



## Diagnostic génétique de l'amyotrophie spinale infantile au CHU Mustapha d'Alger

Dr L Triki; Dr S Hallal ; Pr L Yargui.  
 Laboratoire de Biochimie ; CHU MUSTAPHA PACHA  
 - Alger -

### Introduction

La SMA (Spinal Muscular Atrophy), est la deuxième cause de consultation des maladies neuromusculaires. Il s'agit d'une affection héréditaire de transmission autosomale récessive, due (dans 95 % des cas) à une délétion homozygote de l'exon 7 du gène SMN1 (bras long du ch5 q12.2-q13.3) codant la protéine de survie du motoneurone (SMN).

Cliniquement, cette maladie se caractérise par une faiblesse musculaire due à une paralysie plus ou moins importante, et par une atrophie des muscles de la racine des membres. L'analyse moléculaire du gène SMN1 par une PCR-Digestion permet de poser le diagnostic dans plus de 80% des cas.

### Objectif

Ce travail a pour objectif de rapporter les résultats de l'étude rétrospective portant sur les différentes catégories de malades atteints d'amyotrophie spinale infantile ayant bénéficiés d'un diagnostic par une analyse moléculaire au niveau du service de biochimie du CHU Mustapha d'Alger sur une période de 3 mois allant du mois de septembre-décembre 2021.

### Matériels et méthodes

#### A. matériels

##### ➤ Matériels

Notre démarche diagnostique passe d'abord par:

1. Un prélèvement sanguin sur tube:

- **EDTA** : pour l'analyse biomoléculaire (diagnostic);
- **Hépariné**: pour le dosage des CK et LDH.

2. Extraction de l'ADN à l'aide d'un extracteur automatique **MAXWELL® RSC**

3. Amplification enzymatique par une PCR sur **BIO-RAD T100 Thermal Cycler**;

4. Vérification systématique des produits de la PCR à l'aide d'une électrophorèse sur **gel d'agarose**.

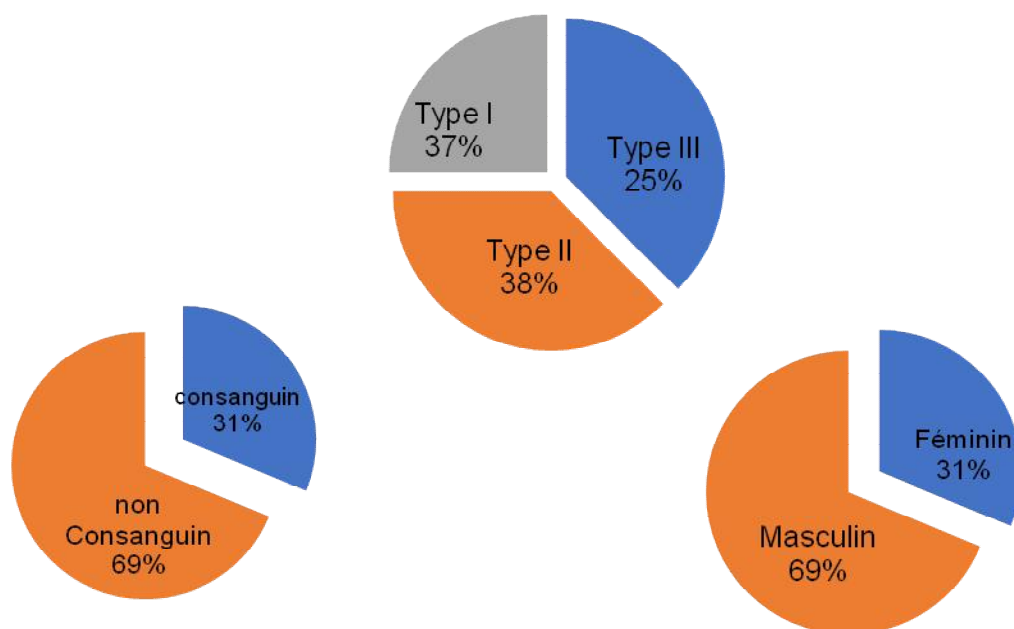
##### ➤ Malades

- ✓ 45 demandes d'analyse biomoléculaire à la recherche d'une mutation sur le gène SMN1 ont été reçu au cours de cette période d'étude;
- ✓ L'âge moyen de nos patients au moment du diagnostic était de 2,90 ans;
- ✓ 5 cas de sexe masculin et 11 cas de sexe féminin;
- ✓ 5 de nos patients sont issus d'un mariage consanguin;
- ✓ Les principaux motifs de consultation étaient: l'hypotonie axiale, la détresse respiratoire (5 malades) et le retard de la marche;
- ✓ 6 cas ont présenté une amyotrophie spinale type I, 6 cas avaient le type II et 4 autres type III.

### B .méthode (biologie moléculaire)

Analyse moléculaire du gène SMN1 suivant le principe de l'**ACRS** ; Amplification par Création Artificiel du site de restriction de l'enzyme Dral, qui a été réalisée chez tous les patients révélant **une délétion homozygote de l'exon 7 du gène SMN1**, permettant de poser le diagnostic de certitude de l'amyotrophie spinale infantile.

### Résultats



### Discussion

La technique de digestion enzymatique permet de poser le diagnostic de certitude dans plus de 80% des cas, elle permet la mise en évidence de la délétion homozygote de l'exon 7 du gène SMN1.

Les formes cliniques les plus sévères Werding Hoffman, et le type II ont été majoritairement diagnostiquées.

Seule un traitement symptomatique (rééducation fonctionnelle) est instaurée une fois le diagnostic prononcé. L'évolution était marquée par l'aggravation de la symptomatologie initiale chez 2 cas, nous avons été informé du décès de 3

### Conclusion

La SMA est la première maladie bénéficiant d'une thérapie génétique approuvée depuis 2018 en Europe. Son diagnostic de certitude est possible dans notre laboratoire. Y penser pour mieux agir !

### Bibliographie

Baioni MT, Ambiel CR. Spinal muscular atrophy: diagnosis, treatment and future prospects. J Pediatr (Rio J) 2010;4:261-70