



Centre Hospitalier Universitaire de Liège  
Domaine Universitaire du Sart Tilman - B.35  
4000 LIEGE  
[www.chuliege.be](http://www.chuliege.be)

 Suivez l'actualité du CHU  
Facebook/CHUdeLiege !

## *Syndrome de Werdnig-Hoffmann ou amyotrophie spinale proximale type 1*



Service de génétique humaine

## **Maladie**

Le syndrome de Werdnig-Hoffmann est une maladie neuromusculaire caractérisée par une faiblesse progressive et une fonte (atrophie) des muscles. Elle touche tous les muscles, mais préférentiellement les muscles des membres inférieurs et les muscles respiratoires. C'est une maladie sévère, qui débute chez le nourrisson généralement avant l'âge de 6 mois. Elle est due à la dégénérescence des cellules nerveuses (les motoneurones) qui stimulent et commandent les muscles. Elle n'affecte en aucun cas les fonctions intellectuelles.

## **Prévalence**

Un enfant sur 80.000 en est atteint, la maladie est un peu plus fréquente chez les garçons que chez les filles.

## **Aspects génétiques**

Le syndrome de Werdnig-Hoffmann est une affection autosomique récessive, ce qui signifie que le sujet atteint a hérité de deux copies défectueuses du gène SMN1, responsable du syndrome, soit une copie de chacun de ses parents. Les parents ne possèdent qu'une copie défectueuse du gène (l'autre copie étant normale) et ils sont considérés comme « porteurs » (sains). Pour plus d'information, consultez la brochure « Hérité autosomique récessive »

## **Symptômes**

- Muscles faibles, d'abord au niveau des épaules et des hanches, et s'étendant aux mains et aux pieds : l'enfant bouge peu, ne sait pas s'asseoir seul, ne sait pas marcher.
- Faible cri.
- Troubles de succion et de déglutition, entraînant des difficultés d'alimentation.
- Insuffisance respiratoire fréquente, entraînant des infections à répétition.
- Contractions au niveau des genoux, plus rarement au niveau des coudes.
- Scoliose.

## **Diagnostic**

L'examen clinique fait suspecter le diagnostic qui peut être confirmé par une recherche de la mutation.

Il est possible de dépister les apparentés à risque par une simple prise de sang.

On peut détecter la présence de la maladie chez un enfant avant sa naissance par amniocentèse ou par ponction de trophoblastes. Si le fœtus est atteint, les parents sont libres de poursuivre ou d'interrompre la grossesse, en concertation avec leur gynécologue.

Un diagnostic préimplantatoire est également possible. Pour plus d'information, consultez la brochure « Diagnostic préimplantatoire ».

## **Traitement**

A l'heure actuelle, il n'existe pas de traitement curatif, même si de nombreuses recherches scientifiques sont effectuées de par le monde entier. La prise en charge de ces enfants est multidisciplinaire. Le traitement comporte de la kinésithérapie respiratoire et psychomotrice, une prévention de la malnutrition. Des traitements médicamenteux et un support matériel peuvent être utiles.

## **Evolution**

Après un diagnostic précoce, la qualité de vie est améliorée grâce à des soins appropriés et à un suivi étroit. Toutefois, le pronostic vital est, en général, réservé.

## **Contacts utiles**

CHU de Liège, site du Sart Tilman  
Service de Génétique humaine  
Domaine universitaire du Sart Tilman, B35  
4000 Liège  
Secrétariat : 04 366 71 24  
Prise de rendez-vous : 04 242 52 52  
[http://www.chu.ulg.ac.be/jcms/c\\_11417/genetique](http://www.chu.ulg.ac.be/jcms/c_11417/genetique)

## **Association**

Association Belge contre les Maladies neuromusculaires A.B.M.M.  
Adresse: rue Achille Chavée, 52/02 - 7100 LA LOUVIERE  
Tél. : 064/ 45.05.24  
GSM : 0495/ 43.98.00  
Site internet: [www.abmm.be](http://www.abmm.be)  
E-mail général : [info@abmm.be](mailto:info@abmm.be)  
Personne de contact : Mme Arabelle WILLEMS - GSM : 0494/ 402 190  
(laissez un message avec votre numéro) ou envoyez un mail à [arabelle.willems@skynet.be](mailto:arabelle.willems@skynet.be)