



Don't miss the BOAT!

*« We are on the same boat
but how to row in the same
direction for the best level of
functioning all life long for a
child experiencing SMA »*



L'enfant et sa famille comme partenaire de l'équipe pluridisciplinaire impliquée dans la Rééducation / Réadaptation des enfants atteints de SMA

Pr Carole Vuillerot

Service de MPR pédiatrique Escale

Hôpital Femme mère enfant

HCL



Pr Isabelle Desguerres

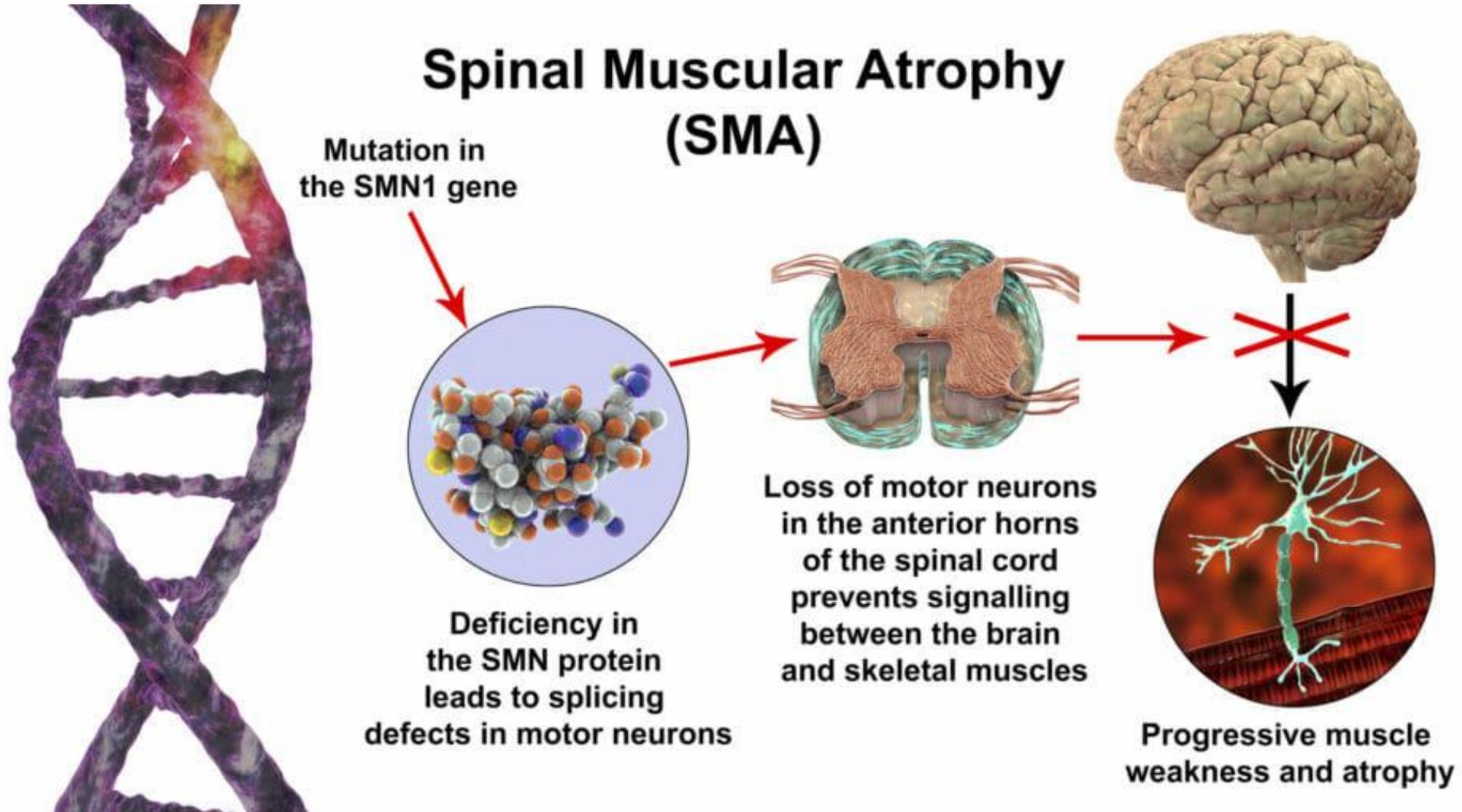
Service neuropédiatrie

Hôpital Necker Enfant Malade

APHP



PHYSIOPATHOLOGIE DE LA SMA



Treatment strategies for SMA

SMN Protein
Upregulation
Biogen (Spinraza)

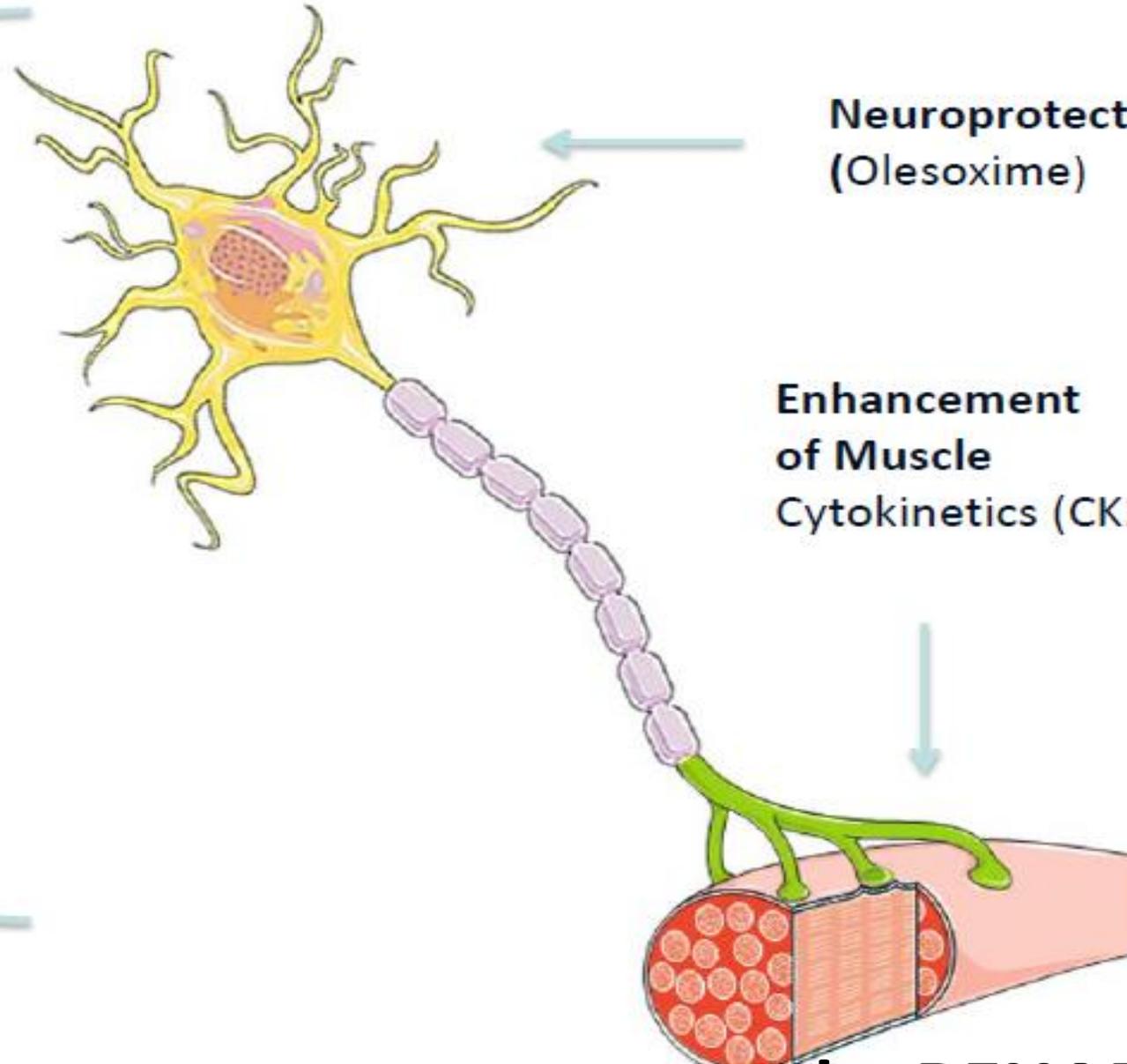
Novatis/Avexis
(Zolgensma)

Roche (Risdiplam)

Neuroprotection
(Olesoxime)

Enhancement
of Muscle

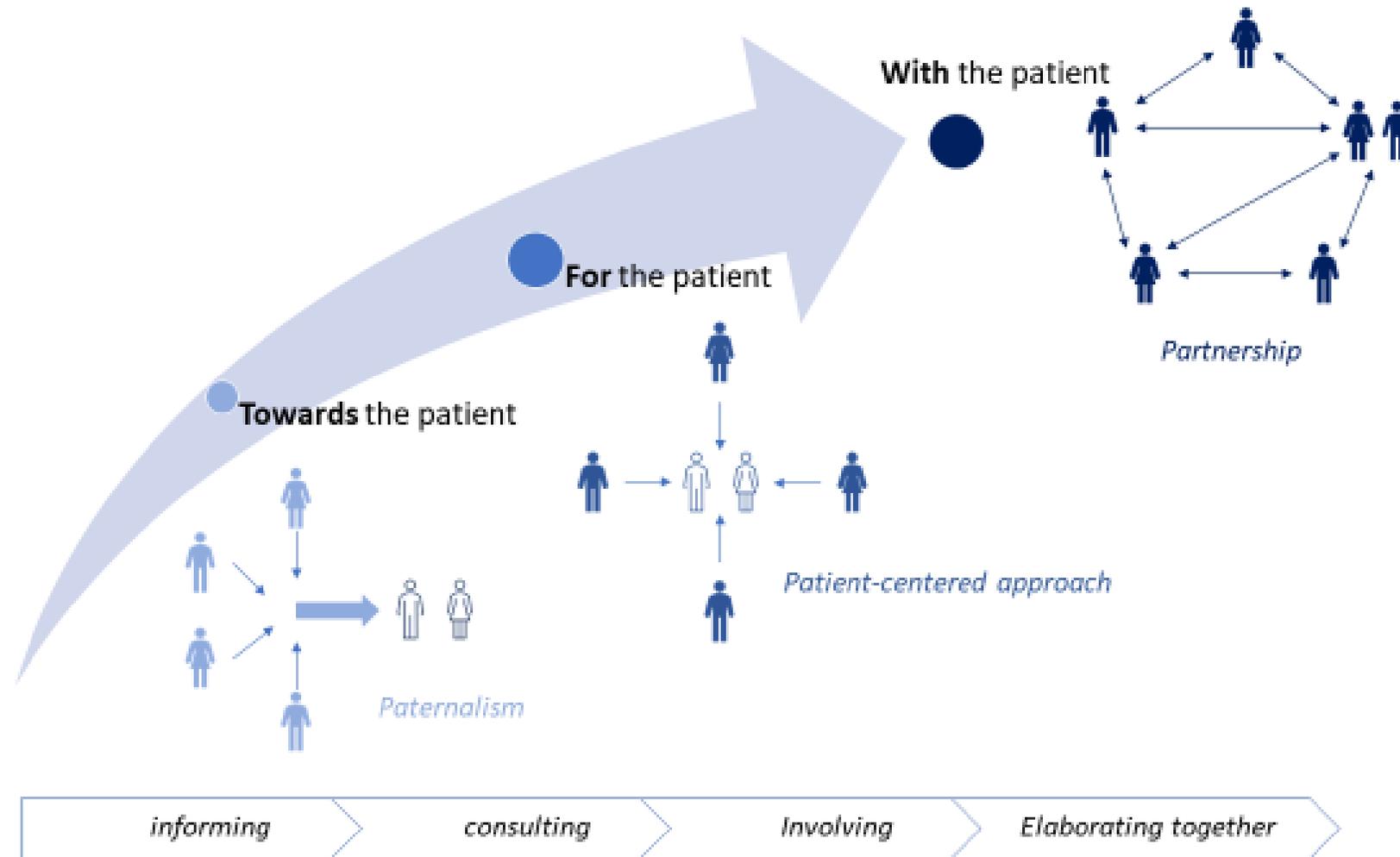
Cytokinetics (CK2127107), Scholar Rock



and... REHABILITATION!

ENSEMBLE

Famille et enfant : des partenaires de l'équipe pluridisciplinaire



LA PREVENTION

Etre encore plus proactif pour une prévention optimale

La prise en charge orthopédique et l'accompagnement en MPR doivent :

- Être proactifs ^{2,11}
- Prendre en considération l'état fonctionnel actuel du patient^{4,11}
- Anticiper les futurs besoins de l'enfant ^{4,11}

Les objectifs sont ^{2,4,12}.*

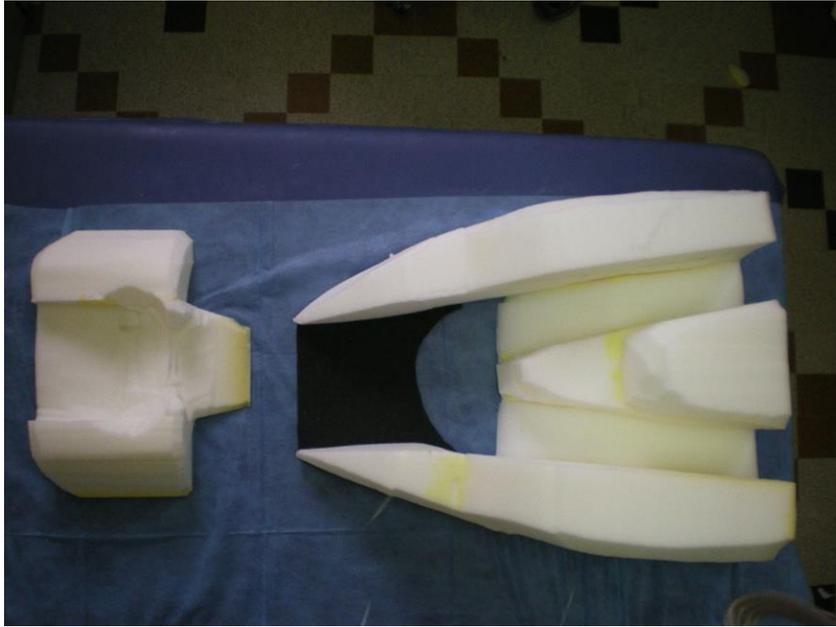
- Ralentir la progression des déformations orthopédiques
- ❖ Proposer des corrections chirurgicales si le traitement conservateur est insuffisant avec conséquences sur la fonction et en terme de douleur

Importance de la rééducation régulière et prolongée



Les rétractions interfèrent sur la fonction motrice et ne sont que peu accessibles aux traitements médicamenteux actuels





LA SYMETRIE



Verticalisation ^{6,9}:

- Posture symétrique et orthopédique des MI et du tronc
- Améliore respiration / digestion et circulation sanguine
- Agit sur l'ostéoporose
- Améliore le tonus de tronc et favorise la verticalité et l'appui sur les pieds
- Changement des rapports avec les autres.⁶

La verticalisation est réalisée en utilisant des coques sur mesure ou des dispositifs du commerce (standing) et⁶ est recommandée au moins 1h par jour au moins 5 fois par semaine .^{3,9}

La verticalisation en FRE est également encouragée pour son intérêt fonctionnel

Les orthèses de membres



Original Research Report



INTERNATIONAL
SOCIETY FOR PROSTHETICS
AND ORTHOTICS

Use and tolerability of a side pole static ankle foot orthosis in children with neurological disorders

Prosthetics and Orthotics International

1-7

© The International Society for

Prosthetics and Orthotics 2016

Reprints and permissions:

sagepub.co.uk/journalsPermissions.nav

DOI: 10.1177/0309364616640946

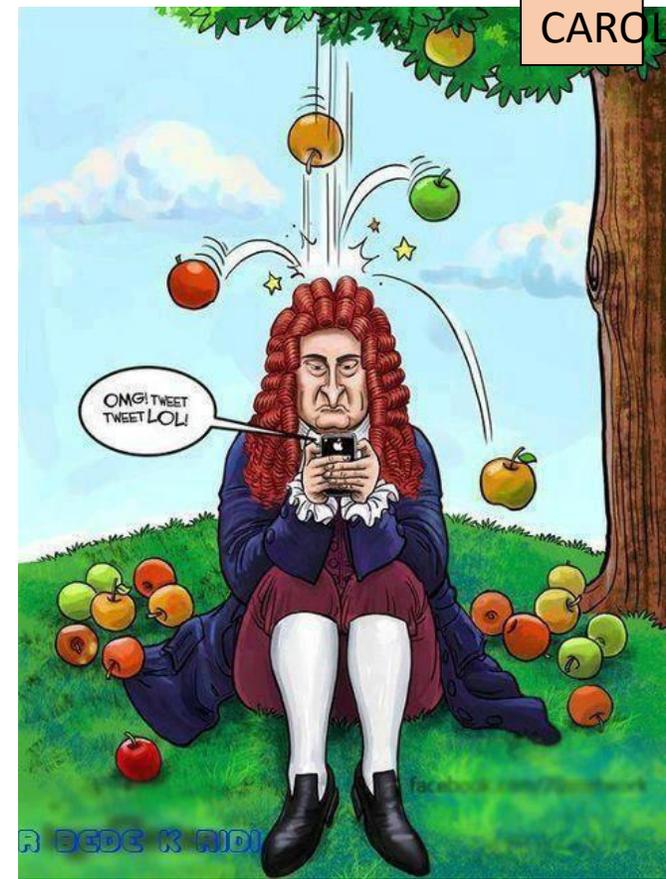
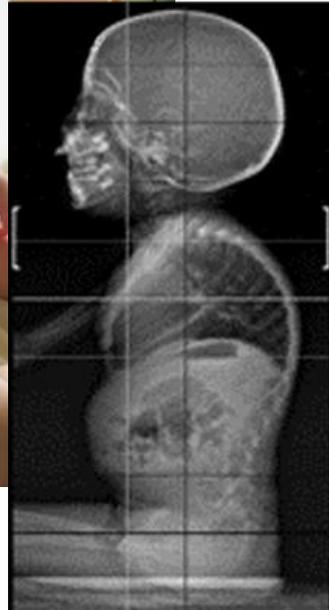
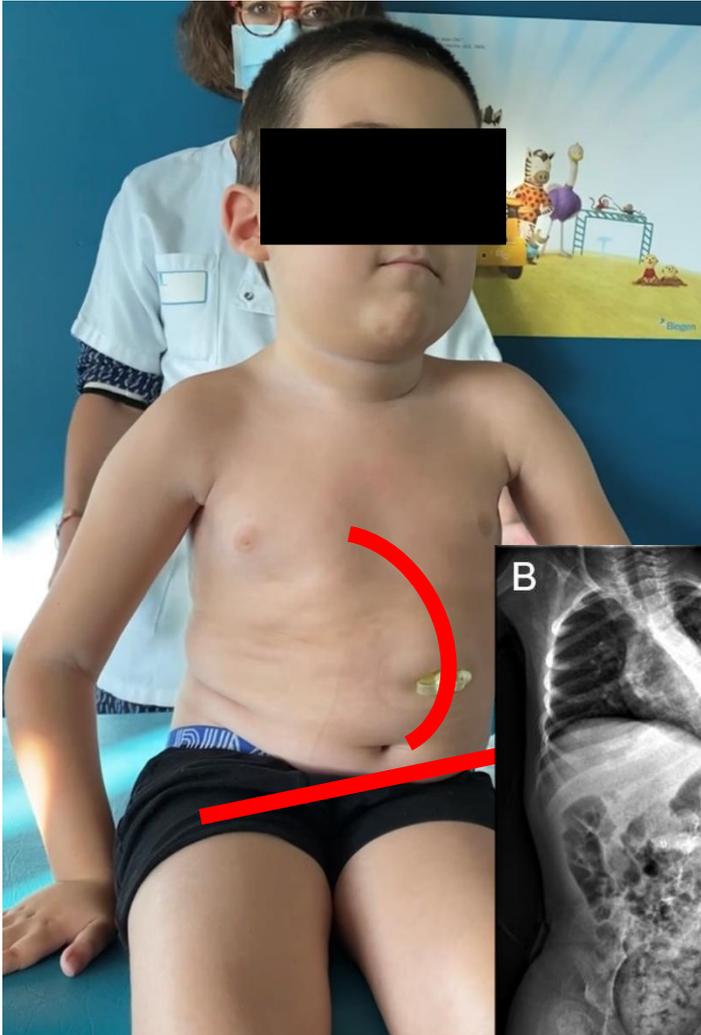
poi.sagepub.com



Céline Delvert¹, Pascal Rippert^{1,2}, Françoise Margirier¹,
Jean-Pierre Vadot¹, Carole Bérard¹, Isabelle Poirot¹ and Carole Vuillerot^{1,3}

LA GRAVITE

« Gravity always wins ... » for spine deformities



Comment lutter contre l'effet de la gravité sur le rachis en position assise.....

Augmentation du tonus de tronc grâce aux traitements à la kiné et aux exercices..... Mais une hypotonie qui persiste malgré tout avec des effets à long terme



• Utilisation d'assise moulée ou du commerce

- Contrôle du tronc mais aussi du rachis cervical et de la tête ..
- Posture symétriquement les hanches et les MI



Avec des bénéfices fonctionnel !!!
-acquisition de la station assise pour les non sitter
-libération de l'utilisation des MS par le maintien du tronc

Comment lutter contre l'effet de la gravité sur le rachis en position assise.....

CAROL



Augmentation du tonus de tronc grace aux traitements à la kiné et aux exercices..... Mais une hypotonie qui persiste malgré tout avec des effets à long terme

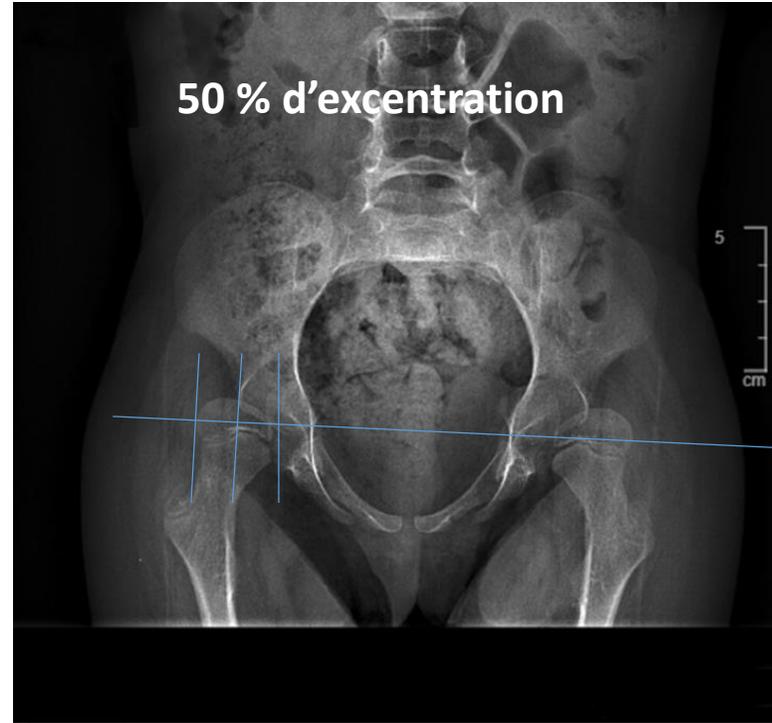
• Utilisation de corset

- Diminution la vitesse d'aggravation de la scoliose
- Maintien de la souplesse rachidienne
- Moulé sur l'enfant et adapté à sa morphologie
- Importance de l'absence de contrainte sur le thorax
- Pour les non sitters, facilite le transfert et la position assise dans différents supports

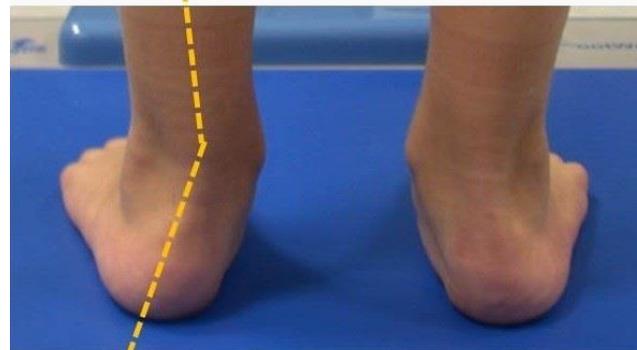


LA MARCHÉ

Les hanches en charge



Les pieds en charge



EVALUATION

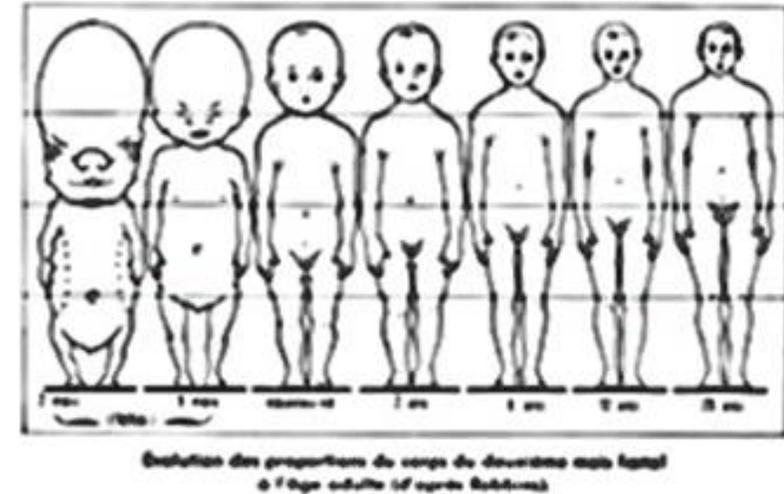
Importance de l'évaluation régulière clinique et par les examens complémentaires de l'état orthopédique / douleur pendant la croissance

Examen Clinique régulier au niveau neuromoteur / orthopédique ³:

- Tous les 6 mois pendant la croissance
- Rachis !!!!

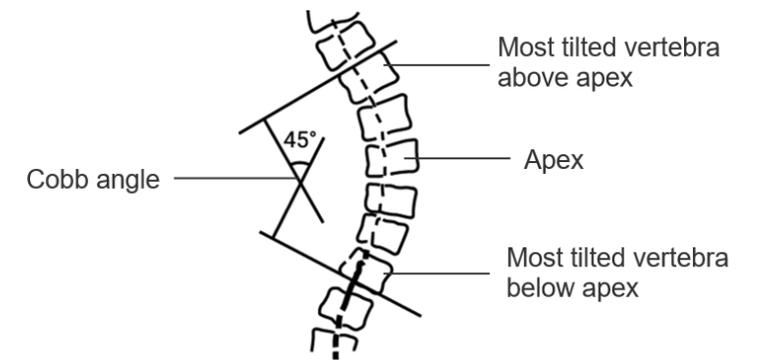
Les radiographies de rachis sont prescrites en cas de découverte de scoliose à l'examen Clinique, les radiographie de bassin de façon systématiques dès 2 ans chez les non sitter et sitter.⁹

Les radiographies à faible irradiation (EOS) doivent etre encouragées



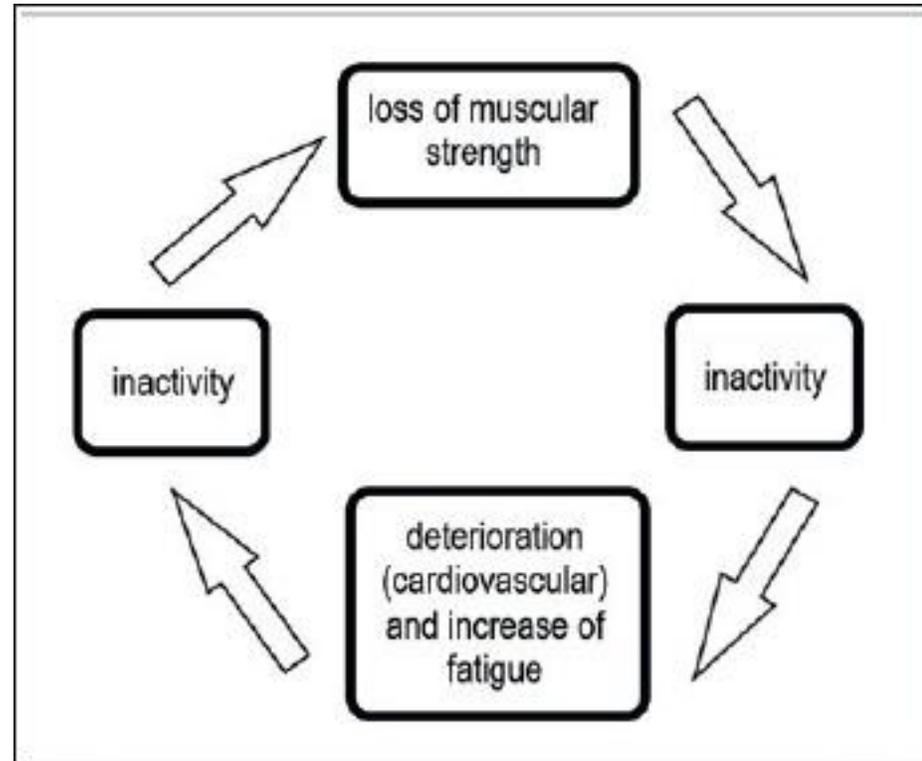
Warning signs that warrant the use of additional x-ray exams⁹

Warning signs	Indication
Pain during mobilisation of the hip or limitation of hip abduction	Hip dislocation
Asymmetric sitting position, gibbosity, or pelvis obliquity	Scoliosis
Pain or oedema	Fracture



Cobb angle measurement to assess scoliosis progression^{9,33}

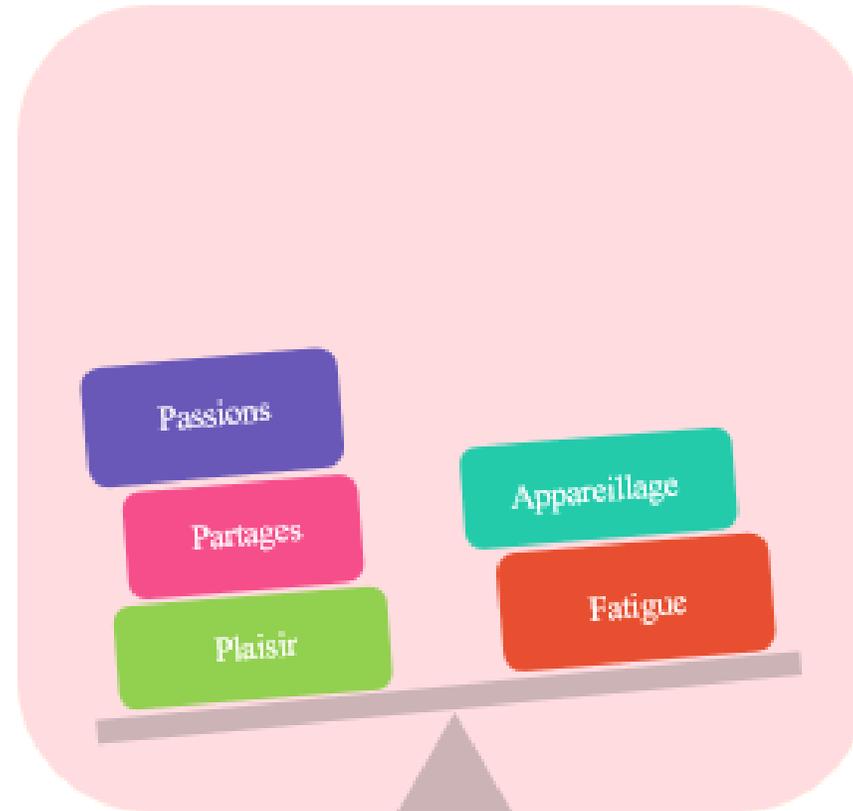
MOUVEMENT ET ACTIVITE PHYSIQUE



Bartels B, de Groot JF, Habets LE, et al. Correlates of Fatigability in Patients With Spinal Muscular Atrophy. *Neurology*. 2021;96(6):e845-e852. doi:10.1212/WNL.0000000000011230

Bartels B, Montes J, van der Pol WL, de Groot JF. Physical exercise training for type 3 spinal muscular atrophy. *Cochrane Database Syst Rev*. 2019;3(3):CD012120. Published 2019 Mar 1. doi:10.1002/14651858.CD012120.pub2

L'autonomie, le plaisir, la qualité de vie et la participation



Les questions

Quel type de corset prévenir la scoliose ?

Combien d'heures de kinésithérapie mon enfant doit il faire ?



Mon enfant tient assis, pourquoi aurait il besoin d'un corset siège ?

La luxation de hanche contre indique t-elle la verticalisation

Comment aider mon enfant à se déplacer de façon autonome ?

Le corset Garchois e[^]pêche t-il mon enfant de développer sa musculature du tronc

1. Arnold WD, Kassar D, Kissel JT. Spinal muscular atrophy: diagnosis and management in a new therapeutic era. *Muscle Nerve*. 2015;51(2):157-167. doi:10.1002/mus.24497
2. Haaker G, Fujak A. Proximal spinal muscular atrophy: current orthopedic perspective. *Appl Clin Genet*. 2013;6:113-120. doi:10.2147/TACG.S53615
3. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: part 1: recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord*. 2018;28(2):103-115. doi:10.1016/j.nmd.2017.11.005
4. Tobert DG, Vitale MG. Strategies for treating scoliosis in children with spinal muscular atrophy. *Am J Orthop (Belle Mead NJ)*. 2013;42(11):99-103.
5. Fujak A, Kopschina C, Forst R, Mueller LA, Forst J. Use of orthoses and orthopaedic technical devices in proximal spinal muscular atrophy. Results of survey in 194 SMA patients. *Disabil Rehabil Assist Technol*. 2011;6(4):305-311. doi:10.3109/17483107.2010.525292
6. Townsend EL, Simeone SD, Krosschell KJ, Zhang RZ, Swoboda KJ. Stander use in spinal muscular atrophy: results from a large natural history database. *Pediatr Phys Ther*. 2020;32(3):235-241. doi:10.1097/PEP.0000000000000713
7. Gajaseneni P, Labianca L, Kalakoti P, Pugely AJ, Weinstein SL. Deformity correction using proximal hooks and distal screws (PHDSs) improves radiological metrics in adolescent idiopathic scoliosis. *Eur Spine J*. Published online 2020. doi:10.1007/s00586-020-0644 2-3
8. Swarup I, MacAlpine EM, Mayer OH, et al. Impact of growth friendly interventions on spine and pulmonary outcomes of patients with spinal muscular atrophy. *Eur Spine J*. Published online 2020. doi:10.1007/s00586-020-06564-8
9. Module 3 data on file. Roche. 2020.
10. Schorling DC, Pechmann A, Kirschner J. Advances in treatment of spinal muscular atrophy - new phenotypes, new challenges, new implications for care. *J Neuromuscul Dis*. 2020;7(1):1-13. doi:10.3233/JND-190424
11. Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: part 2: pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscul Disord*. 2018;28(3):197-207. doi:10.1016/j.nmd.2017.11.004
12. Catteruccia M, Vuillerot C, Vaugier I, et al. Orthopedic management of scoliosis by Garches brace and spinal fusion in SMA type 2 children. *J Neuromuscul Dis*. 2015;2(4):453-462. doi:10.3233/JND-150084
13. Mesfin A, Sponseller PD, Leet AI. Spinal muscular atrophy: manifestations and management. *J Am Acad Orthop Surg*. 2012;20(6):393-401. doi:10.5435/JAAOS-20-06-393
14. Miró J, Gertz KJ, Carter GT, Jensen MP. Chronic pain in neuromuscular disease. Pain site and intensity differentially impacts function. *Phys Med Rehabil Clin N Am*. 2012;23(4):895-902. doi:10.1016/j.pmr.2012.08.008
15. Lefebvre S, Bürglen L, Reboullet S, et al. Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene. *Cell*. 1995;80(1):155-165. doi:10.1016/0092-8674(95)90460-3
16. Salazar R, Montes J, Young SD, et al. Quantitative evaluation of lower extremity joint contractures in spinal muscular atrophy: implications for motor function. *Pediatr Phys Ther*. 2018;30(3):209-215. doi:10.1097/PEP.0000000000000515
17. Sporer SM, Smith BG. Hip dislocation in patients with spinal muscular atrophy. *J Pediatr Orthop*. 2003;23(1):10-14. doi:10.1097/00004694-200301000-00002
18. Zenios M, Sampath J, Cole C, Khan T, Galasko CSB. Operative treatment for hip subluxation in spinal muscular atrophy. *J Bone Jt Surg - Ser B*. 2005;87(11):1541-1544. doi:10.1302/0301-620X.87B11.16216
19. Livingston K, Zurakowski D, Snyder B. Parasol rib deformity in hypotonic neuromuscular scoliosis: a new radiographical definition and a comparison of short-term treatment outcomes with VEPTR and growing rods. *Spine (Phila Pa 1976)*. 2015;40(13):E780-E786. doi:10.1097/BRS.0000000000000911

20. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, et al. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol*. 2007;22(8):1027-1049. doi:10.1177/0883073807305788
21. Granata C, Merlini L, Magni E, Marini ML, Stagni SB. Spinal muscular atrophy: natural history and orthopaedic treatment of scoliosis. *Spine (Phila Pa 1976)*. 1989;14(7):760-762. doi:10.1097/00007632-198907000-00019
22. Iannaccone ST, Smith SA, Simard LR. Spinal muscular atrophy. *Curr Neurol Neurosci Rep*. 2004;4(1):74-80. doi:10.1007/s11910-004-0016-6
23. Obid P, Yiu K, Cheung K, Kwan K, Ruf M, Cheung JPY. Magnetically controlled growing rods in early onset scoliosis: radiological results, outcome, and complications in a series of 22 patients. *Arch Orthop Trauma Surg*. Published online 2020. doi:10.1007/s00402-020-03518-z
24. Evans GA, Drennan JC, Russman BS. Functional classification and orthopaedic management of spinal muscular atrophy. *J Bone Jt Surg - Ser B*. 1981;63B(4):516-522. doi:10.1302/0301-620X.63B4.7298675
25. Riddick MF, Winter RB, Lutter LD. Spinal deformities in patients with spinal muscle atrophy: a review of 36 patients. *Spine (Phila Pa 1976)*. 1982;7(5):476-483. doi:10.1097/00007632-198209000-00012
26. Merlini L, Granata C, Bonfiglioli S, Marini ML, Cervellati S, Savini R. Scoliosis in spinal muscular atrophy: natural history and management. *Dev Med Child Neurol*. 1989;31(4):501-508. doi:10.1111/j.1469-8749.1989.tb04029.x
27. Phillips DP, Roye Jr DP, Farcy JP, Leet A, Shelton YA. Surgical treatment of scoliosis in a spinal muscular atrophy population. *Spine (Phila Pa 1976)*. 1990;15(9):942-945.
28. Shapiro F, Specht L. The diagnosis and orthopaedic treatment of childhood spinal muscular atrophy, peripheral neuropathy, Friedreich ataxia, and arthrogryposis. *J Bone Jt Surg - Ser A*. 1993;75(11):1699-1714. doi:10.2106/00004623-199311000-00017
29. Modi HN, Suh SW, Hong JY, Park YH, Yang JH. Surgical correction of paralytic neuromuscular scoliosis with poor pulmonary functions. *J Spinal Disord Tech*. 2011;24(5):325-333. doi:10.1097/BSD.0b013e3181f9f6fc
30. Sponseller PD, Yang JS, Thompson GH, et al. Pelvic fixation of growing rods: comparison of constructs. *Spine (Phila Pa 1976)*. 2009;34(16):1706-1710. doi:10.1097/BRS.0b013e3181ab240e
31. Nasomyont N, Hornung LN, Wasserman H. Intravenous bisphosphonate therapy in children with spinal muscular atrophy. *Osteoporos Int*. 2020;31(5):995-1000. doi:10.1007/s00198-019-05227-9
32. Vai S, Bianchi ML, Moroni I, et al. Bone and spinal muscular atrophy. *Bone*. 2015;79:116-120. doi:10.1016/j.bone.2015.05.039
33. Aresti NA, Barry M. *Paediatric Orthopaedics in Clinical Practice*. Springer-Verlag London; 2016.
34. Mercuri E, Bertini E, Iannaccone ST. Childhood spinal muscular atrophy: controversies and challenges. *Lancet Neurol*. 2012;11(5):443-452. doi:10.1016/S1474-4422(12)70061-3
35. Hart DA, McDonald CM. Spinal deformity in neuromuscular disease: natural history and management. *Phys Med Rehabil Clin N Am*. 1998;9(1):213-232. doi:10.1016/s1047-9651(18)30287-0
36. Abbot L, Main M, Manzur M, Scoto M, Muntoni F. P.224 Supportive thoraco-lumbar-sacral orthosis (TLSO) provision for spinal muscular atrophy (SMA) type 1 children treated with nusinersen. *Neuromuscul Disord*. 2019;29(Supplement 1):S132.
37. Fujak A, Raab W, Schuh A, Krebs A, Forst R, Forst J. Operative treatment of scoliosis in proximal spinal muscular atrophy: results of 41 patients. *Arch Orthop Trauma Surg*. 2012;132:1697-1706. doi:10.1007/s00402-012-1610-8
38. Cunin V. Early-onset scoliosis-current treatment. *Orthop Traumatol Surg Res*. 2015;101(1):S109-S118. doi:10.1016/j.otsr.2014.06.032
39. D'Amico A, Mercuri E, Tiziano FD, Bertini E. Spinal muscular atrophy. *Orphanet J Rare Dis*. 2011;6(1):71. doi:10.1186/1750-1172-6-71

40. Hanna R, Sharafinski M, Patterson K, et al. Is prophylactic formal fusion with implant revision necessary in non-ambulatory children with spinal muscular atrophy and growing rods who are no longer lengthened? *Spine Deform.* 2020;8(3):547-552. doi:10.1007/s43390-020-00077-6
41. Lucas G, Bollini G, Jouve JL, et al. Complications in pediatric spine surgery using the vertical expandable prosthetic titanium rib: the French experience. *Spine (Phila Pa 1976).* 2013;38(25):1589-1599. doi:10.1097/BRS.0000000000000014
42. La Rosa G, Oggiano L, Ruzzini L. Magnetically controlled growing rods for the management of early-onset scoliosis: a preliminary report. *J Pediatr Orthop.* 2017;37(2):79-85. doi:10.1097/BPO.0000000000000597
43. Tangtiphaibontana J, Zhang AL, Pandya NK. Outcomes of intra-articular corticosteroid injections for adolescents with hip pain. *J Hip Preserv Surg.* 2018;5(1):54-59. doi:10.1093/jhps/hnx027
44. Module 7 data on file. Roche. 2020.