

Pôle neurosciences
Pôle neurosciences
Pôle neurosciences
Pôle enfants
Pôle enfants

CENTRE DE RÉFÉRENCE DES MALADIES RARES NEUROMUSCULAIRES

Site TOULOUSE (ATLANTIQUE OCCITANIE CARAÏBE)

Adultes & Enfants AOC

- ↳ Médecin coordinateur du centre de référence AOC
Dr Pascal CINTAS
- ↳ Médecin neuropédiatre responsable pôle Enfants
Dr Claude CANCES
- ↳ Chef de projet
Anne-Cécile COVILLE
- ↳ Infirmière référente
Marie-Carmen CRUZ

Informations et traitement par spinraza®
pour mon amyotrophie spinale (asi)



www.chu-toulouse.fr



CENTRE HOSPITALIER UNIVERSITAIRE DE TOULOUSE

Qu'est-ce que l'amyotrophie spinale (ASI) ?

L'amyotrophie spinale (ASI) est une maladie génétique rare, autosomique récessive, affectant les motoneurones qui assurent l'activité musculaire de l'organisme.

La ASI est liée à une dégénérescence des motoneurones favorisée par un déficit en protéine SMN fonctionnelle. Cette carence en protéine SMN va progressivement causer une faiblesse et une fonte musculaire, qui va altérer la marche, la tenue en position assise, la maîtrise des mouvements.

Quelle est l'origine de la ASI ?

La ASI est due le plus souvent à la délétion du gène SMN1 qui va diminuer la production de protéine SMN : les motoneurones de la moelle épinière vont dégénérer et perdre leurs capacités de transmission de l'information.

Le gène SMN2, est similaire au gène SMN1 mais de combinaison différente, et engendre peu de protéines SMN fonctionnelle.

Le Traitement : SPINRAZA®

Le SPINRAZA® (NUSINERSEN) est un des traitements de fond possible actuel. La substance active est un oligonucléotide antisens, c'est-à-dire une portion synthétisée de matière génétique qui va induire une augmentation de la production de protéines spécifiques.

Modalités d'administration et effets indésirables du traitement :

(Le traitement est instauré par un médecin ayant une expertise dans la ASI)

- ↘ **Traitement de charge** : 4 injections à intervalles spécifiques : J0, J14, J28 et J63
- ↘ **Traitement d'entretien** : une injection tous les 4 mois à partir de la dernière injection à J63.

- ↘ **Durée du traitement** : le médecin qui a initié le traitement déterminera régulièrement s'il est nécessaire de poursuivre ou d'interrompre les injections.
- ↘ **Mode d'administration** : injection intrathécale réalisée par un médecin spécialisé : afin de mieux guider l'injection, il peut avoir recours aux techniques d'imagerie comme - le scanner et/ou l'échographie.
- ↘ **Effets indésirables possibles** : peuvent apparaître dans les 72 h suivant l'injection (voir p. 4).



Informations sur l'injection Intrathécale

L'injection consiste à introduire une très fine aiguille entre les **vertèbres lombaires**, situées dans la partie basse du dos, le plus souvent pour prélever du liquide céphalorachidien, puis injecter le traitement.

↘ Avant l'examen :

- Ce geste peut *être réalisé* sous anesthésie locale, sans préparation particulière.
- Il n'est pas nécessaire d'être à jeun.
- Vous pouvez également prendre vos médicaments, après accord médical.

↘ Pendant l'examen :

- Une légère décharge électrique, dans une jambe ou les deux jambes, *peut être ressentie* si l'aiguille frôle une racine nerveuse (zone non insensibilisée par l'anesthésie locale), sensation qui reste passagère et sans conséquence.
- A signaler au médecin qui modifiera l'orientation de l'aiguille si nécessaire.

↘ Après l'injection et une fois le produit injecté :

- **Un repos strict, allongé, est souhaité pendant 1 à 4 heures.**
- **En cas de maux de tête** : allongez-vous, si cette position vous soulage
- Buvez normalement et régulièrement dans les jours suivant la ponction.
- Enlevez le pansement 24 heures après l'injection.
- **Faites vérifier le point de ponction par votre entourage** : signaler la présence d'un écoulement, d'une zone « rouge », enflée et/ou douloureuse.

Effets indésirables possibles après l'injection

- ↘ **Douleurs lombaires** : de courtes durée, (dans 1/3 des cas parfois).
- ↘ **Maux de tête** : surviennent 24 à 48 heures après l'acte, sont temporaires et disparaissent après quelques jours (2 à 4 jours), augmentent en position debout et s'atténuent en position allongée.
- ↘ **Nausées et/ou vomissements**, vertiges, baisse de l'audition, acouphènes.
- ↘ **Troubles de la vue** : vision floue ou double, photophobie associées parfois avec les céphalées.
- ↘ **Au Point d'injection** : signaler tout écoulement de liquide céphalorachidien, ou inflammation de la zone ponctionnée.

Précautions avant l'injection

- ↘ **Je ne prends pas d'ASPIRINE ou d'ANTICOAGULANT une semaine avant de réaliser l'injection.**

Je préviens le service si je constate :

- ↙ **Un pic fébrile.**
- ↙ **Un syndrome viral ou infectieux.**
- ↙ **Une altération de l'état cutané.**
- ↙ **Une éruption cutanée.**
- ↙ **Une altération de la conscience.**

Devant tout symptôme anormal, consultez en urgence

Contact :

- **Secrétariat secteur Adultes :**

Tél. 05 61 77 94 81

Fax : 05 61 77 69 01

Mail : guilbaud.i@chu-toulouse.fr

- **Secrétariat secteur enfants Dr Cancès :**

Tél. 05 34 55 85.77

Fax : 05 34 55 87 10

Mail : herran.a@chu-toulouse.fr

- **Infirmière de programmation/secteur enfants :**

Tél. 05 34 55 86 28

Mail : neuro-he.ideprog@chu-toulouse.fr

- **Infirmière coordinatrice du centre adultes et enfants :**

Tél. 05 61 77 57 10

Mail : cruz.mc@chu-toulouse.fr

- **Hospitalisation de jour Adultes :**

Tél. 05 61 77 23 66

- **Hospitalisation de jour Enfants :**

Tél. 05 61 77 97 39

- **Hospitalisation traditionnelle B4 Adultes :**

Tél. 05 61 77 99 55

- **Samu : 15**

	Date	Commentaires patient	Commentaires médicaux paramédicaux
J0			
J15			
J30			
J60			
J60 + 4 mois			

	Date	Commentaires patient	Commentaires médicaux paramédicaux
+ 4 mois			
+ 4 mois			
+ 4 mois			
+ 4 mois			
+ 4 mois			

	Date	Commentaires patient	Commentaires médicaux paramédicaux
+ 4 mois			
+ 4 mois			
+ 4 mois			
+ 4 mois			
+ 4 mois			

	Date	Commentaires patient	Commentaires médicaux paramédicaux
+ 4 mois			
+ 4 mois			
+ 4 mois			
+ 4 mois			
+ 4 mois			

	Date	Commentaires patient	Commentaires médicaux paramédicaux
+ 4 mois			
+ 4 mois			
+ 4 mois			
+ 4 mois			
+ 4 mois			

	Date	Commentaires patient	Commentaires médicaux paramédicaux
+ 4 mois			
+ 4 mois			
+ 4 mois			
+ 4 mois			
+ 4 mois			

Composition de l'équipe médicale et paramédicale

- ↘ Dr Marie-Christine ARNE-BES, neurologue
- ↘ Dr Blandine ACKET, neurologue
- ↘ Dr Claude CANCES, neuropédiatre
- ↘ Dr Pascal CINTAS, neurologue
- ↘ Equipe paramédicale secteur Adultes et Enfants

Notes personnelles

Etiquette Patient

Nom du médecin traitant :

↘ Tél.

Personne à prévenir :

↘ Tél.

Lien de parenté :