Amyotrophie spinale proximale

Pas de brève AFM

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2020/06/08/amyotrophie-spinale-infantile-le-programme-de-detection-des-heterozygotes-mis-en-place-en-israel-savere-encourageant/>

Amyotrophie spinale infantile : le programme de détection des hétérozygotes mis en place en Israël s'avère encourageant

L'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1* (ou SMA pour *spinal muscular atrophy*) est la deuxième maladie neuromusculaire la plus fréquente chez l'enfant. On en distingue quatre types (de I à IV) selon l'âge de début des symptômes et les capacités fonctionnelles maximales atteintes par le patient. Des traitements innovants, à base d'oligonucléotides antisens ou de thérapie génique, sont désormais à la disposition des cliniciens et des familles. Ils s'avèrent efficaces à condition d'être administrés précocement d'où un intérêt grandissant pour des programmes de dépistage de la SMA chez les nouveau-nés. En complément ou comme alternative, la détection des hétérozygotes, dans la population générale ou ciblée sur certains groupes, peut s'avérer pertinente dans les pays à forte endogamie et fécondité élevée.

Dans un article publié en avril 2020, des généticiens israéliens rapportent le résultat d'un tel dépistage en Israël. Sur une population de 9 millions d'individus composée à 80% de Juifs et à 20% d'Arabes, 247 000 personnes asymptomatiques ont été testées gratuitement pour la SMA sur une période de trois ans (2015-2017). Avec 4 650 personnes détectées positives, la prévalence des hétérozygotes s'établit à 1 cas pour 53, un chiffre en ligne avec les données de la littérature. Les auteurs observent que sur la même période, le nombre de nouveaux cas de SMA a baissé de moitié, beaucoup de couples d'hétérozygotes optant pour le diagnostic préimplantatoire.

Source

[Impact of a national genetic carrier-screening program for reproductive purposes.](#)

Singer A, Sagi-Dain L.

Acta Obstet Gynecol Scand. 2020 Avril.