

# DÉPISTAGE NÉONATAL DE LA SMA : UNE AVANCÉE MAJEURE POUR LA SANTÉ DES NOUVEAU-NÉS – RETOUR SUR LE PROJET DEPISMA

Didier, LACOMBE, PU/PH, Service de génétique médicale, CRDN, CHU de Bordeaux, INSERM U1211, Bordeaux, FRANCE

- Vincent, LAUGEL, PU/PH, Centre de référence pour les maladies neuromusculaires, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, FRANCE
  - Virginie, RACLET, Ingénieur, Laboratoire de génétique biologique, CHU de Bordeaux, FRANCE
  - Valérie, BIANCALANA, MCU/PH, Laboratoire de diagnostic génétique, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, FRANCE
  - Caroline, ESPIL-TARIS, PH, Service de neuropédiatrie, Centre de référence pour les maladies neuromusculaires, CHU de Bordeaux, FRANCE
  - Yvan, DE-FERAUDY, PH, Centre de référence pour les maladies neuromusculaires, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, FRANCE
  - Virginie, HAUSHALTER, Ingénieur, Laboratoire de diagnostic génétique, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, FRANCE
  - Marie, THIBAUD, PH, Service de neuropédiatrie, CHU de Reims, FRANCE
  - Clémentine, LAMBERT, PH, Service de neuropédiatrie, CHU de Nancy, FRANCE
  - Amandine, VAIDIE, Direction de la recherche clinique et de l'innovation, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, FRANCE
  - Marie, DE-CASTELMUR, Direction de la recherche clinique et de l'innovation, CHU de Bordeaux, FRANCE
  - M, JULIAN, Direction de la recherche clinique et de l'innovation, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, FRANCE
  - Sarah, ROMAIN, PH, Centrerégional de dépistage néonatal, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, FRANCE
  - Christian, COTTET, AFM-Téléthon, Evry, FRANCE
  - Marie-Pierre, REBOUL, PH, Laboratoire de génétique biologique, CHU de Bordeaux, FRANCE
  - Nadège, CALMELS, PH, Laboratoire de diagnostic génétique, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, FRANCE
- Le consortium DEPISMA

**L'amyotrophie spinale infantile (SMA) est une maladie neuromusculaire grave qui affecte les motoneurons de la moelle épinière, entraînant une faiblesse musculaire progressive. Un diagnostic précoce améliore l'efficacité des traitements. Le projet DEPISMA visait à mettre en place un dépistage néonatal systématique de la SMA dans les régions Grand Est et Nouvelle-Aquitaine, débuté respectivement fin 2022 et début 2023.**

**Objectif :** Evaluer la faisabilité du dépistage néonatal de la SMA en conditions réelles, en impliquant les maternités des deux territoires.

**Méthode :** Toutes les maternités des deux régions ont participé au projet. Le buvard du dépistage de la SMA a suivi le circuit du Guthrie du programme national, utilisant une technique de PCR quantitative pour rechercher une délétion homozygote du gène *SMN1*. Une organisation a été mise en place pour assurer la confirmation diagnostique et l'orientation rapide des familles vers les deux centres de référence en cas de résultat positif avec information et accompagnement tout au long du processus.

## Résultats :

### ETUDE DEPISMA AU 02/09/2025 : 32 MOIS ENVIRON

	Grand Est	Nouvelle Aquitaine	Total
Démarrage projet	13/12/2022	11/01/2023	
Nombre de maternités participantes	39/39	42/42	81/81
Nombre de nouveau-nés dépistés depuis le début	101 927	103 368	205 295
Nombre de dépistés positifs	11	8	19
Pourcentage de naissances couvertes par les maternités participantes	100%	100%	
Exhaustivité du dépistage dans maternités participantes (critère principal : objectif > 80%)	93,9% (au 31/12/2024)	94,8% (au 31/12/2024)	Moyenne 94,4%
Refus de DNN	2,47% (au 31/12/2024)	1,17% (au 31/12/2024)	

### DELAI PATIENTS POSITIFS

Delai nécessaire de la naissance jusqu'au traitement par thérapie génique 23,1 jours de vie (15-27)

	Prélev	Envoi	Analyse	Appel au centre de référence	Organisation (= consultation)	Envoi au laboratoire de diagnostic	Confirmation et détermination du nombre de copies SMN2	Organisation (= consultation et RCP)	Planification traitement	delai
Médiane	2,8	3,1	1,6	0	1,2	5,4	1	0	8	23,1

Chiffres issus de l'analyse intermédiaire faite à 1 an

### DELAI POUR LES DIFFÉRENTES ÉTAPES DU DÉPISTAGE POUR TOUT PATIENTS

- TP : délai de prélèvement compris entre naissance et prélèvement
- TE : délai d'envoi, compris entre prélèvement et réception du buvard par le laboratoire de dépistage
- TA : délai d'analyse, compris entre réception du buvard par le laboratoire de dépistage et saisie du résultat d'analyse dans le logiciel dédié (Veeva)
- TRES : délai d'obtention du résultat du dépistage compris entre naissance et obtention du résultat du dépistage (validation bio)

Delai de rendu du dépistage à 7 jours de vie

	TPrélev	TEnvoi	TAnalyse	TRESultat
Médiane	3	3	1	7
Moyenne	2,8	3,1	1,6	7,4

Chiffres issus de l'analyse intermédiaire faite à 1 an

### BILAN DÉPISTÉS POSITIFS

- 19 dépistés positifs :
  - 7 en Nouvelle-Aquitaine (4 en Poitou-Charentes, 1 dans le Limousin et 2 en Aquitaine)
  - 11 dans le Grand Est (répartition homogène dans la région)
  - 1 faux négatif : hétérozygote composite avec un variant ponctuel

	8 Patients	5 Patients	4 Patients	1 Patient	1 Patient
Nombre de copies SMN2	2	3	4	5	2
Traitement	TG	TG	Suivi EMG	Suivi EMG	Soins palliatifs
Age au traitement en jours (moyenne)	20,4	22	/	/	/

**Conclusion :** Le projet DEPISMA, premier dépistage néonatal génétique en première intention en France, montre la faisabilité logistique et l'adhésion des professionnels et des familles au dépistage néonatal de la SMA. Ces résultats soutiennent son extension au programme national

## Remerciements

