

Qu'est-ce que le dépistage néonatal ?

- Un test **simple, gratuit**, réalisé à la naissance avec **votre accord**
- Il permet de détecter précocement certaines maladies **rares mais graves**, comme l'amyotrophie spinale
- Il permet d'**agir rapidement** selon le résultat

Qu'est-ce que l'Amyotrophie Spinale Infantile ?

- C'est une maladie génétique, **rare et évolutive** qui touche **les muscles**
- Elle entraîne de façon variable mais irréversible des atteintes motrices, des **difficultés pour respirer et s'alimenter** si aucun traitement n'est donné avant l'apparition des symptômes
- Dans la forme la **plus précoce et sévère** de cette maladie, elle peut conduire au **décès du bébé** dans ses premiers mois de vie

Pourquoi c'est important d'accepter le dépistage ?

- Des traitements existent : ils peuvent **ralentir ou empêcher** l'apparition des symptômes
- Plus ils sont **administrés tôt, meilleurs sont les résultats**
- **Certains signes sont invisibles mais déjà présents à la naissance** : la fenêtre d'action est courte

Comment ça marche ?



- **Une goutte** de sang est prélevée sur un buvard (test de Guthrie)
- Le prélèvement s'effectue dans les **72h de vie** de bébé
- Une **recherche génétique ciblée** est ensuite réalisée en laboratoire

Et vos données ?

Vos données sont **protégées** et à **usage médical strict**



Si le résultat est positif ?

- Vous serez **pris en charge** vers le centre expert le plus proche de chez vous, rapidement
- Une **équipe de spécialistes** sera mobilisée pour vous accompagner
- L'annonce est déstabilisante mais **l'espoir est réel** grâce aux avancées médicales majeures

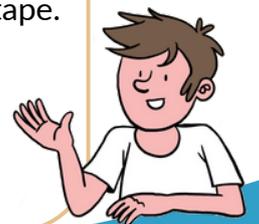
Vous n'êtes pas seuls !

ECLAS est une association de parents, **spécialisée dans les formes précoces** de l'Amyotrophie Spinale Infantile.

Elle peut vous informer, vous orienter et vous accompagnera à chaque étape.

Il existe également :

- le **Groupe d'Intérêt SMA**, qui rassemble des malades et des familles concernées, au sein de l'Association Française contre les Myopathies (AFM-Téléthon)
- l'association **Familles SMA France**





Le dépistage à la naissance de l'Amyotrophie Spinale Infantile (ASI)

Soyez acteurs d'une révolution thérapeutique

À partir du 1er septembre 2025



À destination des professionnels de santé et des futurs parents

L'amyotrophie spinale infantile

Une maladie neuromusculaire, évolutive, rare mais grave

Il s'agit d'une maladie génétique, héréditaire, à transmission autosomique récessive, qui entraîne un déficit de production de la protéine de survie du motoneurone (SMN).

Elle se traduit notamment par des atteintes des fonctions **motrices, respiratoires et de déglutition**.

Il existe une classification des formes de l'ASI en fonction de l'apparition des symptômes (type 0,1,2...)

Important :

- L'ASI est **une urgence silencieuse** : des lésions peuvent commencer sans symptômes visibles. Le dépistage ouvre une **fenêtre thérapeutique courte mais décisive**.
- Trois Médicaments à Traitements Innovants (MTI) sont aujourd'hui disponibles : leur efficacité dépend d'une administration précoce, avant les lésions irréversibles. Ils peuvent **ralentir, voire stopper l'évolution des symptômes**.

À quoi faut-il être attentif ?

- **Maintenir une vigilance** clinique même après un test néonatal négatif. Environ **5% des cas échappent au test** pour diverses raisons : variabilité interindividuelle de l'expression génétique, problèmes techniques liés au buvard, erreurs possibles d'interprétation.
- Les **signes cliniques doivent rester un indicateur** de vigilance et guider la prise de décision. En cas de doute, orientez sans délai vers un neuropédiatre.



Dépistage néonatal généralisé

Professionnels de santé périnatale, vous êtes en première ligne...

Le diagnostic néonatal est un levier qui peut changer la trajectoire et la **qualité de vie**, à condition que toute la chaîne professionnelle soit attentive et mobilisée pour **informer, rassurer, orienter et accompagner les familles**.

Questions générales :

→ **Le test est-il obligatoire ?**

Non mais il est fortement recommandé

→ **Que recherche-t-on ?**

Une délétion génétique précise (SMN1)

→ **Et après ?**

Si le test est positif, le nourrisson est orienté immédiatement vers une équipe médicale experte

Pour en savoir plus :



• **FILNEMUS** et ses centres de référence des maladies neuromusculaires (filnemus.fr)



• **CNCDN** Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal (depistage-neonatal.fr)



• **ECLAS**, Ensemble Contre L'Amyotrophie Spinale de type 1 (eclas.fr)

Estimations

- Le dépistage permet dans 95% des cas de repérer cette maladie génétique
- Environ 100 nouveaux cas par an, en France, tous types confondus
- Environ 1 personne sur 40 est porteuse de l'anomalie génétique sans être atteinte de la maladie

📄 Documents à télécharger sur eclas.fr

- Mieux comprendre l'Amyotrophie Spinale – Dossier avec fiches thématiques (parents & pros, avril 2023)
- Le diagnostic précoce de l'Amyotrophie Spinale : une urgence thérapeutique – (brochure pros, février 2022)

eclas

Merci à l'ensemble des contributeurs de ce document.



Juillet 2025