

## Amyotrophie spinale proximale

### Brève AFM

<https://www.afm-telethon.fr/actualites/sma-depistage-neonatal-formes-avec-quatre-copies-smn2-140350>

### SMA : dépistage néonatal des formes avec quatre copies de SMN2

#### ***L'expérience de cliniciens allemands du dépistage néonatal dans la SMA pose la question du traitement des nouveau-nés présentant 4 copies de SMN2***

Dans l'[amyotrophie spinale proximale liée à SMN1](#) (SMA), les résultats d'essais cliniques menés avec des thérapies innovantes (nusinersen (Spinraza), onasemnogène abeparvovec-xioi (Zolgensma), risdiplam...) ont mis en évidence l'importance de démarrer ces traitements le plus tôt possible, posant la question d'un dépistage néonatal à grande échelle de la SMA.

Dans un article publié en février 2020, des cliniciens allemands ont mené un programme de dépistage néonatal de la SMA chez 279 000 nouveau-nés pendant en 22 mois. Ils ont identifié 38 enfants atteints de SMA (avec une délétion homozygote du gène *SMN1*) parmi lesquels 15 (soit 40%) présentaient quatre copies du gène *SMN2*. En accord avec les recommandations existantes, aucun d'entre eux n'a été traité d'emblée. Cependant, l'un d'entre eux est devenu symptomatique dès l'âge de 8 mois. Les auteurs plaident pour une révision des recommandations afin d'éviter une perte de chances à certains de ces enfants porteurs de 4 copies de *SMN2*.

#### Source

[Infants Diagnosed with Spinal Muscular Atrophy and 4 SMN2 Copies through Newborn Screening - Opportunity or Burden?](#)

Müller-Felber W, Vill K, Schwartz O, Gläser D, Nennstiel U, Wirth B, Burggraf S, Röschinger W, Becker M, Durner J, Eggermann K, Müller C, Hannibal I, Olgemöller B, Schara U, Blaschek A, Kölbl H. *J Neuromuscul Dis.* 2020 Feb 29.

---

### Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2020/05/06/faut-il-depister-et-traiter-les-formes-de-sma-avec-quatre-copies-du-gene-smn2/>

### Faut-il dépister et traiter les formes d'amyotrophie spinale avec quatre copies du gène SMN2 ?

L'amyotrophie spinale infantile (ou SMA pour *spinal muscular atrophy*) est la deuxième maladie neuromusculaire la plus fréquente chez l'enfant. On en distingue trois types (de I à III) selon l'âge de début des symptômes et les capacités fonctionnelles maximales atteintes. Depuis peu, des thérapies innovantes à visée curative ont vu le jour, qu'il s'agisse du nusinersen (Spinraza), de l'onasemnogène abeparvovec-xioi (Zolgensma) ou du risdiplam... Comme le prouvent de nombreuses études, ces traitements sont d'autant plus efficaces qu'ils sont mis en œuvre très précocement, posant *de facto* la question d'un dépistage néonatal à grande échelle de la SMA. De tels programmes de dépistage se sont mis en place dans quelques pays dont les États-Unis, l'Allemagne, Taïwan et la Belgique, et des guides de bonnes pratiques ont vu le jour pour aider les cliniciens dans leurs choix thérapeutiques.

Dans un article publié en février 2020, des cliniciens en charge du dépistage néonatal de la SMA en Allemagne font état de leur expérience chez 279 000 nouveau-nés testés en 22 mois, en mettant l'accent sur les cas positifs dont le génotype comprenait, outre la délétion homozygote du gène *SMN1*, quatre copies du gène paralogue *SMN2*. Ce cas de figure s'est avéré fréquent avec 15 enfants concernés sur les 38 dépistés au total. En accord avec les recommandations existantes, aucun de ces nouveau-nés dépistés avec quatre copies n'a été traité d'emblée. Pourtant, l'un d'entre eux est devenu symptomatique dès l'âge de 8 mois. Les auteurs insistent sur les difficultés de suivi de ces cas complexes et de l'accompagnement nécessaire des familles. Ils plaident également pour une révision des recommandations afin d'éviter une perte de chances à certains de ces enfants.

#### Source

[Infants Diagnosed with Spinal Muscular Atrophy and 4 SMN2 Copies through Newborn Screening - Opportunity or Burden?](#)

Müller-Felber W, Vill K, Schwartz O, Gläser D, Nennstiel U, Wirth B, Burggraf S, Röschinger W, Becker M, Durner J, Eggermann K, Müller C, Hannibal I, Olgemöller B, Schara U, Blaschek A, Kölbl H.  
*J Neuromuscul Dis.* 2020 Feb 29.