

Le 292 ème groupe de travail de l'ENMC s'est tenu du 23 au 25 janvier 2026 à Hoofddorp, aux Pays-Bas. Il a réuni des experts en maladies neuromusculaires et des représentants de patients d'Europe, d'Amérique du Nord et d'Australie afin d'échanger sur les meilleures pratiques à adopter suite à un résultat positif au dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale (SMA). La réunion a porté sur les principales étapes post-dépistage, notamment la confirmation du diagnostic, la communication avec les familles, la prise de décision thérapeutique, les délais de mise en œuvre du traitement et le suivi à long terme.

L'amyotrophie spinale (SMA) est une maladie neuromusculaire rare due à l'absence du gène SMN1, entraînant une dégénérescence progressive des motoneurones. La faiblesse des muscles à contraction volontaire constitue donc la manifestation principale, avec une gravité variable, allant de formes congénitales très sévères à une faiblesse pouvant apparaître à l'âge adulte. En l'absence du gène SMN1, le gène déterminant, le gène SMN2 agit comme gène de secours, produisant de faibles quantités de protéine SMN fonctionnelle. Ainsi, le nombre de copies du gène SMN2 influence, sans toutefois la prédire avec certitude, la gravité de la maladie. Plus le nombre de copies du gène SMN2 est élevé, moins les manifestations sont sévères. La disponibilité de traitements modificateurs de la maladie et les données probantes montrant que le traitement est plus efficace lorsqu'il est instauré précocement ont motivé le développement rapide des programmes de dépistage néonatal dans le monde entier. Cependant, le dépistage précoce soulève également des défis : la variabilité de l'évaluation du nombre de copies du gène SMN2, l'incertitude du pronostic (en particulier pour les nourrissons porteurs de 4 copies ou plus du gène SMN2), la charge émotionnelle que représente un diagnostic inattendu pour les familles et la prise de décision partagée concernant le choix du traitement, avec une gestion des attentes appropriée.

Le groupe de travail visait à harmoniser les méthodes de confirmation du diagnostic génétique, notamment en ce qui concerne la détermination et l'évaluation de la qualité du nombre de copies du gène SMN2. Un autre objectif clé était de définir des principes communs pour guider les décisions thérapeutiques chez les nourrissons symptomatiques et présymptomatiques dépistés par le dépistage néonatal, y compris ceux présentant au moins quatre copies du gène SMN2. Les participants ont également cherché à identifier des solutions pratiques pour réduire les délais entre un résultat de dépistage positif, la confirmation du diagnostic et le début du traitement. La communication avec les familles, les priorités en matière de suivi à long terme et la collaboration internationale sur les données ont été des points essentiels des discussions.

Les participants se sont accordés sur les principes de laboratoire et cliniques essentiels à intégrer dans les recommandations de bonnes pratiques actualisées. Il s'agit notamment de la nécessité de tests précis et reproductibles du nombre de copies du gène SMN2, d'une harmonisation des comptes rendus et de stratégies de nouveau test en cas de résultats incertains. Concernant la prise en charge clinique, les participants ont souligné que les nourrissons symptomatiques requièrent un traitement immédiat, sans délai de confirmation par test, et que les stratégies d'observation prolongées chez les nourrissons porteurs de 4 copies du gène SMN2 sont associées à un pronostic plus défavorable et doivent être évitées.

Le groupe de travail a souligné l'importance de parcours de soins standardisés pour accélérer l'accès au traitement, de compétences et d'outils de communication clairs pour les familles, ainsi que de mesures de soutien adaptées aux ressources de chaque centre. Parmi les livrables proposés figurent des directives de laboratoire actualisées, des recommandations en matière de communication et la création d'un ensemble minimal de données internationales pour le suivi à long terme et le partage des données. Le rôle des équipes multidisciplinaires dans la continuité du suivi a été mis en évidence. Les participants ont également noté le rôle croissant des biomarqueurs, tels que les taux de neurofilaments et les biomarqueurs numériques, qui pourraient permettre une identification plus précoce de l'activité de la maladie et contribuer à affiner le pronostic et la réponse au traitement. Ces résultats alimenteront le rapport du groupe de travail de l'ENMC, de même que les initiatives collaboratives visant à améliorer la collecte de données en vie réelle.

En favorisant un diagnostic plus précoce et plus précis, une communication plus claire et une prise en charge thérapeutique rapide, les recommandations de l'atelier visent à ralentir la progression de la maladie, à améliorer le développement de l'enfant et à alléger la charge émotionnelle des familles. L'harmonisation des normes peut également réduire les inégalités d'accès aux soins optimaux entre les pays.

Les prochaines étapes comprennent la rédaction du rapport complet du groupe de travail, la mise à jour du livre blanc international sur le dépistage néonatal (dans le cadre de l'Alliance européenne pour le dépistage néonatal), la définition d'un ensemble minimal de données à l'échelle internationale, l'avancement des efforts d'harmonisation des registres et l'élaboration de recommandations de communication à destination des familles.

Le rapport complet sera publié dans la revue Neuromuscular Disorders.