

INFORMATION À L'ATTENTION DES PARENTS/TUTEURS : Le résultat du dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale chez mon bébé est positif

Qu'est-ce que le dépistage néonatal?

Il s'agit de tests systématiques effectués peu après la naissance de chaque bébé en Ontario. Un petit échantillon de sang est prélevé du talon de votre bébé et analysé en vue de déceler des maladies rares et traitables comme l'amyotrophie spinale (AS).

Qu'est-ce que l'amyotrophie spinale (AS)?

L'amyotrophie spinale est une maladie héréditaire (génétique) rare qui cause une faiblesse et une atrophie des muscles. Il existe quatre principaux types d'AS, selon l'âge auquel les symptômes se manifestent et selon le niveau d'habiletés motrices le plus élevé (p. ex., s'asseoir, marcher à quatre pattes, marcher) que le bébé ou l'enfant atteint.

- **Type 1** : Les bébés sont faibles et ne peuvent pas se tenir assis tout seuls. Les symptômes commencent à apparaître au cours des six premiers mois de vie.
- **Type 2** : Les enfants peuvent se tenir assis mais ne marchent pas. Les symptômes commencent à se manifester entre l'âge de 6 et 18 mois.
- **Type 3** : Les enfants peuvent marcher et s'asseoir seuls, mais commencent à présenter une faiblesse et une atrophie musculaire dans l'enfance, après l'âge de 18 mois.
- **Type 4** : Les symptômes de ce type d'AS apparaissent à l'âge adulte.

Le dépistage néonatal de l'AS permet de détecter l'AS de type 1 et 2, la plupart des cas de type 3 et certains cas de type 4.

Quels sont les symptômes de l'AS?

Les bébés atteints d'AS ne présentent souvent aucun signe ou symptôme de la maladie à la naissance. Les symptômes apparaissent habituellement au cours des premières semaines de vie dans le cas de l'AS de type 1. Les premiers signes de la maladie peuvent comprendre les suivants :

- Un faible tonus musculaire (hypotonie)
- Une faiblesse et une atrophie musculaire qui s'aggrave avec le temps
- Une perte de réflexes
- Des mouvements incontrôlés de la langue (fasciculations)
- Des tremblements
- De la difficulté à s'alimenter et à avaler, un gain de poids insuffisant (retard prononcé de la croissance)
- Une respiration anormale ou rapide

Comment un bébé contracte-t-il l'AS?

L'AS est une maladie héréditaire (génétique). Dans la majorité des cas (environ 97 %), l'AS est causée par des délétions dans le gène *SMN1* (*survival motor neuron 1*). Les gènes donnent à notre corps les instructions nécessaires à la production de protéines. Une délétion signifie que tout ou partie du gène *SMN1* est manquant et que le corps ne peut produire aucune protéine *SMN1* fonctionnelle. Le dépistage néonatal ne permet de déceler que les cas d'AS causés par des délétions dans le gène *SMN1*; il ne permet pas de déceler les cas d'AS causés par d'autres types d'altérations dans le gène *SMN1*.



Le type d'AS d'une personne dépend du nombre de copies d'un autre gène, le *SMN2*. Il est possible d'être porteur d'une à six copies du gène *SMN2*. Plus le nombre de copies du gène *SMN2* est élevé chez une personne atteinte d'AS, moins ses symptômes devraient être graves. Chaque parent d'un enfant atteint d'AS est généralement porteur d'une copie non fonctionnelle du gène *SMN1* et d'une copie fonctionnelle de ce gène, et il est considéré comme « porteur ». Les porteurs sont en bonne santé et ignorent souvent qu'ils sont porteurs d'une copie non fonctionnelle du gène *SMN1*.

Que signifie un résultat positif au dépistage néonatal de l'AS chez mon bébé?

Un résultat positif au dépistage néonatal de l'AS signifie que des délétions du gène *SMN1* et 1, 2, 3 ou 4 copies du gène *SMN2* ont été décelées dans l'échantillon de votre bébé. Il y a de fortes probabilités que votre bébé soit atteint d'une forme d'AS; un suivi chez un neuropédiatre (un médecin spécialisé dans les troubles des nerfs, de la moelle épinière et du cerveau) est nécessaire pour le confirmer.

Quels tests permettront de déterminer si mon bébé est atteint d'AS?

Des analyses de sang sont généralement effectuées pour confirmer qu'un bébé est atteint d'AS. Il se peut aussi que votre bébé passe un examen physique et d'autres tests à la recherche des signes de l'AS.

Quand mon bébé peut-il passer ces tests?

Le médecin qui traite votre bébé ou un professionnel de la santé attaché à un Centre de traitement régional pour le suivi du dépistage néonatal vous contactera pour discuter des résultats positifs du dépistage néonatal de l'AS de votre bébé et planifier un test de suivi le plus rapidement possible.

Comment l'AS est-elle traitée?

Les bébés atteints d'AS sont suivis de près par une équipe de médecins et de fournisseurs de soins qui discuteront de la prise en charge et des options thérapeutiques disponibles. En Ontario, un médicament appelé « nusinersen » (Spinraza) est approuvé pour le traitement des patients atteints d'AS qui sont porteurs de 1, 2 ou 3 copies du gène *SMN2*. Le nusinersen est administré par ponction lombaire par un médecin à l'hôpital; le traitement dure toute la vie. D'autres traitements de l'AS (p. ex., la thérapie génique) sont en cours de développement mais ils ne sont pas encore approuvés au Canada. Les bébés porteurs de 4 copies du gène *SMN2* seront régulièrement soumis à des examens de surveillance visant à déceler les symptômes de l'AS.

Pourquoi dépister l'AS?

Le dépistage permet de déterminer le plus tôt possible quels bébés sont atteints d'AS afin d'instaurer le traitement et la surveillance au plus vite.

Quels sont les effets du traitement de l'AS?

Lorsqu'un traitement par le nusinersen est entamé tôt, il peut empêcher les symptômes de l'AS de s'aggraver et donne les meilleures chances d'atteindre le plus haut niveau d'habiletés motrices possible.

Comment obtenir plus d'information?

Pour de plus amples renseignements sur le dépistage néonatal, veuillez vous adresser à votre fournisseur de soins de santé local ou consulter notre site Web au www.newbornscreening.on.ca/fr.

Pour de plus amples renseignements sur l'AS, veuillez consulter le site de Families of SMA Canada Society au www.curesma.ca.



REMARQUE À L'ATTENTION DES PARENTS/TUTEURS : Ces renseignements sont destinés aux parents dont le bébé a obtenu un résultat positif au test de dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale (AS). Cette fiche a été rédigée à titre d'information uniquement et ne saurait remplacer un avis médical professionnel, un diagnostic ou un traitement.

