

Amyotrophie spinale

Brève AFM

<https://www.afm-telethon.fr/actualites/sma-point-sur-depistage-neonatal-dans-monde-140840>

SMA : un point sur le dépistage néonatal dans le monde

Combien de pays réalisent à ce jour un programme de dépistage néonatal de la SMA ? Quelle proportion de nouveau-nés est concernée ? De premiers résultats ont été publiés.

Un groupe international de travail (le *SMA NBS World Study Group*) a mené l'enquête dans 152 pays pour connaître la situation actuelle du dépistage néonatal dans la SMA dans le monde.

Neuf pays dépistent la SMA à la naissance

Les experts de 82 pays ont répondu à cette enquête, permettant ainsi d'identifier un programme de dépistage néonatal de la SMA à **Taïwan**, aux **États-Unis**, au **Canada**, au **Japon**, en **Allemagne**, **Belgique**, **Australie**, **Italie** et **Russie**.

Taïwan est toutefois le seul pays où tous les nouveau-nés sont dépistés pour la SMA. Dans les autres pays, les programmes de dépistage ne concernent pour le moment que certaines régions. Ils pourraient cependant devenir nationaux prochainement en Allemagne et en Belgique.

Moins de 2% des nouveau-nés dans le monde sont concernés par le dépistage

Les programmes en vigueur ont fait le diagnostic de SMA chez 288 nouveau-nés sur les 3 674 277 testés. Deux pourcent des nouveau-nés ont bénéficié d'un dépistage néonatal de la SMA dans le monde. Dans les quatre prochaines années, cette proportion pourrait toutefois atteindre 24% pour les pays ayant accès aux traitements de fond et 8,5% pour les autres pays.

Source

[*Newborn screening programs for spinal muscular atrophy worldwide: Where we stand and where to go* T Dangouloff, E Vrščaj, L Servais, D Osredkar, SMA NBS World Study Group Neuromuscul Disord. 2021 \(Avr\). S0960-8966\(21\)00071-7.](#)

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2021/05/31/sma-resultats-dune-enquete-de-grande-ampleur-sur-le-depistage-neonatal-dans-le-monde/>

SMA : résultats d'une enquête de grande ampleur sur le dépistage néonatal dans le monde

La question d'un dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale liée à *SMN1* (SMA) se pose de plus en plus depuis la mise sur le marché de trois traitements de fond, le Spinraza®, le Zolgensma® et l'Evrysdi®, dont l'efficacité est optimale s'ils sont initiés le plus tôt possible, en pré-symptomatique. Mais où en est aujourd'hui le dépistage néonatal de la SMA dans le monde ?

Les résultats d'une vaste enquête réalisée auprès d'experts de 152 pays ont été publiés en avril 2021. Quatre-vingt-sept d'entre eux, issus de 82 pays (soit 54% des pays de cette étude), ont répondu à un questionnaire qui a permis d'identifier neuf pays ayant mis en place un programme de dépistage néonatal dans la SMA :

- Taïwan,
- Allemagne,
- Australie,
- Belgique,
- Canada,
- États-Unis,
- Italie,
- Japon,
- Russie.

Hormis pour Taïwan où le dépistage systématique est national, il s'agit de programmes de dépistage déployés seulement sur certaines régions pour le moment. Ils pourraient cependant s'étendre prochainement à tout le pays en Allemagne et en Belgique.

Environ 2% des nouveau-nés dans le monde sont ainsi dépistés pour la SMA. Parmi les 3 674 277 enfants testés, 288 étaient atteints de SMA, correspondant à une incidence de 1/12 757. L'un des freins au déploiement d'un tel programme est le manque de données coût/efficacité.

Source

[Newborn screening programs for spinal muscular atrophy worldwide: Where we stand and where to go](#)
T Dangouloff, E Vrščaj, L Servais, D Osredkar, SMA NBS World Study Group
Neuromuscul Disord. 2021 (Avr). S0960-8966(21)00071-7.