



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.

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