

Un nouveau test néonatal pour la leucodystrophie métachromatique

Un nouveau test néonatal pour le diagnostic précoce de la leucodystrophie métachromatique (MLD), une maladie génétique rare, grave, neurodégénérative et progressive, caractérisée par une détérioration rapide et sévère des fonctions motrices et cognitives, démarre en Région Campanie.

Grâce à un projet pilote actif au CEINGE, Centre d'ingénierie génétique et unique pôle régional pour le dépistage néonatal, le système de santé régional offre une nouvelle opportunité de prévention vitale avec l'activation de ce nouveau test.

Maladies et tumeurs rares, les experts : « Ici, un modèle d'innovation »

L'efficacité des thérapies géniques de dernière génération actuellement disponibles dépend exclusivement du diagnostic précoce : les plus grands bénéfices sont obtenus lorsque l'enfant est identifié et traité avant l'apparition des symptômes et de dommages neurologiques irréversibles. Reconnaître la maladie avant l'apparition des symptômes peut donc permettre l'accès à la thérapie génique aux stades où elle offre les meilleurs résultats.

Le dépistage de la MLD, non obligatoire et non inclus dans les Niveaux Essentiels d'Assistance (LEA), est proposé aux nouveau-nés en Campanie dans le cadre d'un projet d'une durée de trois ans. L'adhésion est volontaire et nécessite la signature du consentement éclairé par les parents à l'hôpital. Aucune piqûre supplémentaire n'est nécessaire : le test utilise les mêmes gouttes de sang déjà prélevées sur le talon du nouveau-né, entre 48 et 72 heures de vie, pour les dépistages de routine et recueillies sur la carte de Guthrie.

« Avec le nouveau test, qui place la Campanie à l'avant-garde du diagnostic précoce de la MLD, nous pouvons changer l'avenir des enfants qui en sont atteints. La rapidité du diagnostic peut sauver des vies et réduire les effets de la maladie sur le développement car elle permet de commencer rapidement l'évaluation spécialisée pour l'accès à la thérapie, avant que des dommages neurologiques irréversibles ne surviennent », a commenté le Président Roberto Fico.

Ce projet renforce le parcours de dépistage de la Région Campanie, offrant en plus des examens déjà prévus une possibilité supplémentaire de détection précoce de la pathologie. « L'initiative s'inscrit dans un parcours d'enrichissement progressif qui nous voit déjà engagés sur d'autres pathologies non incluses dans les LEA, telles que les maladies lysosomales », explique Mariano Giustino, Administrateur délégué du CEINGE. Tous les enfants identifiés ont été soignés rapidement ».

La leucodystrophie métachromatique est une maladie génétique rare, progressive et neurodégénérative, avec une incidence estimée entre un cas pour 40 000 et un pour 160 000 naissances vivantes. Elle est causée par un déficit de l'enzyme arylsulfatase A, qui entraîne l'accumulation de substances appelées sulfatides et le dommage consécutif au système nerveux. Dans ses formes les plus précoces, elle peut provoquer une perte rapide des capacités motrices et cognitives, avec des conséquences très graves pour la vie de l'enfant.

Aujourd'hui, une thérapie génique autorisée dans l'Union européenne est disponible pour des formes et stades spécifiques de la maladie, capable d'en modifier l'évolution. Les plus grands bénéfices sont observés chez les enfants traités avant l'apparition des symptômes.

Le nouveau test s'insère dans le réseau régional du dépistage néonatal, qui a dans le CEINGE son centre unique de référence. Le Centre effectue déjà le dépistage de tous les nouveau-nés de Campanie pour les 48 pathologies prévues par la loi 167/2016 et incluses dans les LEA de 2017. Le projet pilote est financé par Orchard Therapeutics et a été approuvé par le Comité d'éthique de l'Université de Naples, avec le protocole 309/2024. L'objectif est d'offrir à tous les nouveau-nés de la région une opportunité supplémentaire de diagnostic précoce et de contribuer à réduire les inégalités d'accès aux soins.

© TOUS DROITS RÉSERVÉS

https://www.ilmattino.it/fr/un_nouveau_test_neonatal_pour_la_leucodystrophie_metachromatique-9797468.html?refresh_ce

FRANCAISE
IL MATTINO

Un nouveau test néonatal pour la leucodystrophie métachromatique

8 Ceing, il centro che ha attivato il progetto

giovedì 1 ottobre 2026, 13:16
3 Minuti di Lettura

f
X
G

Un nouveau test néonatal pour le diagnostic précoce de la leucodystrophie métachromatique (MLD), une maladie génétique rare, grave, neurodégénérative et progressive, caractérisée par une détérioration rapide et sévère des fonctions motrices et cognitives, démarre en Région Campanie.

Grâce à un projet pilote actif au CEINGE, Centre d'ingénierie génétique et unique pôle régional pour le dépistage néonatal, le système de santé régional offre une nouvelle opportunité de prévention vitale avec l'activation de ce nouveau test.

Maladies et tumeurs rares, les experts : « Ici, un modèle d'innovation »

L'efficacité des thérapies géniques de dernière génération actuellement disponibles dépend exclusivement du diagnostic précoce : les plus grands bénéfices sont obtenus lorsque l'enfant est identifié et traité avant l'apparition des symptômes et de dommages neurologiques irréversibles. Reconnaître la maladie avant l'apparition des symptômes peut donc permettre l'accès à la thérapie génique aux stades où elle offre les meilleurs résultats.

Le dépistage de la MLD, non obligatoire et non inclus dans les Niveaux Essentiels d'Assistance (LEA), est proposé aux nouveau-nés en Campanie dans le cadre d'un projet d'une durée de trois ans. L'adhésion est volontaire et nécessite la signature du consentement éclairé par les parents à l'hôpital. Aucune piqûre supplémentaire n'est nécessaire : le test utilise les mêmes gouttes de sang déjà prélevées sur le talon du nouveau-né, entre 48 et 72 heures de vie, pour les dépistages de routine et recueillies sur la carte de Guthrie.

« Avec le nouveau test, qui place la Campanie à l'avant-garde du diagnostic précoce de la MLD, nous pouvons changer l'avenir des enfants qui en sont atteints. La rapidité du diagnostic peut sauver des vies et réduire les effets de la maladie sur le développement car elle permet de commencer rapidement l'évaluation spécialisée pour l'accès à la thérapie, avant que des dommages neurologiques irréversibles ne surviennent », a commenté le Président Roberto Fico.

Ce projet renforce le parcours de dépistage de la Région Campanie, offrant en plus des examens déjà prévus une possibilité supplémentaire de détection précoce de la pathologie. « L'initiative s'inscrit dans un parcours d'enrichissement progressif qui nous voit déjà engagés sur d'autres pathologies non incluses dans les LEA, telles que les maladies lysosomales », explique Mariano Giustino, Administrateur délégué du CEINGE. Tous les enfants identifiés ont été soignés rapidement ».