



Le talonneur

Le journal du PQDNS
Automne-Hiver 2023

Bonjour!

Nous avons le bonheur de vous mentionner l'arrivée des 2 nouvelles maladies dépistées au Programme Québécois de Dépistage Néonatal Sanguin (PQDNS) qui se fera de manière progressive cet automne selon les centres : l'atrophie musculaire spinale (SMA) et le déficit immunitaire combiné sévère (SCID).

Bonne lecture !



**NOUVELLES
MALADIES
DEPISTÉES AU
PQDNS :
DÉCOUVRONS-LES**

SMA / SCID

Textes de Annie Durand et Julie Arseneau Deslauriers inf cliniciennes, ainsi que Dre Marie-Thérèse Berthier, biochimiste clinique en chef du laboratoire du PQDNS

Toute reproduction du document ne peut être effectuée sans l'approbation du CHU de Québec-Université Laval
@chudequebeculaval2022

Le dépistage néonatal sanguin s'agrandi ! Nous avons le bonheur de vous informer qu'un projet pilote progressif permettra de dépister le SMA et le SCID. Il est important de mentionner que les **5 ronds sur le buvard sont toujours requis** même avec ces 2 ajouts. Il est donc de plus en plus important avec l'ajout de maladies dépistées et de nouvelles mesures de conformité des échantillons sanguins, que ceux-ci soient effectués avec la bonne technique (de prélèvement et de séchage adéquat) afin d'éviter des reprises de tests.

Ces 2 maladies sont le SMA/maladie neurologique et le SCID/maladie immunologique. Découvrons-les :

L'Amyotrophie spinale, AS / SMA, spinal muscular atrophy

L'amyotrophie spinale est une maladie génétique et héréditaire caractérisée par une faiblesse et une atrophie des muscles du corps en rapport avec une dégénérescence progressive des cellules nerveuses motrices situées dans la moelle épinière. Elle touche environ 1 / 10 000 bébés au Canada.

Il existe 4 types d'atrophie musculaire spinale se caractérisant par le niveau d'habileté motrice de l'enfant, type 1 étant la forme la plus sévère. Au PQDNS, nous serons en mesure de dépister le type de 1 à 3.

Type 1 (ou maladie de Werdnig-Hoffmann) : Le bébé devient symptomatique vers l'âge de 6 mois où il présente une faiblesse musculaire et ne peut s'asseoir seul.

Type 2 (ou maladie de Dubowitz) : L'enfant devient symptomatique entre 3 et 15 mois, où il peut se tenir assis seul, mais ne peut ramper ou marcher.

Type 3 (ou maladie de Wohlfart-Kügelberg-Welander) : L'enfant devient symptomatique après 15 mois où il peut s'asseoir et marcher seul sur de courtes périodes où il présente une faiblesse musculaire.

Type 4 : les symptômes apparaissent à l'âge adulte, en moyenne entre 30 et 60 ans.

Les principaux symptômes, qui peuvent apparaître (et certains dès la première semaine de vie), sont :

- Hypotonie
- Hyporéflexie
- Asthénie
- Difficulté à coordonner succion/ déglutition/ respiration
- Fasciculation de la langue
- Détresse respiratoire
- Tremblements
- Difficulté à s'asseoir, ramper et marcher
- Paralysie
- Mort

Le diagnostic précoce des enfants atteints de la SMA aide à *diminuer l'évolution de la maladie*. Il existe un traitement qui vient d'être accepté sous certaines conditions par la RAMQ : c'est une thérapie génique. Le neurologue-pédiatre et son équipe seront ceux qui prendront en charge l'enfant et décideront des traitements à administrer selon son type de SMA. Certains médicaments, comme le Nusinersen, et des traitements géniques peuvent être administrés afin d'aider à améliorer la fonction motrice et retarder l'invalidité et même diminuer le risque de décès du bébé. Des dispositifs adaptatifs disponibles par le biais des ergothérapeutes et kinésithérapeutes peuvent aussi améliorer l'autonomie des enfants. Il est possible pour les formes plus sévères que des traitements respiratoires soient nécessaires.

Déficit immunitaire combiné sévère, DICS/SCID, Severe combined immunodeficiency

Le déficit immunitaire combiné sévère est une maladie génétique et héréditaire qui affecte le système immunitaire. Les bébés atteints de SCID ont des lymphocytes T absents, des cellules immunitaires importantes. Ces bébés sont donc à risque de nombreuses infections pouvant être fatales. Elle affecte 1 /50 000 – 100 000 bébés au Canada. Le SCID est plus fréquent chez les Premières Nations, les Métis et les Inuits pour une proportion de 1 /20 000 bébés atteints.

Il existe 4 différents phénotypes lymphocytaires anormaux :

- Lymphocytes B positifs, lymphocytes NK négatifs
- Lymphocytes B positifs, lymphocytes NK positifs
- Cellules B négatives, cellules NK positives
- Cellules B négatives, cellules NK négatives

Dans la plupart des formes de SCID, les lymphocytes T sont absents, le nombre de lymphocytes B et/ou de lymphocytes NK (tueurs) peut être absent, bas, normal ou élevé en fonction de la forme du SCID. Ceci amène un système immunitaire pauvre.

Pendant une courte période après la naissance les bébés atteints de SCID sont protégés par le système immunitaire et l'allaitement de leur mère. S'il y a absence de traitement, les signes et symptômes de la maladie peuvent apparaître dans les premiers mois de vie et sont :

- Diarrhée chronique
- Retard de croissance
- Des infections graves récurrentes surviennent fréquemment (otites, infections pulmonaires, candidose etc.)
- Infection pouvant mener au décès (de plus, une vaccination donnée sur un enfant non dépisté mais atteint SCID peut amener à de graves conséquences dont le décès. Il est donc important d'agir vite).

L'immunologue pédiatrique prendra en charge l'enfant et donnera les traitements appropriés au type de SCID. Les bébés doivent idéalement éviter de contracter des infections (diminuer le contact avec de jeunes enfants). Des traitements d'immunoglobulines, des antibiotiques et des antifongiques peuvent être administrés en prophylaxie. Une thérapie génique ou un remplacement enzymatique peuvent être nécessaire pour certains types de SCID. Le traitement le plus utile pour la SCID est une greffe de cellules souches hématopoïétiques en bas âge. Plus le traitement est débuté tôt moins les bébés sont susceptibles de contractés des infections graves (méningite, pneumonie ou septicémie) pouvant mener à la mort.

RÉFÉRENCES :

<https://www.merckmanuals.com/en-ca/professional/neurologic-disorders/peripheral-nervous-system-and-motor-unit-disorders/spinal-muscular-atrophies-smas?query=SMA>

<https://www.merckmanuals.com/fr-ca/professional/immunologie-troubles-allergiques/d%C3%A9ficits-immunitaires/d%C3%A9ficit-immunitaire-combin%C3%A9-s%C3%A9v%C3%A8re-scid-severe-combined-immunodeficiency>

<https://www.niaid.nih.gov/diseases-conditions/severe-combined-immunodeficiency-scid>