

Le 15/11/2023

Objet : Déploiement régional du dépistage néonatal combiné de l'amyotrophie spinale infantile et des déficits immunitaires combinés sévères

Chers Collègues,

Avec la mise sur le marché de différents traitements pour l'**amyotrophie spinale infantile** (SMA), avec la démonstration qu'un traitement débuté en présymptomatique permet de limiter considérablement les effets dévastateurs de cette maladie neurodégénérative, le **dépistage néonatal** est non seulement parfaitement justifié mais son déploiement est particulièrement **urgent**. Le projet pilote DEPISMA vise à évaluer la faisabilité de son déploiement dans deux régions françaises, la région Grand-Est et la région Nouvelle-Aquitaine. Le projet, débuté en décembre 2022 s'achèvera en décembre 2024.

Le kit utilisé est un **twin-test** qui dépiste aussi les **déficits immunitaires combinés sévères** (SCID). Dans le cadre du projet DEPISMA, les données de SCID sont masquées. Le projet pilote des SCID, DEPISTREC, a été conclu en 2017 et l'HAS a donné un avis favorable en 2022 pour ce dépistage néonatal des SCID. Dès que l'avis de l'HAS sera obtenu pour la SMA, les dépistages en twin-test pourront débuter. Nous œuvrons pour que ces dépistages débutent dès la fin du projet DEPISMA, début 2025.

Le dépistage néonatal en France est coordonné par le centre national de coordination du dépistage néonatal (CNCDN), qui encadre les 17 centres régionaux de coordination de dépistage néonatal (CRCDN). **Les CRCDN ont été missionnés pour organiser les discussions entre les différents acteurs locaux en vue du déploiement du dépistage SMA+SCID.** L'ensemble des parties prenantes devra être consulté (laboratoires de biochimie, de génétique, d'immunologie). L'objet de la concertation sera de **définir le laboratoire en charge de ces analyses de dépistage.**

Il est important de comprendre que les organisations des CRDN qui prévalent jusqu'à présent ne figent pas le CRDN dans un laboratoire (arrêté du 22 février 2018 ci-dessous). Ces nouvelles activités qui correspondent aux premiers dépistages avec analyses moléculaires en 1^{ère} intention peuvent être envisagées en dehors des laboratoires où sont réalisés les dépistages des maladies métaboliques par des méthodes biochimiques.

Président
Professeur Claude Houdayer
Service de Génétique
UFR santé
CHU de Rouen
22, boulevard Gambetta
76183 Rouen Cedex
claud.houdayer@chu-rouen.fr

Secrétaire Générale
Docteur Cécile Acquaviva-Bourdain
Service Biochimie et Biologie Moléculaire -
UM Maladies Héritaires du
Métabolisme
Centre de Biologie et Pathologie Est
CHU de Lyon HCL - GH Est
59 Boulevard Pinel
69677 BRON Cedex
cecile.acquaviva-bourdain@chu-lyon.fr

Trésorière
Docteur Nadège Calmels
Laboratoires de diagnostic génétique
CHRU Strasbourg- Nouvel hôpital Civil
1, place de l'hôpital
67 091 STRASBOURG Cedex
nadege.calmels@chru-strasbourg.fr

Webmaster
Docteur Anne Bergougnoux
Laboratoire de Génétique Moléculaire -
IURC
CHU de Montpellier
640 Avenue du Doyen Gaston Giraud
34295 MONTPELLIER Cedex 5
anne.bergougnoux@inserm.fr

En d'autres termes, **le CRDN peut changer de périmètre, ce périmètre pouvant évoluer par convention entre les différents laboratoires qui exercent une activité de dépistage.**

Si vous ne recevez pas de sollicitation du CRDN de votre région, n'hésitez pas à prendre contact avec son représentant (<https://depistage-neonatal.fr/mon-centre-regional-de-depistage/>) afin d'initier rapidement ces réunions de concertation. En effet, **la liste des laboratoires de dépistage et de confirmation SMA+SCID est attendue pour la fin de l'année 2023.**

Bien amicalement,

Pascale Saugier-Veber et le CA de l'ANPGM