

Démarrage du programme DEPISMA **Programme pilote de dépistage génétique de** **l'amyotrophie spinale**

Le programme *Depisma*, lancé par l'AFM-Téléthon, en collaboration avec les Hôpitaux Universitaires de Strasbourg et le Centre Hospitalier Universitaire de Bordeaux, les Agences régionales de santé Grand Est et Nouvelle-Aquitaine et avec le soutien de la filière de santé FILNEMUS et du ministère (DGOS), a débuté fin décembre dans le Grand Est et début janvier en Nouvelle-Aquitaine, les 2 régions pilotes. Ce programme dit « préfigurateur » de dépistage génétique de l'amyotrophie spinale infantile, d'une durée de deux ans, sera évalué au terme de sa première année et pourra, si les résultats attendus sont efficaces, ouvrir le déploiement du dépistage de l'amyotrophie spinale à d'autres régions françaises, voire à tout le territoire.

L'amyotrophie spinale infantile est une maladie génétique rare qui touche les neurones moteurs entraînant une atrophie progressive des muscles. Dans sa forme la plus grave (SMA type I, 60% des cas), 95% des enfants atteints meurent avant l'âge de 2 ans. La mutation du gène SMN1 empêche la production de la protéine SMN, indispensable à la survie des motoneurons. Aujourd'hui, trois traitements sont disponibles et des études ont démontré une efficacité optimale lorsqu'ils sont administrés avant les premiers symptômes. **Diagnostiquer de manière précoce cette maladie permettra aux bébés concernés de bénéficier d'un traitement et d'une prise en charge adaptée immédiate, leur donnant ainsi les meilleures chances pour l'avenir.**

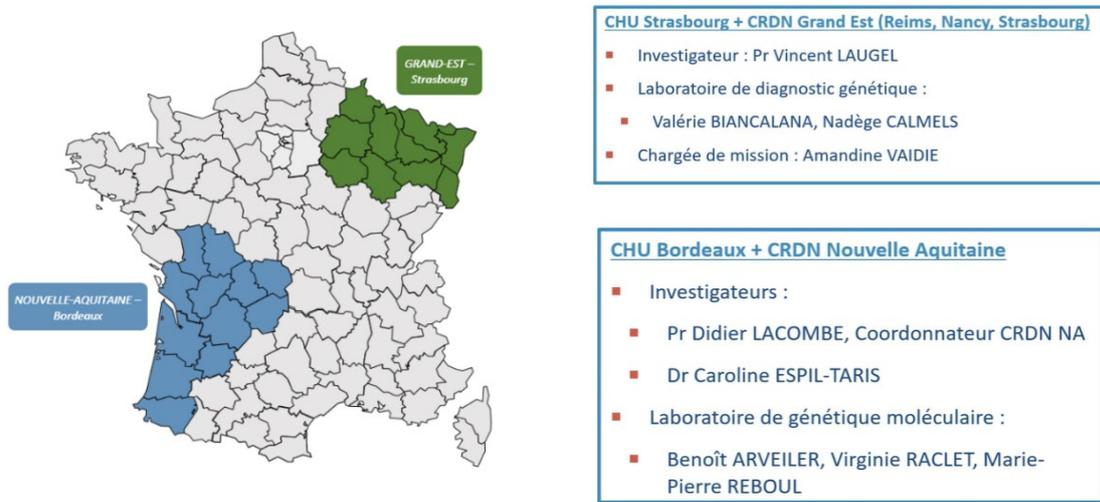
Portée par le Pr Vincent Laugel, neuropédiatre et responsable du centre de référence des maladies neuromusculaires à l'Hôpital Universitaire de Strasbourg (promoteur de l'étude), le Pr Didier Lacombe, généticien et coordonnateur du Centre Régional de Dépistage Néonatal Nouvelle-Aquitaine au CHU de Bordeaux, et le Dr Caroline Espil, neuropédiatre et responsable du centre de référence des maladies neuromusculaires au CHU de Bordeaux, l'étude *Depisma* a pour objectifs de :

- **Evaluer la faisabilité du dépistage néonatal génétique généralisé sur l'ensemble de ces deux régions Grand Est et Nouvelle-Aquitaine**
- **Evaluer et définir des méthodes de dépistage, du prélèvement jusqu'au traitement : circuit d'analyse, outils diagnostics, information et prise en charge des patients, accès au traitement sous avis de la Réunion de Concertation Pluridisciplinaire, composée d'experts de Filnemus notamment (neuropédiatrie, pneumopédiatrie, médecine physique et de réadaptation...)**
- **Faire la preuve de concept et d'efficacité du dépistage génétique pour ouvrir la voie à d'autres maladies génétiques rares qui disposeront d'un traitement efficace en présymptomatique.**

➤ **Grand-Est et Nouvelle-Aquitaine, les deux régions pilotes du projet.**

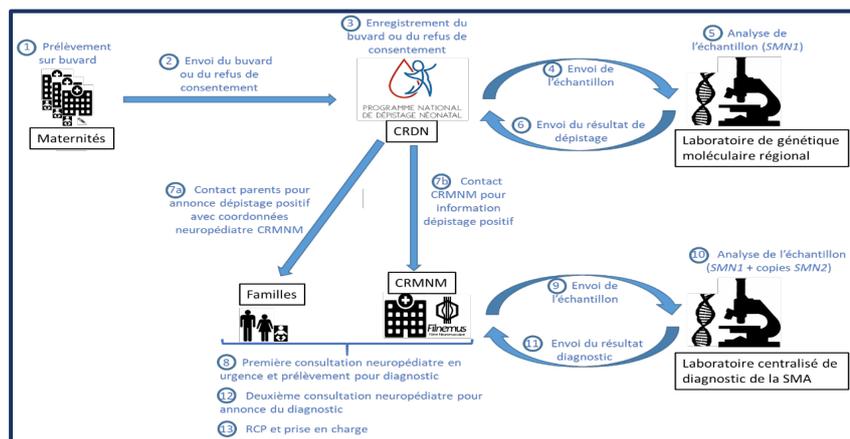
Ces deux grandes régions disposent d'un centre de référence pour les maladies neuromusculaires et comptent un nombre important de naissances. En effet, sur deux ans, ce programme permettrait de dépister et traiter plus de 30 enfants atteints de SMA parmi les 110 000 naissances en moyenne en Nouvelle-Aquitaine, et 112 000 en moyenne du Grand Est. Les 82 maternités des territoires sont à ce jour impliquées dans l'étude (40 dans le Grand est et 42 en Nouvelle-Aquitaine).

Par ailleurs, ces deux régions ont des modes de fonctionnements différents : en Nouvelle-Aquitaine, le dépistage est centralisé à Bordeaux alors que dans le Grand Est, plusieurs centres sont impliqués dans la réception des buvards pour les envoyer ensuite à Strasbourg qui analyse les prélèvements sanguins. Un atout pour l'évaluation du dispositif et la création de « standards » pour son développement au niveau national.



➤ **Les étapes du processus de dépistage néonatal génétique de l'amyotrophie spinale :**

Ainsi, à la naissance d'un nouveau-né, lors du prélèvement effectué lors du dépistage standard, 2 gouttes de sang supplémentaires seront déposées sur un buvard spécifique à l'étude. Ce buvard « SMA », accompagné du consentement parental, sera ensuite envoyé le jour même au centre régional de dépistage dont dépend l'établissement puis l'analyse (recherche de la mutation homozygote du gène SMN1) sera effectuée par le laboratoire de génétique régional. Un prélèvement spécifique sera effectué pour une confirmation de diagnostic en cas de dépistage positif.



C'est en réunion de concertation pluridisciplinaire (RCP), composée de médecins de centres de référence, que sera choisi le traitement le mieux adapté à l'enfant diagnostiqué positif.

Le dispositif *Depisma* a été conçu pour proposer un traitement des nouveau-nés idéalement 6 semaines au plus tard après la naissance, c'est à dire dans la meilleure fenêtre d'efficacité des traitements disponibles.