

Emilie Meunier Haché, Maman de Sam Lambert

Mémoire présenté dans le cadre de la consultation pré budgétaire 2025

Gouvernement du Québec

Ministère de la Santé et des Services sociaux

(Basé en grande partie sur une expérience personnelle et les recommandations de l'INESSS)

L'importance de mettre en place une offre de dépistage prénatal de l'amyotrophie spinale au Québec : enjeux éthiques et économiques

Date

Le lundi 18 août 2025

514-831-1576

Emilie.meunier.hache@hotmail.fr

Table des matières

Remarque préliminaire	3
Introduction	4
Présentation de l'amyotrophie spinale : contexte médical et impacts.....	5
Témoignage personnel : la courte vie de mon fils, Sam	6
L'enjeu du dépistage : détecter tôt, agir tôt	7
Dépistage néonatal : trop tard pour certains enfants.....	8
Enjeux psychosociaux, éthiques et acceptabilité sociale du dépistage prénatal au Québec (INESSS, 2024)	9
Retombées pour le système de santé et la société : prévenir pour mieux soigner	10
Conclusion	11
Résumé	12

Remarque préliminaire

Les fondements de ce mémoire reposent sur deux éléments principaux :

- d'une part, mon expérience personnelle en tant que mère d'un enfant atteint d'amyotrophie spinale ;
- d'autre part, l'état des connaissances actuelles sur les tests de porteur, tel que présenté dans le rapport publié en juillet 2024 par l'Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS), Direction de l'évaluation et de la pertinence des modes d'intervention en santé, intitulé « Tests de porteur : choix des maladies, considérations et enjeux éthiques, psychosociaux, socioculturels, organisationnels et économiques ».

Mon objectif est de contribuer, à partir de mon vécu et des données probantes disponibles, à une réflexion collective sur l'urgence d'instaurer une offre publique accessible à l'ensemble de la population québécoise pour le dépistage prénatal de certaines maladies génétiques graves, comme l'amyotrophie spinale.

Introduction

Au Québec, il n'existe actuellement aucune offre publique de dépistage prénatal, même ciblée, pour les maladies rares telles que l'amyotrophie spinale (AMS)¹. Or, cette maladie neurodégénérative sévère touche une proportion significative de la population, puisqu'environ une personne sur cinquante est porteuse². Les enfants gravement atteints développent des symptômes importants et irréversibles dès leurs premiers jours de vie, engendrant d'innombrables souffrances.

Ce mémoire a pour objectif de **démontrer l'importance, tant sur les plans éthique qu'économique, de mettre en place une offre de dépistage prénatal au Québec incluant l'amyotrophie spinale**. Il s'agit de favoriser la prévention, de garantir un accès équitable et d'offrir aux familles un accompagnement éclairé afin qu'elles puissent prendre des décisions informées face à cette maladie lourde de conséquences.

Mon engagement dans cette réflexion est profondément enraciné dans mon expérience personnelle. Mon fils, Sam Lambert, est né avec l'amyotrophie spinale et a vécu une courte existence marquée par une grande détresse et de nombreuses souffrances. Son histoire a mis en lumière les limites actuelles, notamment l'absence d'un dépistage prénatal accessible qui restreint les options offertes aux familles et retarde la mise en œuvre d'une prise en charge adaptée. Cette dernière pourrait inclure des interventions précoces, voire in utero dans un possible avenir, susceptibles d'améliorer considérablement la qualité de vie des enfants concernés.

En complément de ce vécu, ce mémoire s'appuie sur les données récentes et recommandations de l'Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS), publiées en juillet 2024. Ce rapport souligne l'importance d'une réflexion approfondie autour du choix des maladies à intégrer dans les programmes de dépistage, en prenant en compte les enjeux éthiques, psychosociaux, socioculturels, organisationnels et économiques.

Ainsi, cette démarche vise à nourrir un débat éclairé et nécessaire sur l'intégration de l'amyotrophie spinale dans une offre publique de dépistage prénatal au Québec. L'objectif est d'améliorer la prévention, de renforcer le soutien aux familles et d'optimiser l'utilisation des ressources du système de santé.

Pour comprendre pleinement la nécessité d'une telle offre, il convient d'examiner en détail les caractéristiques de l'amyotrophie spinale, son impact sur les familles, ainsi que les retombées scientifiques et médicales qui rendent aujourd'hui possible une prise en charge précoce. Cette analyse permettra de mettre en lumière les bénéfices potentiels d'un dépistage systématique tout en identifiant les défis éthiques, psychosociaux et organisationnels qui en découlent.

¹ Ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec. (s. d.). *Programme québécois de dépistage prénatal*. Site du ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec.

<https://www.msss.gouv.qc.ca/professionnels/perinatalite/programme-quebecois-de-depistage-prenatal>

² INESSS – Institut national d'excellence en santé et services sociaux. (2024). *Tests de porteur : choix des maladies, considérations et enjeux éthiques, psychosociaux, socioculturels, organisationnels et économiques*. Direction de l'évaluation et de la pertinence des modes d'intervention en santé. https://www.inesss.qc.ca/fileadmin/doc/INESSS/Rapports/Depistage/INESSS_Statut_porteur_EC.pdf

Présentation de l'amyotrophie spinale : contexte médical et impacts

L'amyotrophie spinale (AMS) est une maladie génétique rare mais grave, qui affecte les motoneurones, les cellules nerveuses responsables du contrôle des mouvements musculaires volontaires. Cette maladie neurodégénérative provoque une faiblesse musculaire progressive, souvent dès les premiers mois de vie, pouvant rapidement compromettre des fonctions vitales comme la respiration, la déglutition et la mobilité³.

L'AMS se décline en plusieurs formes, classées selon la sévérité et l'âge d'apparition des symptômes. La forme la plus sévère, appelée AMS de type 1, entraîne généralement un pronostic très défavorable, avec un décès précoce en l'absence de traitement. Bien que des progrès thérapeutiques notables aient été réalisés, notamment grâce à l'introduction récente de la thérapie génique, le pronostic demeure souvent réservé, et les traitements ne permettent pas encore une guérison complète.

Au-delà de la dimension clinique, cette maladie impacte profondément la vie des familles, tant sur le plan émotionnel que social et économique. Il est donc essentiel de comprendre ces multiples conséquences afin de saisir l'importance d'un dépistage précoce et d'un accompagnement adapté pour les enfants et leurs proches.

³ Ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec. (2025, 28 avril). *Amyotrophie spinale*. Québec.ca. <https://www.quebec.ca/sante/problemes-de-sante/a-z/amyotrophie-spinale>

Témoignage personnel : la courte vie de mon fils, Sam

Après avoir présenté les bases médicales et les conséquences de l'amyotrophie spinale, il est essentiel de partager mon expérience personnelle.

Mon fils, Sam Lambert, est né le 13 février 2024 avec un score Apgar parfait de 9-9-9. Il était en apparence en bonne santé, un bébé comme les autres. Pourtant, à seulement 16 jours de vie, notre monde s'est effondré lorsque nous avons reçu le diagnostic d'amyotrophie spinale (AMS), une maladie neurodégénérative grave et incurable. Sam a eu l'honneur, bien que douloureux, d'être le premier bébé à être diagnostiqué positif à l'AMS grâce au test néonatal offert au Québec. Cependant, malgré ce dépistage précoce, cela n'a rien changé au cours tragique de sa vie.

Je me souviens de ce moment comme si c'était hier. J'étais en voiture avec Sam et mon autre garçon lorsque l'on m'a demandé de me stationner pour m'annoncer la nouvelle. Nous avons rapidement rejoint l'hôpital Sainte-Justine, où une évaluation médicale effectuée par la neuropédiatre a révélé que Sam présentait une atrophie thoracique, une absence totale de réflexes de tonus, et était en détresse respiratoire sévère. Il a été admis aux soins intensifs, où il a subi une batterie de tests.

Le lendemain, nous avons appris que Sam était éligible à la thérapie génique Zolgensma. Cependant, les médecins nous ont expliqué que même avec la thérapie, il serait lourdement handicapé, avec peu d'espoir de respirer sans assistance, de s'asseoir plus de 30 secondes, ou d'être alimenté sans complications.

Face à ce pronostic extrêmement sombre, mon conjoint et moi avons pris la décision déchirante que nul parent ne devrait avoir à vivre : celle d'opter pour les soins palliatifs. Sam est décédé le 27 mars 2024, à l'âge de six semaines, étouffé dans sa salive. Ces six semaines furent un combat constant contre des étouffements répétitifs, une détresse respiratoire sévère, et l'incapacité totale de dormir sur le dos.

Le mot qui me revient sans cesse lorsque je pense à Sam est « souffrance ». Son bref passage parmi nous fut un combat incessant contre la maladie.

Son décès aurait pu être évité. Sa détresse aussi.

Mon expérience avec Sam me convainc profondément de l'urgence d'instaurer un dépistage prénatal systématique de l'AMS au Québec. Ce dépistage permettrait non seulement de préparer les familles à prendre des décisions éclairées, mais aussi d'envisager une prise en charge dès la naissance, capable de réduire ou prévenir la gravité de la maladie. Bien que crucial, un diagnostic précoce ne garantit pas toujours une amélioration immédiate, ce qui souligne les enjeux complexes du dépistage prénatal et néonatal, ainsi que l'importance d'interventions rapides. C'est dans cette perspective que s'inscrit la réflexion suivante : détecter tôt pour agir tôt, maximiser les chances de traitement efficace et ainsi diminuer la souffrance engendrée par cette maladie grave.

L'enjeu du dépistage : détecter tôt, agir tôt

L'amyotrophie spinale (AMS) est une maladie neurodégénérative grave qui affecte rapidement les fonctions motrices et respiratoires des nourrissons. Tel que mentionné plus tôt, dans ses formes les plus sévères – notamment l'AMS de type 1 – elle provoque une détérioration fulgurante de la qualité de vie, menant souvent à un décès avant l'âge de deux ans. Les symptômes apparaissent dès les premiers jours, compromettant de façon dramatique la santé globale de l'enfant.

Le dépistage précoce, qu'il soit prénatal ou néonatal, joue un rôle crucial pour permettre une prise en charge rapide et efficace. En effet, les traitements actuels, tels que la thérapie génique Zolgensma ou le médicament Nusinersen, donnent des résultats nettement meilleurs lorsqu'ils sont administrés avant l'apparition des symptômes. Ces interventions précoces peuvent aider les enfants à développer des fonctions motrices proches de la normale et à limiter les complications respiratoires sévères, améliorant ainsi leur pronostic⁴⁵.

Au Québec, environ une personne sur cinquante est porteuse du gène responsable de l'AMS⁶, ce qui justifie pleinement un élargissement du dépistage. Pourtant, aucun dépistage prénatal systématique n'est encore offert pour cette maladie. Mon fils Sam, premier bébé diagnostiqué positif à l'AMS grâce au test néonatal récemment introduit au Québec, illustre tragiquement les limites de ce système. Sans dépistage prénatal ni possibilité de traitement avant la naissance, les interventions sont souvent trop tardives pour empêcher des dommages irréversibles.

Par ailleurs, des traitements in utero sont actuellement en développement et pourraient, à l'avenir, prévenir la dégénérescence neuronale avant même la naissance, offrant ainsi une meilleure qualité de vie aux enfants atteints. Mettre en place un dépistage prénatal systématique permettrait non seulement de mieux préparer les familles et les professionnels de santé, mais aussi de maximiser les bénéfices des nouvelles thérapies grâce à une intervention plus précoce.

Enfin, au-delà des bénéfices médicaux, un dépistage élargi pourrait entraîner des économies substantielles pour le système de santé. En réduisant la nécessité de soins intensifs prolongés et de prises en charge lourdes à long terme, une détection et un traitement précoces de l'AMS représenteraient un gain significatif, tant pour les familles que pour la société.

⁴ Finkel, R. S., Mercuri, E., Darras, B. T., Connolly, A. M., Kuntz, N. L., Kirschner, J., ... ENDEAR Study Group. (2017, 2 novembre). *Nusinersen versus sham control in infantile-onset spinal muscular atrophy*. *New England Journal of Medicine*, 377(18), 1723–1732. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1702752>

⁵ Inacio, P. (2023, 17 mai). Best outcomes seen in real life with Zolgensma when given early: Study. *HCP SMA News Today*. <https://hcp.smanewstoday.com/2023/05/17/best-outcomes-seen-in-real-life-with-zolgensma-when-given-early-study>

⁶ Lunn, M. R., & Wang, C. H. (2008). *Spinal muscular atrophy*. *The Lancet*, 371(9630), 2120–2133. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(08\)60856-2](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(08)60856-2)

Dépistage néonatal : trop tard pour certains enfants

Au Québec, le dépistage néonatal est effectué entre 24 et 48 heures après la naissance⁷. Cependant, pour des maladies rapides et dégénératives comme l'amyotrophie spinale (AMS), le délai d'attente avant de recevoir les résultats peut être trop long pour permettre une intervention efficace. Par exemple, mon fils Sam a reçu son diagnostic à l'âge de 16 jours, alors même qu'il avait déjà perdu l'usage de ses jambes et de ses bras, et qu'il ne pouvait plus respirer sans assistance. De même, Billie, une autre enfant atteinte, a commencé son traitement à 31 jours, après avoir déjà perdu la capacité de marcher.

Chaque jour sans traitement est une journée où la maladie progresse de façon irréversible. Ce constat est résumé par les professionnels de santé qui insistent sur cette réalité dramatique en affirmant : « Every day is muscle. »

⁷ Gouvernement du Québec. (2025). *Dépistage sanguin chez les nouveau-nés*. Québec.ca.
<https://www.quebec.ca/sante/conseils-et-prevention/depistage-et-offre-de-tests-de-porteur/depistage-sanguin-nouveau-nes>

Enjeux psychosociaux, éthiques et acceptabilité sociale du dépistage prénatal au Québec (INESSS, 2024)

Le dépistage prénatal de maladies graves comme l'amyotrophie spinale (AMS) soulève des enjeux psychologiques et éthiques importants. Sur le plan psychosocial, apprendre qu'un enfant à naître pourrait être atteint d'une maladie grave génère souvent un stress intense chez les futurs parents, mêlé d'anxiété et d'un sentiment d'impuissance face à un avenir incertain. L'attente des résultats et les décisions difficiles à prendre pèsent lourdement sur leur équilibre émotionnel. Toutefois, disposer d'informations précoces permet souvent aux familles de mieux maîtriser la situation, de se préparer sereinement et d'envisager un suivi spécialisé, des traitements précoces, ou de faire des choix éclairés selon leurs valeurs.

D'un point de vue éthique, l'une des principales préoccupations est d'éviter la stigmatisation ou la discrimination des personnes porteuses du gène. Or, au Québec, la majorité considère ces tests comme des outils de prévention essentiels, respectant la dignité des porteurs.

Cette acceptabilité sociale est confirmée par les consultations publiques menées par l'INESSS, où plus de 95 % des participants ont exprimé un soutien fort à l'élargissement des tests de porteur, indépendamment de l'origine ethnique ou géographique. La gravité des maladies, notamment l'impact sur la qualité de vie, la sévérité des symptômes, le risque de décès précoce et l'absence de traitement curatif, est un critère déterminant pour prioriser leur inclusion dans les programmes de dépistage. L'AMS, en raison de ses conséquences lourdes et de son pronostic sévère, est unanimement reconnue comme justifiant son dépistage systématique.

Les participants ont également souligné que ces tests ne sont pas perçus comme un jugement, mais comme un moyen efficace de prévention. Ils appellent à une offre plus accessible, équitable et large, permettant à toutes les familles d'accéder à une information claire pour prendre des décisions éclairées. Par ailleurs, les avancées technologiques rendent possible le dépistage simultané de nombreuses maladies à moindre coût, ce qui pourrait à terme réduire les dépenses liées aux soins complexes des enfants gravement malades, renforçant ainsi l'argument en faveur d'un élargissement du dépistage.

Retombées pour le système de santé et la société : prévenir pour mieux soigner

L'intégration de l'amyotrophie spinale dans un programme de dépistage prénatal aurait des répercussions concrètes, tant pour les familles que pour le système de santé québécois dans son ensemble.

Sur le plan économique, ce dépistage pourrait permettre d'éviter des interventions médicales complexes et coûteuses, souvent nécessaires dès les premières semaines de vie des enfants atteints. En détectant la maladie avant la naissance, il serait possible, dans certains cas, d'organiser une prise en charge rapide et ciblée dès la naissance. Cela contribuerait à réduire significativement les complications graves et la nécessité d'un recours prolongé aux soins intensifs.

Par ailleurs, pour les familles confrontées à des formes sévères de la maladie, disposer d'une information claire et précoce leur offrirait la possibilité de prendre des décisions éclairées, évitant ainsi des parcours médicaux longs et douloureux, tant sur le plan physique qu'émotionnel. Ce gain allégerait aussi la charge pesant sur les équipes médicales et les ressources hospitalières spécialisées.

Sur le plan psychosocial, un dépistage prénatal bien structuré permettrait aux parents de mieux se préparer, d'obtenir un soutien psychologique dès le départ, et d'éviter le choc brutal que représente souvent l'annonce d'un diagnostic peu après la naissance. Ce soutien précoce améliorerait considérablement la qualité de vie, la santé mentale et le bien-être global des familles.

Enfin, d'un point de vue sociétal, une telle politique s'inscrirait dans une approche cohérente de prévention en santé, respectueuse des valeurs d'équité, de transparence et de liberté de choix. Proposer ce dépistage à toutes les familles, quelles que soient leur région ou leurs origines, renforcerait la confiance dans le système de santé et garantirait un accès plus équitable à l'information génétique.

Prévenir l'amyotrophie spinale ne signifie pas pouvoir guérir tous les enfants concernés, mais cela revient à intervenir suffisamment tôt pour réduire la souffrance et accompagner les parents dans des décisions difficiles. Sur le long terme, cette démarche s'avère à la fois humaine, responsable et économiquement judicieuse.

Conclusion

L'amyotrophie spinale est une maladie rare, mais lourde de conséquences. Elle entraîne une détérioration rapide, souvent irréversible, de la santé des enfants atteints. Pourtant, les connaissances scientifiques et les avancées technologiques actuelles permettent aujourd'hui d'agir très tôt – parfois même avant la naissance – pour en atténuer les effets, voire dans certains cas, pour prévenir la souffrance.

Le Québec ne propose toujours pas d'offre publique de dépistage prénatal pour cette maladie, malgré sa fréquence, sa gravité et les possibilités d'intervention précoce. Cette absence crée une inégalité dans l'accès à l'information et prive les familles d'un outil essentiel pour faire des choix éclairés, à la fois médicaux, éthiques et humains.

À travers ce mémoire, fondé à la fois sur mon expérience personnelle et sur l'état des connaissances reconnues par les instances de santé publique, j'ai voulu mettre en lumière l'importance d'agir en amont. Détecter plus tôt, c'est offrir une chance de mieux vivre – ou parfois, de souffrir un peu moins. C'est aussi, collectivement, reconnaître que la prévention doit avoir toute sa place dans nos politiques de santé.

L'inclusion de l'amyotrophie spinale dans un programme de dépistage prénatal universel ne changerait pas tout. Mais pour certaines familles, pour certains enfants, cela pourrait tout changer.

Résumé

Meilleure préparation des parents et choix éthiques éclairés

- Permet aux familles de se préparer psychosocialement et de prendre des décisions informées.

Possibilité de soins précoces et efficaces

- « Every day is muscle » : plus le traitement commence tôt, meilleurs sont les résultats pour l'enfant.

Réduction des coûts pour le système de santé

- Diminue les interventions médicales lourdes et les besoins en soins palliatifs grâce à un dépistage précoce.

Alignement avec les politiques publiques et recommandations

- S'inscrit dans les stratégies de prévention en santé.
- Conforme aux recommandations de l'INESS et à l'avis de 95 % des participants à leurs études.

Expériences réussies ailleurs

- Plusieurs pays, dont **Israël** et la **Chine**, ainsi que certains pays européens comme **l'Allemagne**, **l'Autriche**, la **Suisse** et les **Pays-Bas**, ont déjà mis en place avec succès des programmes de dépistage élargi de l'amyotrophie spinale.
- Ces exemples démontrent la faisabilité, l'acceptabilité et l'efficacité du dépistage élargi.

Impact global sur la santé publique

- Permet d'améliorer les résultats cliniques, de soutenir les familles et d'optimiser l'allocation des ressources de santé.