

Maternité des Hôpitaux de Grand Cognac

ETUDE DEPIISMA

Dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale



hospitaux
de grand
cognac



La maternité des Hôpitaux de Grand Cognac

participe depuis le 10 avril 2023 à une
étude de **dépistage à la naissance** réalisée
dans les régions Grand-Est et Nouvelle
Aquitaine et coordonnée par les Hôpitaux
Universitaire de Strasbourg.



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

Cette maladie génétique rare touche
seulement 1 enfant sur 7000 nouveau-nés.



Mais qu'est ce que l'amyotrophie spinale ?

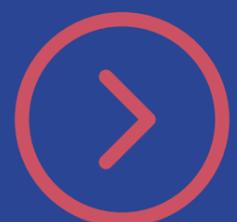
C'est une **maladie génétique du système nerveux** qui se présente sous la forme d'une **perte de force musculaire** avec l'installation d'une paralysie progressive, y compris au niveau des **muscles respiratoires**.



Quel est l'intérêt du dépistage ?

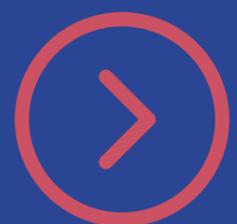
De **nouveaux traitements** existent et la **prise en charge de l'enfant est nettement améliorée** quand le diagnostic est réalisé avant les premiers symptômes.

Le test consiste à mesurer la **présence ou l'absence d'un gène**, appelé **SMN1**.



Mais qu'est ce que l'amyotrophie spinale ?

C'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**.

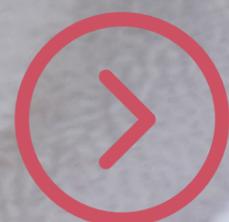


Le mode de prélèvement

**Deux gouttes de sang
déposées sur un buvard
suffisent**



hospitaux
de grand
cognac



A quel moment ?

Le test est effectué au moment de la réalisation des tests sanguins de dépistage habituels, avec votre accord.



Les analyses

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

La **recherche d'absence de gène *SMN1*** sera réalisée au laboratoire de Bordeaux.



Le résultat est normal

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

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



Le résultat est perturbé

Le test révèle une absence du gène *SMN1*.

Vous serez **contactés dans un délai d'un mois** maximum pour réaliser chez votre enfant une **2ème 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***.



Maternité des Hôpitaux de Grand Cognac

Plus d'informations auprès de nos investigateurs

Dr FAVRE - Pédiatre

Dr MOREAU-PONTALLIER - Pédiatre

Mme DENIMAL - Cadre Sage-femme

05 45 80 13 50

ch-cognac.fr

