

Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



Ce que vous devez savoir sur l'amyotrophie spinale



.....o Quelle est l'origine de la maladie ?

L'amyotrophie spinale (SMA) est une maladie génétique rare, à transmission autosomique récessive. Elle entraîne un **déficit de production de la protéine de survie du motoneurone (SMN)**, conduisant à la dégénérescence des neurones moteurs, cellules nerveuses qui contrôlent les divers muscles de l'organisme.

.....o Comment la maladie est-elle détectée ?

L'enfant atteint de SMA ne présente aucun signe clinique visible à la naissance.

La maladie est détectée en déposant quelques gouttes de sang du nouveau-né sur un carton buvard (test de Guthrie) entre 2 et 3 jours après la naissance.

Le dépistage est réalisé au moyen d'une **analyse génétique ciblée** ne visant que l'identification du gène lié à la SMA.



.....o Quelle est la fréquence à la naissance ?

En Europe, cette maladie touche en moyenne 1 nouveau-né sur 10 000 naissances. Les données d'une étude pilote française (DEPISMA) ont rapporté en 2024 environ **1 nouveau-né atteint de SMA sur 12 000 naissances**.

Quelles sont les conséquences ? o.....

En l'absence de traitement, la SMA se caractérise par l'apparition d'une **faiblesse musculaire progressive** pouvant affecter la capacité à marcher, à se tenir assis, à se nourrir et à respirer. Les premiers signes apparaissent généralement dans les premiers mois de vie. Il s'agit d'une maladie grave qui peut conduire au décès de l'enfant si elle n'est pas rapidement détectée et prise en charge de manière optimale.

Il existe principalement 4 types de SMA, classés en fonction de l'âge d'apparition et des conséquences de la maladie :

- **Type I (SMA infantile)** : apparition avant 6 mois, faiblesse musculaire sévère, difficultés respiratoires et de déglutition, décès avant l'âge de 2 ans sans traitement.
- **Type II (SMA intermédiaire)** : apparition entre 6 et 18 mois, faiblesse musculaire modérée à sévère, incapacité de marcher, mais les enfants peuvent s'asseoir, ne peut plus être fonctionnelle.
- **Type III (SMA juvénile)** : apparition après 18 mois, faiblesse musculaire légère à modérée, possibilité de marcher mais avec des difficultés.
- **Type IV (SMA de l'adulte)** : apparition à l'âge adulte, faiblesse musculaire légère, progression lente, marche autonome.



Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



Ce que vous devez savoir sur **l'amyotrophie spinale**

.....o Comment traiter un enfant atteint de d'amyotrophie spinale ?

Plusieurs traitements médicamenteux sont disponibles. Ils peuvent **ralentir, voire empêcher, l'apparition des symptômes** lorsqu'ils sont administrés précocement. Leur objectif est d'augmenter la production de la protéine SMN pour éviter les troubles neuromusculaires (notamment moteurs, respiratoires et nutritionnels) associés à la SMA.

Toutes les formes de SMA ne nécessitent pas un traitement dans le premier mois de vie. Dans les formes jugées sévères, le traitement médicamenteux doit être administré le plus tôt possible. En revanche, pour les formes jugées moins sévères de la SMA, le traitement doit être initié au moment de l'apparition des premiers symptômes. Une **surveillance clinique étroite** est donc essentielle dès la naissance chez ces enfants.

Si besoin, peuvent également être prescrits des soins de support, tels que la kinésithérapie pour maintenir la mobilité et prévenir les contractures, l'orthophonie pour les troubles de la déglutition et de la parole ou des soins respiratoires et nutritionnels.

