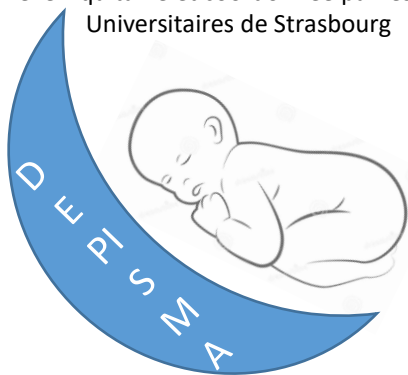


Dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale – ETUDE PRÉFIGURATRICE (DEPISMA)

Votre maternité participe à une étude de dépistage à la naissance réalisée dans les régions Grand-Est et Nouvelle-Aquitaine et coordonnée par les Hôpitaux Universitaires de Strasbourg



Votre bébé peut bénéficier, dans le cadre de l'étude, du dépistage de l'amyotrophie spinale (SMA)

L'amyotrophie spinale est une maladie génétique du système nerveux qui se présente sous la forme d'une perte de force musculaire avec l'installation d'une paralysie progressive, y compris au niveau des muscles respiratoires.

C'est une maladie génétique rare puisque seulement 1 enfant sur 7000 nouveau-nés est porteur de cette maladie.

De nouveaux traitements existent et la prise en charge de l'enfant est nettement améliorée quand le diagnostic est réalisé avant les premiers symptômes.

Le test de dépistage consiste à mesurer la présence ou l'absence d'un gène, appelé *SMN1*, par une méthode d'analyse de biologie moléculaire.



Le prélèvement



Au moment de la réalisation des tests sanguins de dépistage habituels, avec votre accord, deux gouttes de sang supplémentaires seront prélevées à votre enfant et déposées sur un support buvard.

Ces prélèvements seront, comme habituellement, adressés à l'Association Régionale de Dépistage dont dépend votre maternité.

Les analyses

Le dépistage des 6 maladies habituellement dépistées sera réalisé dans votre région.

La recherche d'absence de gène *SMN1* sera réalisée soit au laboratoire de Strasbourg, soit au laboratoire de Bordeaux, selon votre région.

Le résultat

Le test est normal



Gène *SMN1*

Votre enfant a une copie du gène *SMN1*, le gène est présent.

Comme pour les autres dépistages, vous ne recevez pas de résultat.

Le test est perturbé*



Pas de gène *SMN1*

Vous serez contactés dans un délai d'un mois maximum pour réaliser chez votre enfant une 2^{ème} analyse génétique par un prélèvement sanguin.

Cette analyse permettra de déterminer s'il y a une copie du gène *SMN1* et de déterminer le nombre de copie d'un gène similaire, le *SMN2*

** 1 cas sur 7 000 nouveau-nés par an en France*