



ASSEMBLÉE NATIONALE

17ème législature

Dépistage de l'amyotrophie spinale chez les nouveaux nés

Question écrite n° 5968

Texte de la question

Mme Marie-Pierre Rixain alerte M. le ministre auprès de la ministre du travail, de la santé, de la solidarité et des familles, chargé de la santé et de l'accès aux soins, sur la nécessité d'intégrer l'amyotrophie spinale (SMA) dans le programme national de dépistage néonatal national. L'amyotrophie spinale est une maladie génétique rare qui entraîne une faiblesse musculaire progressive pouvant conduire, dans sa forme la plus sévère, à une paralysie complète voire au décès par insuffisance respiratoire dans les premiers mois de la vie. En France, elle touche entre 100 et 120 nouveaux nés chaque année et conduit à 3 décès par mois. Cette maladie constitue en ce sens, l'une des principales causes génétiques de mortalité infantile. Les avancées thérapeutiques récentes ont profondément transformé la prise en charge de la SMA. Il est aujourd'hui possible de diagnostiquer cette maladie avant l'apparition des premiers symptômes irréversibles grâce à un dépistage effectué avec une simple goutte de sang prélevée à la naissance *via* le test de Guthrie. Ce dépistage précoce permet d'améliorer la prise en charge des nourrissons atteints et d'accroître significativement leurs chances de survie en bonne santé. En ce sens, le 10 juillet 2024, la Haute autorité de santé (HAS) a rendu un avis favorable à l'intégration de la SMA dans le programme national de dépistage néonatal en basant sur les résultats probants de l'étude DEPISMA, réalisée dans les régions pilotes du Grand Est et de Nouvelle-Aquitaine. Pourtant, huit mois après cette recommandation, sa mise en application tarde à se concrétiser, mettant ainsi en péril la vie de nombreux nouveau-nés non diagnostiqués. Aussi, elle lui demande un échéancier clair sur l'intégration d'un dépistage de l'amyotrophie spinale dans le programme de dépistage néonatal national.

Texte de la réponse

Le Gouvernement est conscient des drames liés à cette maladie en raison de ses caractéristiques spécifiques et est à ce titre très attentif aux recommandations formulées par la Haute autorité de santé (HAS). Le Dépistage néonatal national (DNN), programme de santé publique supervisé par le ministère chargé de la santé, est coordonné par le centre national de coordination du dépistage néonatal et les centres régionaux de dépistage néonatal. Sa gouvernance repose sur le comité national de pilotage du DNN, réorganisé par un arrêté du 31 juillet 2024 pour améliorer l'efficacité du programme. Ce dispositif vise à détecter précocement certaines maladies rares afin de permettre une prise en charge rapide et adaptée. Dans ce cadre, le quatrième Plan national maladies rares (PNMR4) a été lancé le 25 février 2025. Ce plan ambitieux vise à améliorer et à élargir le programme de dépistage, en structurant ses actions autour de quatre axes majeurs pour mieux accompagner les patients. Plus précisément, dans le cadre de l'Axe 1 et en particulier de l'Action 13.1, le PNMR4 prévoit l'intégration, dès 2025, de nouvelles pathologies recommandées par la HAS, dont l'Amyotrophie spinale infantile (SMA) (<https://sante.gouv.fr/IMG/pdf/pnmr4.pdf>). Pour cela, des équipements spécifiques seront déployés afin de faciliter le dépistage génétique et d'optimiser la prise en charge précoce des patients. L'arrêté du 16 avril 2025 modifiant l'arrêté du 22 février 2018 relatif à l'organisation du programme national de dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale, publié au Journal officiel le 30 avril 2025, intègre ainsi officiellement le dépistage néonatal de l'SMA dans le programme national français de dépistage néonatal. Le dépistage repose sur la détection de la délétion de l'exon 7 du gène SMN1 à partir d'un prélèvement sanguin

effectué entre 48 et 72 heures après la naissance. Cette mesure, applicable aux enfants nés à partir du 1er septembre 2025, permettra d'améliorer la prise en charge précoce des nouveau-nés atteints de SMA, favorisant ainsi des interventions thérapeutiques plus efficaces dès les premiers jours de vie. Le PNMR 4 prévoit enfin un investissement important dans le dépistage néonatal, qu'il intègre pleinement comme une politique nationale à part entière. Il ne s'agit donc pas d'une généralisation du programme DEPISMA, mais bien de la mise en place d'un dispositif national visant à garantir l'accès au dépistage pour tous les nouveau-nés sur l'ensemble du territoire.

Données clés

Auteur : [Mme Marie-Pierre Rixain](#)

Circonscription : Essonne (4^e circonscription) - Ensemble pour la République

Type de question : Question écrite

Numéro de la question : 5968

Rubrique : Maladies

Ministère interrogé : [Santé et accès aux soins](#)

Ministère attributaire : [Santé et accès aux soins](#)

Date(s) clé(s)

Question publiée au JO le : [15 avril 2025](#), page 2679

Réponse publiée au JO le : [10 juin 2025](#), page 4969