

Gravité **GRAVE**

Source : Institut Pasteur

FaibleMoyenneGrave



Définition

Maladie neurodégénérative motoneurone de l'enfant.



Symptômes

Hypotonie sévère

faiblesse proximale

aréflexie

fasciculations



Causes

Mutation SMN1

autosomique récessif



Complications

Insuffisance respiratoire

scoliose

infections



Traitement

Nusinersen

onasemnogene

risdiplam

soins support



Diagnostic différentiel

Myopathies congénitales

botulisme infantile

Werdnig-Hoffmann



Examens paracliniques

Génétique SMN1

EMG

CPK (normaux ou peu élevés)



Protocole médicamenteux

Nusinersen 12mg intrathécal J1-J14-J28-J63 puis /4mois; ou Risdiplam 0.2mg/kg/j PO (>2 mois); ou Onasemnogene (Zolgensma) dose unique IV <2 ans; Kinésithérapie; Ventilation non invasive

☐ Interprétation des examens

Interpréter les résultats en corrélation avec la clinique

Valeurs normales à vérifier selon les normes du laboratoire

Répéter les examens si résultats discordants avec la clinique

☐ Prise en charge hospitalière

Hospitalisation en service spécialisé ou réanimation selon gravité

Surveillance rapprochée: constantes/4h

diurèse horaire si critique

Éducation thérapeutique du patient et de l'entourage

Planification du suivi post-hospitalisation et prévention des récives

☐☐☐☐ Protocole par tranche d'âge

NOURRISSON (<2 ans): Posologies en mg/kg strictes, vérifier poids exact; Voie orale sirop/suspension privilégiée; Surveillance déshydratation (pli cutané, fontanelle); Paracétamol 15mg/kg/6h (max 60mg/kg/j); PAS d'aspirine; Hospitalisation au moindre doute

ENFANT (2-15 ans): Posologies adaptées au poids (mg/kg); Formes galéniques: sirop, comprimés dispersibles, sachets; Paracétamol 15mg/kg/6h; Ibuprofène 10mg/kg/8h si >3 mois; Surveillance croissance et développement; Vaccination à jour

ADULTE (>15 ans): Posologies standard; Vérifier interactions médicamenteuses; Adaptation si insuffisance rénale (DFG) ou hépatique (Child-Pugh); Grossesse: vérifier CI; Sujet âgé >75 ans: réduire posologies de 25-50%, surveillance rénale

⚠ **Avertissement** : ⚠ GestuKay est une application informative et ne remplace pas un avis médical professionnel. Consultez toujours un médecin qualifié pour tout problème de santé.