement) et sa satisfaction. La GAS permet de construire des objectifs personnalisés, concrets et mesurables, par exemple réduire le temps nécessaire pour enfiler un pull. Comparer les scores dans le temps permet une auto-évaluation du patient, dans son contexte réel de vie. Ce sont des outils moins comparables entre patients, mais ils replacent clairement la qualité de vie et le projet de vie au centre de l'évaluation.

Comment travaillez-vous avec les équipes de terrain et quelles ressources spécifiques offre Garches ?

Mme Guy : Le travail se fait en réseau avec les intervenants de domicile et les équipes accompagnatrices (prestataires, équipes mobiles, SAMSAH, structures médico-sociales, MDPH). Nous échangeons directement avec eux, en impliquant le patient, pour ajuster au mieux les propositions faites. Nous bénéficions aussi de ressources spécifiques : la Plateforme Nouvelles Technologies (PFNT) pour tout ce qui concerne téléphonie, informatique, domotique, robotique



Mme Violaine GUY
Ergothérapeute -
secteur adulte

Mon rôle, c'est de partir des capacités résiduelles du patient adulte et de construire avec lui des solutions concrètes et personnalisées pour son quotidien

ou jeux vidéo ; le Centre d'Essai des Fauteuils Roulants et du Positionnement (CEFREP) pour le choix du fauteuil et du positionnement dans les situations complexes ; le service Parasport pour le sport adapté ; et l'unité Comète pour l'insertion socio-professionnelle et la conduite automobile. Ce mailage permet d'apporter des réponses plus pointues et plus adaptées aux projets d'autonomie et de participation sociale des adultes SMA.

Mme Dupont : La transition est effectivement un travail collaboratif pluridisciplinaire qui implique de nombreux intervenants pédiatriques, adultes, hospitaliers et en ville. L'enjeu, c'est que le passage vers le secteur adulte ne soit pas une rupture, mais le début d'un nouveau chapitre adapté aux nouveaux projets de vie des patients qui se précisent particulièrement dans cette tranche d'âge, qu'ils soient professionnels ou en lien avec un souhait d'autonomisation comme la mise en place d'un logement autonome, tout en tenant compte de leurs besoins médicaux.

INTERVIEW/ De
l'infirmière coordinatrice



POINTS CLÉS À RETENIR :

- 1/ À Garches, la SMA impose une organisation “sur mesure”.**
Pathologie majeure du centre, elle mobilise des équipes médicales et paramédicales capables d'adapter en continu les pratiques, les parcours et les ressources, avec le patient et sa famille au centre du dispositif.
- 2/ Du diagnostic au suivi, tout se joue dans la rapidité et la coordination.**
Suspicion clinique ou dépistage néonatal déclenchent un circuit accéléré (hôpital de jour, bilans, discussion collégiale nationale), avec une attention particulière au cadre d'annonce et au soutien des parents.
- 3/ L'hôpital de jour thérapeutique a créé un “nouveau parcours” autour des thérapies innovantes.** Équipe référente, pluridisciplinarité organisée, regroupement des rendez-vous et accompagnement des attentes : un dispositif pensé pour sécuriser le suivi et préserver la vie familiale.
- 4/ Ventilation et orthopédie forment un binôme déterminant.** Le SRPR assure le sevrage ventilatoire et la transition après réanimation, tandis que la MPR anticipe les complications et ajuste appareillages et objectifs de rééducation, désormais plus proactifs pour soutenir les acquisitions.
- 5/ Du registre national à la vie adulte, Garches structure le temps long.**
Le registre SMA France documente la “vie réelle” et éclaire les décisions de santé ; en parallèle, la transition vers le secteur adulte et l'évaluation fonctionnelle (échelles standardisées et centrées projet de vie) visent un parcours sans rupture.

RÉFÉRENCES :

1. PNDS Amyotrophie spinale infantile. Décembre 2020.
2. HAS. Rapport Dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale. Juin 2024.
3. Yang H, et al. Cognitive impairment in children with 5q-associated spinal muscular atrophy type 1: two case reports and the review of the literature. *Front Pediatr*. 2024 Sep 27;12:1407341.
4. Gnazzo M, et al. Scoliosis in spinal muscular atrophy in the era of disease-modifying therapy: a scoping review. *Neurological Sciences*. 2025;46:3431–3442.
5. Vitale M, et al. Best Practices for the Orthopaedic Care of Children with Spinal Muscular Atrophy: A Consensus Statement from the European Neuromuscular Centre Standard of Care Orthopaedic Working Group. *JPOSNA*. February 2022;4(1):296.
6. Ruythooren F and Moens P. Spinal Muscular Atrophy Scoliosis in the Era of Background Therapies—A Review of the Literature. *J. Clin. Med*. 2024;13:3467.
7. Araújo RL, et al. Rehabilitation approach to spinal muscular atrophy. *Pediatr Oncall J*. 2023;20:37-43.
8. Song W & Ke X. Rehabilitation management for patients with spinal muscular atrophy: a review. *Orphanet J Rare Dis*. 2025 Jul 10;20(1):352.
9. Grimaldi L, et al.; Registre SMA France Study Group. REGISTRE SMA FRANCE: A nationwide observational registry of patients with spinal muscular atrophy in France. *J Neuromuscul Dis*. 2025 Nov;12(6):793-803.
10. Bérard C, et al. La Mesure de Fonction Motrice, une échelle validée pour les MNM. *Les cahiers de myologie*. N2 Avril 2010.
11. Seferian AM, et al. Upper limb evaluation and one-year follow up of non-ambulant patients with spinal muscular atrophy: an observational multicenter trial. *PLoS One*. 2015 Apr 10;10(4):e0121799.
12. Taylor S, et al. Supporting functional goals in spinal muscular atrophy: a case report of the cognitive orientation to daily occupational performance (CO-OP) approach. *Future*. 2024;2:46-55.
13. Krasny-Pacini A, et al. Goal attainment scaling in rehabilitation: a literature-based update. *Ann Phys Rehabil Med*. 2013 Apr;56(3):212-30.

ACTUALITÉS SMA

Rendez-vous pour la 4^{ème} édition de SMA CONNECT, qui aura lieu les 17 et 18 septembre 2026 à Boulogne-Billancourt.

En attendant, revivez l'édition 2025 grâce aux replays en flashant ce QR code ou via le lien go.rochebro.fr/sma-connect-2025-horizon



Pour plus d'informations sur RARE à l'écoute, société d'édition numérique

Contact : **Virginie DRUENNE**,
ambassadrice de RARE à l'écoute
E-mail: virginie@rarealecoute.com
Tél : 06 22 09 49 19



Une revue conçue par RARE à l'écoute, premier média d'influence 100 % maladies rares, **RARE à l'écoute** crée des formats engagés pour mieux faire connaître les parcours de soins, favoriser le diagnostic précoce et valoriser les initiatives des centres experts.

Les **Revue Horizon** sont réalisées en partenariat avec les filières de santé maladies rares et les centres experts hospitaliers concernés.

Plus d'infos et versions digitales sur www.rarealecoute.com



Prix Bronze
dans la catégorie
«Parcours Patient»
lors de la 35^{ème} **Nuit des Caducées 2025**



HORIZON SMA N°4 & N°5
Déjà disponibles sur RARE à l'écoute