

Ouvrir de nouveaux horizons pour les enfants nés avec une amyotrophie spinale infantile

Auteur: European Alliance for Newborn Screening in Spinal Muscular Atrophy



Une détection précoce de l'ASI par le dépistage néonatal améliore significativement l'efficacité des traitements disponibles pour cette maladie.

Contexte

Qu'est que l'ASI?

L'Amyotrophie Spinale Infantile (ASI) est une maladie neuromusculaire rare et progressive, qui induit une paralysie progressive et induit une espérance de vie réduite pour une partie significative des enfants atteints par cette maladie.

Qu'est ce que le dépistage néonatal?

Le dépistage néonatal est une pratique de test sanguin des bébés quelques jours après la naissance pour détecter des maladies d'une particulière gravité avec un traitement efficace mais impossible de détecter dans les premières phases de la maladie. Cela permet une identification des patients avant l'apparition des premiers symptômes.

Pourquoi un dépistage néonatal dans l'ASI?

- Il est important de diagnostiquer précocement l'ASI et de débuter les traitements au plus tôt, en incluant la prise en charge globale de l'enfant pour stopper la perte de motoneurons et la progression de la maladie. Cette détection est particulièrement importante pour les formes sévères où la dégénérescence débute parfois avant la naissance et évolue très vite. Débuter un traitement au plus tôt signifie pour les enfants avoir une chance raisonnable d'une vie quasi normale et en ne développant pas l'ensemble des incapacités induites par la maladie.
- L'ASI peut être ajoutée aux tests néonataux actuels avec un faible coût additionnel. Ce coût doit être comparé à l'impact psychologique et social du décès d'un enfant dans les premières années de sa vie, et l'impact sur la vie quotidienne d'une famille avec un enfant avec un handicap lourd.

- De nombreuses études scientifiques internationales montrent que traiter les enfants avant l'apparition des premiers symptômes peut préserver le système nerveux et prévenir l'arrivée des incapacités fonctionnelles.
- Certains bébés détectés et traités durant leurs premières semaines de vie ont un développement moteur normal.
- Des tests génétiques néonataux de bonne qualité existent, l'ASI est détectée dès à présent dans la majorité des états américains et plusieurs études pilotes sont en cours en Europe.
- Des traitements efficaces de l'ASI sont disponibles. Une détection et un diagnostic précoce font la différence entre la vie ou la mort pour les nouveaux nés atteints d'ASI.



European Alliance for Newborn Screening for SMA

SMA NBS Alliance, alliance européenne pour le dépistage néonatal de l'ASI milite pour qu'en 2025, les programmes de dépistages néonataux en Europe incluent un test pour l'amyotrophie spinale pour l'ensemble des nouveaux nés.

Afin de militer pour le dépistage néonatal pour l'ASI en Europe, SMA Europe a fondé la SMA NBS Alliance en août 2020 pour réunir toutes les organisations qui partagent cette vision et sont déterminés à travailler ensemble pour en faire une réalité.

L'objectif final de l'Alliance est de diminuer significativement le temps qu'il faut pour diagnostiquer un enfant né avec une amyotrophie spinale, et d'assister les organisations de patients dans leur effort pour accélérer l'identification de ces enfants, le diagnostic précoce et les nouveaux traitements conduisant à des résultats significatifs.

Membre fondateur



Membres



Soutien du secrétariat par



ASI : tester à la naissance sauve la vie



Identifier les enfants atteints d'ASI avant les premiers symptômes au travers du dépistage néonatal permet de débuter les traitements à temps, de prévenir la destruction des motoneurons et l'installations de sévères handicaps moteurs.



Allez sur le site www.sma-europe.eu pour plus d'informations

Vous pouvez aussi vous abonner à SMA Europe Mailing List pour connaître toutes nos actions