

Amyotrophie spinale en pédiatrie (maladie rare) Le CHU de Clermont-Ferrand propose une nouvelle prise en charge permettant de sauver la vie de l'enfant quand chaque jour compte

Le CHU de Clermont-Ferrand accompagne les enfants atteints d'amyotrophie spinale, une maladie rare qui touche 2 à 3 nouveaux patients par an en Auvergne. Le service de pédiatrie du CHU propose depuis fin 2022 un nouvel arsenal thérapeutique différent du traitement d'injections tout au long de la vie proposé depuis 2017. Un premier enfant a pu en bénéficier en janvier 2023.

La maladie amyotrophie spinale infantile se déclare à différents âges du nourrisson au jeune adulte. Le plus souvent, celle-ci se déclare à quelques mois de vie. **Environ 1 à 2 nourrissons par an sont diagnostiqués en Auvergne.** À cette étape de vie, **l'enfant n'a aucune chance de survie sans un diagnostic et une prise en charge rapide.**

Une nouvelle prise en charge existe au CHU depuis 2022

Depuis fin 2022, l'ARS Auvergne-Rhône-Alpes a autorisé le CHU de Clermont-Ferrand à proposer un nouveau traitement, la **thérapie génique par injection unique**, grâce à un circuit du médicament déjà organisé avec la thérapie des Car-T cells. **Seuls Clermont-Ferrand et les Hospices Civils de Lyon peuvent administrer cette solution thérapeutique en Auvergne-Rhône-Alpes.**

Après concertation nationale si l'état d'avancement de la maladie n'est pas trop important, l'injection est administrée à l'enfant en réanimation pédiatrique puis il est ensuite suivi de façon rapprochée.

Cette thérapie permet de sauver la vie de l'enfant – avec les risques encourus (réaction auto-immune) énoncés à la famille –, **sans pour autant empêcher le développement des symptômes « classiques »** (faiblesse musculaire, de gravité variable, qui retentit sur les capacités motrices et la fonction respiratoire) que l'on retrouve chez la personne débutant cette maladie à l'adolescence ou à l'âge adulte. **D'un coût de 2 millions d'euros, elle est entièrement remboursée par l'Assurance maladie.**

1^{er} enfant pris en charge au CHU en février 2023

Le nourrisson a été détecté grâce à son pédiatre, qui l'a rapidement adressé à la pédiatrie du CHU. Il est pris suffisamment à temps pour envisager l'opportunité d'un traitement. Entre la consultation initiale d'annonce du diagnostic par le Pr Catherine Sarret, neuro-pédiatre du CHU, et le traitement en février 2023, il s'écoulera 10 jours afin de confirmer la génétique, valider la prise en charge par une réunion de coordination pluridisciplinaire nationale et de commander le médicament.

Le garçon a été suivi de façon rapprochée. Il évolue de manière très positive et n'a aucune complication liée au traitement.

CONTACT PRESSE

Tatiana BLANC, chargée de communication
04 73 75 10 87 ou 06 33 21 02 09

Toute demande presse ou interview de professionnels du CHU doit être adressée **uniquement** au service communication via l'adresse suivante :
communication@chu-clermontferrand.fr