

Amyotrophie spinale proximale liée à SMN1

Actualité AFM

[SMA : l'expérience du dépistage néonatal à New-York | AFM Téléthon \(afm-telethon.fr\)](#)

SMA : l'expérience du dépistage néonatal à New-York

Ce programme de dépistage néonatal de la SMA a permis d'identifier en trois ans, sur 650 000 nouveau-nés testés, 34 enfants atteints de SMA. La grande majorité a pu recevoir un traitement.

Petit à petit, un nombre croissant de pays met en place un programme pour dépister à la naissance ([dépistage néonatal](#)) l'[amyotrophie spinale proximale liée à SMN1](#) (SMA). Cette maladie, qui peut être très grave, dispose à présent de trois médicaments (Spinraza®, Zolgensma® et Évrystdi®) qui ont largement démontré leur efficacité, notamment sur le développement moteur. Celle-ci est d'autant plus grande que le traitement est débuté tôt, si possible avant même l'apparition des symptômes (en présymptomatique), argument de poids en faveur du dépistage néonatal de la SMA. Il a été ajouté en 2018 aux États-Unis au panel de dépistages recommandés (RUSP pour *recommended uniform screening panel*). En avril 2022 ce sont 44 États des États-Unis qui le réalisent, couvrant ainsi 95% des naissances américaines.

Le dépistage néonatal sur 3 ans à New-York

L'État de New-York avait d'abord mené un programme pilote entre janvier 2016 et septembre 2018 donnant lieu à l'identification d'un nouveau-né atteint de SMA qui a pu rapidement recevoir du Spinraza®. En octobre 2018, l'État a alors ajouté la SMA dans son panel de dépistage néonatal.

Ceci a permis de diagnostiquer [au cours de la première année 8 nouveau-nés sur 225 093 testés](#) et avec deux années supplémentaires **34 nouveau-nés sur 650 000 testés** (soit environ une fréquence de 1 sur 19 000). La fréquence obtenue au cours des trois premières années est plus faible que prévue ; cela pourra être expliquée, selon les auteurs, par l'augmentation du nombre de conseil prénatal et une prise de décision en connaissance de cause.

Une marche autonome avec 3 copies de SMN2

Trente-deux des nouveaux nés identifiés (94%) ont pu recevoir un des trois traitements, en grande majorité le produit de thérapie génique Zolgensma® (seul ou associé à un des deux autres traitements). Les 11 nourrissons possédant 3 copies du gène *SMN2* ont été traités avant l'apparition des symptômes et sont restés asymptomatiques pendant cette étude. **Tous ceux âgés de plus d'un an à la fin de l'étude sont capables de marcher de façon autonome** (les autres n'ayant pas encore atteint l'âge d'acquérir la marche).

Le saviez-vous ?

Dans la SMA, le gène *SMN1*, qui permet la production de protéine SMN, est défectueux. Il existe à côté de lui, le gène *SMN2*, quasi identique mais qui entraîne la production de protéine SMN majoritairement non fonctionnelle.

Le nombre de copies du gène *SMN2* peut aller de 1 à 6 chez les personnes atteintes de SMA. En général, plus le nombre de copies du gène *SMN2* est important, moins la maladie est grave.

Une plus grande variabilité avec 2 copies de SMN2

En ce qui concerne les nourrissons avec 2 copies de *SMN2*, les résultats sont plus variables. Certains présentent précocement des symptômes de la maladie (dès les premières semaines de vie), soulignant l'importance d'initier un traitement rapidement.

Avec cette étude, les auteurs confirment la faisabilité du dépistage néonatal dans la SMA et que la mise en route rapide d'un traitement, grâce à l'identification précoce de la maladie, conduit à de meilleurs résultats. Ils suggèrent d'ajouter le nombre de copies *SMN2* aux résultats du dépistage afin d'identifier les nourrissons les plus à risque d'un déclin précoce et pouvoir leur donner un traitement.

Source

[Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy in New York State: Clinical Outcomes From the First 3 Years](#)

Lee BH, Deng S, Chiriboga CA et al.
Neurology. 2022 (Juil).



Actualité AIM

Trois ans de dépistage néonatal de la SMA à New-York

Une étude du dépistage néonatal à New-York a été réalisée entre octobre 2018, année où l'État a ajouté la SMA à son panel de maladies dépistées de façon systématique à la naissance, et septembre 2021. Au cours de ces trois ans :

- 34 nouveau-nés ont été diagnostiqués sur 650 000 testés (soit environ une fréquence de 1 sur 19 000) dans 9 centres de l'État de New-York, parmi lesquels un nouveau-né avec 1 copie de *SMN2*, 18 avec 2 copies de *SMN2*, 11 avec 3 copies de *SMN2* et 4 avec plus de 4 copies de *SMN2*.

- le dépistage de tous les nourrissons a été confirmé par un test génétique, il n'y a donc eu aucun faux-positifs,

Parmi les trente-deux (94%) qui ont reçu un traitement :

- certains ont pris un seul traitement : 71% du Zolgensma®, 3% du Spinraza® et 3% de l'Évrysdi®,
- d'autres ont reçu une association de traitements : 17% traités par Spinraza® avant d'être perfusés par Zolgensma® (ils ont alors arrêté le traitement par Spinraza®) et 6% traités par Zolgensma® qui ont ensuite débuté un traitement par Évrysdi®,
- les 11 nourrissons avec 3 copies du gène *SMN2* traités avant l'apparition des symptômes sont restés asymptomatiques : ceux qui étaient âgés de plus d'un an à la fin de l'étude pouvaient marcher de façon indépendante,
- les 18 nourrissons avec 2 copies montrent des résultats plus variables selon le moment où a été initié le traitement, si les symptômes étaient alors déjà présents ou non...

Voir aussi « [SMA : l'expérience du dépistage néonatal à New-York](#) »

Source

[Newborn Screening for Spinal Muscular Atrophy in New York State: Clinical Outcomes From the First 3 Years](#)

Lee BH, Deng S, Chiriboga CA et al.
Neurology. 2022 (Juil).