

Check-list SMA

Questions sur les signes clinique et les symptômes

- ☐ Qu'est ce que l'Amyotrophie Spinale (SMA)?
- ☐ Quelle est la cause de la maladie?
- ☐ Qu'est-ce qui cause la faiblesse musculaire dans la SMA?
- ☐ Quels sont les symptômes de la maladie?
- ☐ Quelles sont les complications de la maladie?
- ☐ Quelle est la fréquence de cette maladie?
- ☐ Quelles sont les différentes formes/les différents types de la maladie?
- ☐ Quelle est l'espérance de vie pour les personnes qui ont l'Amyotrophie Spinale (préciser selon le type de SMA 1,2,3)?
- ☐ Est-ce que je vais mourir de cette maladie?
- ☐ Pourquoi est-ce que certaines personnes sont plus sévèrement affectées que d'autres par la maladie?
- ☐ De quel type de soins un patient atteint de SMA a-t-il besoin ?
- ☐ En dehors de ma faiblesse musculaire, est-ce que je vais pouvoir vivre normalement?
- ☐ Quels sont les muscles concernés?
- ☐ Est-ce que d'autres organes sont affectés par la maladie (en dehors des muscles)?
- ☐ La maladie affecte-t-elle également mon intelligence?
- ☐ Quelle va être l'évolution de la maladie?
- ☐ Est-ce que je finirai dans un fauteuil roulant ?
- ☐ Que puis-je faire qui pourrait aider favorablement la progression de la maladie?
- ☐ Y a-t-il un traitement pour cette maladie? Existe-t-il des médicaments pour traiter la SMA?
(voir section sur traitement ci-dessous)
- ☐ Une grossesse est-elle possible avec la maladie?
- ☐ Pourrai-je travailler?
- ☐ Comment/pourquoi ai-je hérité de cette maladie?

- ☐ Pourquoi notre enfant a-t-il hérité de la maladie ? Pourquoi n'avons-nous pas développé le SMA nous-mêmes?
- ☐ Pourquoi est ce que mon/mes frère(s)/soeur(s) ont/n'ont pas la maladie?

Questions sur la génétique

- ☐ Que sont les chromosomes et l'ADN?
- ☐ Que sont les gènes?
- ☐ Qu'est ce qu'une mutation? Qu'est-ce qu'une suppression?
- ☐ Comment les protéines se forment-elles? Qu'est-ce que l'épissage?
- ☐ Qu'est ce que la biosynthèse des protéines?
- ☐ Quelle est la fonction des protéines?
- ☐ Que sont les copies de gènes?
- ☐ Pourquoi dit-on que la SMA est une maladie autosomique récessive? Qu'est-ce que cela signifie?

Questions sur le diagnostic

- ☐ Comment est diagnostiquée l'Amyotrophie Spinale?
- ☐ Pourquoi est-ce que je n'ai pas été diagnostiqué plus vite/plus tôt?
- ☐ Pourquoi y a-t-il 2 gènes SMN: SMN1 et SMN2
- ☐ Quelle est l'influence sur la SMA du nombre de copies du gène SMN2?
- ☐ Est-il possible de faire un diagnostic prénatal ou périnatal de la SMA?

Questions sur le traitement

- ☐ Existe-t-il des traitements de la SMA?
- ☐ Quelles sont les différentes options de traitement de la SMA?
- ☐ Puis-je choisir / est-ce que mes parents peuvent/pourront choisir le traitement en fonction de mes préférences?

- ☐ Si le traitement choisi ne fonctionne pas, pourrai-je en prendre un autre ?
- ☐ Qui paie le traitement ?
- ☐ En dehors de mon neurologue, dois-je voir d'autres spécialistes pour me faire contrôler régulièrement?
- ☐ De quelles moyens auxiliaires aurai-je besoin (standoir, fauteuil roulant, voiture spéciale, etc.)?
- ☐ Que puis-je faire qui pourrait aider favorablement la progression de la maladie?
- ☐ Dois-je faire de l'exercice pour renforcer mes muscles ou plutôt pas?
- ☐ Quel genre d'exercices est-ce que je dois faire?
- ☐ Quels sont les centres spécialisés dans la SMA en Suisse?

Questions sur la nutrition

- ☐ Je me trouve très maigre/trop gros, que puis je faire pour prendre/perdre du poids de façon équilibrée?
- ☐ Je n'ai pas la force suffisante pour manger autant que je devrais, est ce que je pourrais prendre des suppléments?
- ☐ Quelle alimentation me recommandez-vous?
- ☐ La SMA affecte-t-elle mon métabolisme ?
- ☐ Mes besoins caloriques sont-ils différents en raison de la SMA?
- ☐ Que dois-je rechercher dans les aliments?
- ☐ Pouvez-vous me recommander ou m'orienter vers une personne qui peut m'aider à optimiser mon alimentation?
- ☐ Que puis-je faire pour régler mes problèmes de déglutition ? Y a-t-il des trucs ou des exercices qui peuvent aider?
- ☐ Est-ce que je peux être végétarien ou végétalien avec la SMA?
- ☐ Qu'est-ce que la gastrostomie endoscopique percutanée (GEP) et quand est-elle effectuée?
- ☐ Mon enfant devra-t-il s'alimenter par sonde nasogastrique ou GEP?
- ☐ Mon enfant devra-t-il s'alimenter par sonde nasogastrique ou PEG?

Questions sur l'orthopédie

- ☐ Dois-je me faire opérer de ma scoliose?
- ☐ Existe-t-il un moyen de prévenir la scoliose ?
- ☐ Que fait-on/que va-t'on me faire exactement pendant l'opération?
- ☐ Y a-t-il plusieurs types d'opérations? Quels sont les avantages et les inconvénients de chacun?
- ☐ Si je me fais opérer est-ce que je pourrai encore bouger?
- ☐ Quels sont les avantages et inconvénients de se faire opérer ou pas?
- ☐ Y a-t-il d'autres solutions plutôt qu'une opération?
- ☐ Est-ce qu'il est possible de se faire opérer des contractures? Comment se passe une telle opération? Quels sont les avantages et inconvénients de se faire opérer ou pas?
- ☐ Est-il possible d'éviter / de contrecarrer les rétractions ligamentaires?
- ☐ Aurai-je des problèmes de hanche (par exemple luxation)?

Questions sur la respiration

- ☐ Est ce que je dois faire des exercices pour entraîner ma capacité respiratoire?
- ☐ Que dois-je faire si je pense avoir une infection respiratoire?
- ☐ Qu'est ce qui pourrait m'aider à avoir moins d'infections respiratoires?
- ☐ Quels sont les tests à faire pour surveiller ma capacité respiratoire ? À quelle fréquence faut-il les faire?
- ☐ Dois-je utiliser régulièrement ou même quotidiennement des machines particulières?

Questions sur quotidien et qualité de vie

- ☐ Aurai-je du mal à écrire, à aller à l'école ? Aurai-je besoin de quelqu'un pour m'aider à l'école?
- ☐ Serai-je en mesure de trouver un partenaire et d'avoir une relation?
- ☐ Une grossesse/une paternité est-elle possible avec la maladie?
- ☐ Est-ce que je pourrai faire un apprentissage ou une étude?

- ☐ Pourrai-je travailler?
- ☐ J'ai de nombreuses douleurs. Qu'est ce qui pourrait m'aider/soulager ces douleurs?
- ☐ Je salive beaucoup. Existe-t-il quelque chose qui pourrait m'aider à moins saliver?
- ☐ Où puis-je obtenir de l'aide et des conseils?
- ☐ Comment pourrais-je être mis en contact avec d'autres personnes atteintes de la maladie/d'autres parents?
- ☐ À qui puis-je m'adresser si j'ai des questions sur mon assurance?

Questions sur les auxiliaires

- ☐ Ai-je droit à un fauteuil roulant (électrique)?
- ☐ Ai-je droit à un soutien financier pour adapter mon domicile?
- ☐ Est ce que je pourrais avoir droit à quelqu'un pour m'aider à la maison dans les tâches quotidiennes?
- ☐ Qui pourrait m'aider à mieux connaître mes droits?