

Le Laboratoire national de santé (LNS), acteur-clé de la détection des maladies rares chez le nouveau-né

Depuis cette année, l'amyotrophie spinale (SMA), une maladie génétique rare et néanmoins potentiellement mortelle chez les jeunes enfants, fait l'objet d'un dépistage néonatal systématique au Luxembourg dont l'analyse est effectuée par le LNS.



Le dépistage néonatal, de quoi s'agit-il exactement ?

Aussi connu sous le nom de « screening néonatal », le dépistage néonatal est un programme de santé publique mis en place au Luxembourg en 1968.

À partir d'un prélèvement de sang recueilli par une simple piqûre au

talon de chaque nouveau-né, et envoyé au Laboratoire national de santé (LNS), une série de tests est réalisée en vue de dépister un ensemble de maladies et de pouvoir, le cas échéant, la prendre en charge le plus tôt possible. Un résultat sur la présence de ces maladies ou les risques liés à leur développement est obtenu dans les 4 à

5 jours suivant la naissance. « À la naissance, un nourrisson peut être porteur d'une maladie grave qui ne se voit pas », explique le Dr Patricia Borde, cheffe du département de biologie médicale du LNS. « Le dépistage néonatal permet de l'identifier le plus rapidement possible, avant qu'elle ne cause de graves dommages irréversibles. »

Quelles maladies dépiste-t-on à la naissance ?

Le dépistage néonatal vise aujourd'hui un ensemble de maladies métaboliques ou génétiques. Initialement destiné à la phénylcétonurie, le dépistage a été élargi pour inclure l'hypothyroïdie congénitale (1970), l'hyperplasie congénitale des surrénales (2003), la déficience en MCAD (2009) et la mucoviscidose (2018).

Depuis 2024, l'amyotrophie spinale est également dépistée

Depuis cette année, l'amyotrophie spinale (SMA), maladie génétique héréditaire, caractérisée par une dégénérescence des motoneurons alpha au sein de la moelle épinière, fait également partie des maladies dépistées. « La maladie se traduit par une faiblesse musculaire, particulièrement des membres inférieurs, et au niveau pulmonaire. Cette maladie génétique, bien que rare, est la plus mortelle chez l'enfant », commente le Dr Patricia Borde. Il existe différentes formes de la maladie, définies en fonction de l'âge à laquelle elle se manifeste et de son niveau de sévérité.

Le Luxembourg déploie ce nouveau dépistage pour toute sa population

On estime actuellement que la maladie affecte une personne sur 10 à 12.000. « Au Luxembourg, on a comptabilisé 7428 naissances en 2023. En moyenne, la maladie se manifesterait auprès d'un individu

tous les deux ans », explique le Dr Patricia Borde. Le dépistage systématique, comme cela est déjà fait en Belgique, tend à indiquer qu'une forme de la maladie toucherait plutôt une personne sur 8500. « Ce que nous allons identifier, c'est uniquement les bébés malades, qui bénéficieront du dépistage précoce, pas les porteurs de la maladie. De nombreux pays ont commencé à déployer le dépistage de la SMA, que ce soit pour la population générale ou sous forme de projet pilote.

Assurer une meilleure prise en charge

Des traitements de l'amyotrophie spinale sont apparus dès 2019. L'une des clés de l'efficacité du traitement réside dans la prise en charge rapide de la maladie. Les dégâts créés par celle-ci, qui touchent aux neurones, sont en effet irréversibles. Il est donc important de pouvoir administrer le traitement le plus tôt possible, idéalement avant l'apparition des premiers symptômes de la maladie.

Afin de permettre ce dépistage, le LNS a investi dans de nouveaux outils d'analyse et dans la formation de ses équipes. Le laboratoire vise l'accréditation fin 2024 pour la réalisation de ces analyses, comme pour les autres dépistages.



Dr Patricia Borde,
cheffe du département de
biologie médicale du LNS



Adresse :

1, rue Louis Rech
L-3555 Dudelange

Contact

Tél. : +352 28 100 1
Fax : +352 28 100 202
Email : info@lns.etat.lu