

Amyotrophies spinales

Que sont les amyotrophies spinales ?

maladies neuromusculaires héréditaires à transmission autosomique récessive
dégénérescence cellules nerveuses (motoneurones) de la moelle épinière
affaiblissent, s'atrophient et se rétractent.

classification

- amyotrophie spinale de type I ou forme aiguë de la maladie de Werdnig-Hoffmann, apparaissant avant l'âge de 6 mois ;
- amyotrophie spinale de type II ou forme intermédiaire de la maladie de Werdnig-Hoffmann, survenant entre 6 et 18 mois ;
- amyotrophie spinale de type III ou maladie de Kugelberg-Welander, survenant après l'âge d'acquisition de la marche (18 mois-2 ans) ;
- amyotrophie spinale de type IV, se manifestant à l'âge adulte.

Comment se manifestent-elles ?

une faiblesse (paralysie) et une fonte (atrophie) précoces des muscles du bassin, des épaules, du tronc et des membres (bras et jambes). Les mouvements difficiles voire impossibles.
possibilité assistance ventilatoire à un jeune âge.