HORIZON SMA

PARTAGE D'EXPERTISE DU CENTRE DE
RÉFÉRENCES MALADIES NEUROMUSCULAIRES
ET CENTRE RÉGIONAL DE DÉPISTAGE NÉONATAL
NOUVELLE-AQUITAINE **CHU DE BORDEAUX**

#4

AVRIL 2025

DÉPISTAGE NÉONATAL, PREMIER BILAN ET PERSPECTIVES

PROGRAMME DEPISMA CHU DE BORDEAUX

DÉCOUVRIR

Edition réalisée en partenariat avec la filière FILNEMUS

Filnemus
Filière Neuromusculaire

Production et Idée originale RARE à l'écoute

Avec le soutien institutionnel des Laboratoires Roche

SOMMAIRE

HORIZON SMA
PARTAGE D'EXPERTISE DU CENTRE DE RÉFÉRENCES MALADIES NEUROMUSCULAIRES ET CENTRE RÉGIONAL DE DÉPISTAGE NÉONATAL NOUVELLE-AQUITAINE CHU DE BORDEAUX

01 ÉDITORIAL →

02 PARCOURS ET PRATIQUES en maternité →

03 DEPISMA : Un défi technique et organisationnel →

04 DEPISMA : de l'annonce du diagnostic à la prise en charge thérapeutique →

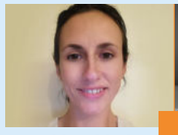
05 LE BILAN et la prise en charge kinésithérapiques →

06 LE SUIVI PSYCHOLOGIQUE après l'annonce du diagnostic →

07 POINTS CLÉS À RETENIR →

08 ACTUALITÉS SMA →

02 - POINTS DE VUE
PARCOURS ET PRATIQUES EN MATERNITÉ



Mme Marie de Castelmur
Attachée de Recherche Clinique

Mme Nathalie Petit
Sage-femme

03 - INTERVIEW
DEPISMA : UN DÉFI TECHNIQUE ET ORGANISATIONNEL

Dr Marie-Pierre Reboul
Biologiste

04 - POINTS DE VUE
DEPISMA : DE L'ANNONCE DU DIAGNOSTIC À LA PRISE EN CHARGE THÉRAPEUTIQUE

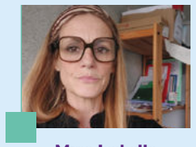
Dr Caroline Espil
Neuropédiatre

Mme Audrey Thomas
Puéricultrice

05 - INTERVIEW
LE BILAN ET LA PRISE EN CHARGE KINÉSITHÉRAPIQUES

Mme Marie Le Naour
Kinésithérapeute

06 - INTERVIEW
LE SUIVI PSYCHOLOGIQUE APRÈS L'ANNONCE DU DIAGNOSTIC



Mme Isabelle Guillain
Psychologue

ÉDITO

DESPIMA : une révolution au service des nouveau-nés

Dr Caroline ESPIL
Neuropédiatre, responsable du secteur pédiatrique du Centre de Référence des Maladies Neuromusculaires du CHU de Bordeaux

DEPISMA n'est pas qu'un programme médical : c'est une révolution humaine et organisationnelle

Chaque avancée médicale transforme la pratique clinique, mais certaines révolutions sont plus profondes que d'autres. Avec **DEPISMA**[1], nous entrons dans une nouvelle ère : celle où l'amyotrophie spinale est diagnostiquée **avant même l'apparition des premiers symptômes**[2], ouvrant la voie à une prise en charge ultra-précoce qui change radicalement le devenir des enfants concernés[1,2].

Ce programme pilote, déployé en Nouvelle-Aquitaine et dans le Grand Est[2], a permis de repenser notre approche du diagnostic et du suivi des bébés atteints de SMA. Nous avons dû apprendre **une nouvelle manière de faire de la médecine**, en annonçant aux familles une maladie alors que leur enfant semble en parfaite santé. Loin des parcours classiques où la prise en charge débute après l'apparition des premiers signes, DEPISMA nous impose d'agir en urgence, avec un objectif clair : **mettre en place le traitement dans les quatre à six premières semaines de vie**[2].

Cette exigence de rapidité repose sur **une coordination parfaite** entre les différents acteurs du dépistage : maternités, sages-femmes, laboratoires, neuropédiatres, biologistes et équipes paramédicales. Chacun joue un rôle clé dans cette chaîne, où chaque jour gagné représente une chance supplémentaire pour l'enfant[2]. **L'hôpital devient un véritable orchestre**, où chaque maillon doit s'aligner avec précision pour garantir une prise en charge optimale.

Cependant, cette organisation est un défi logistique majeur. Chaque étape peut être freinée par des aléas matériels : un retard dans l'acheminement d'un test, un problème de disponibilité hospitalière, ou encore des contraintes techniques qui retardent le traitement. L'expérience acquise ces deux dernières années nous a permis d'**identifier les leviers d'amélioration**, et nous devons maintenant transmettre ces bonnes pratiques à l'échelle nationale.

Au-delà des aspects médicaux et logistiques, **l'impact humain de DEPISMA est immense**. Il mobilise l'ensemble des équipes hospitalières, qui se battent pour offrir à ces enfants un avenir bien différent de celui que leur aurait laissé la maladie sans intervention précoce. Ce programme est porteur d'une **énergie nouvelle**, car il offre une perspective unique en neuropédiatrie : celle de pouvoir modifier profondément l'évolution d'une pathologie.

Mais aujourd'hui, cette avancée médicale pose aussi **la question de l'égalité d'accès au dépistage**. Si un enfant né à Bordeaux bénéficie d'un diagnostic et d'un traitement immédiats, un autre, né dans une région où DEPISMA n'est pas encore en place, risque d'être diagnostiqué tardivement, limitant considérablement les bénéfices thérapeutiques. Il est **urgent de généraliser le programme** sur tout le territoire français pour que chaque enfant ait les mêmes chances, indépendamment de son lieu de naissance.

La généralisation du dépistage néonatal de la SMA est prévue après l'été 2025[3], un délai qui semble encore trop lointain face aux bénéfices démontrés de DEPISMA. Chaque mois d'attente, ce sont des bébés qui ne pourront pas bénéficier de ces **deux gouttes de sang en plus**, celles qui peuvent faire toute la différence pour leur avenir.

L'engagement des équipes, la mobilisation des familles et la collaboration entre tous les acteurs du dépistage sont les piliers de cette transformation. DEPISMA n'est pas qu'un **programme médical** : c'est une **révolution humaine et organisationnelle**, qui redéfinit notre vision de la prise en charge des maladies neuromusculaires dès les premiers instants de vie.

PARCOURS ET PRATIQUES
en maternité

Comment le programme DEPISMA a-t-il été mis en place au sein des maternités de Nouvelle-Aquitaine ?

Mme De Castelmur : DEPISMA a été lancé en tant qu'étude clinique[1,2], ce qui a impliqué un travail administratif et logistique conséquent[3]. Il a fallu établir des conventions avec les 42 maternités de la région, s'assurer de leur engagement et organiser des sessions d'information pour le personnel de chaque établissement.

Ensuite, nous avons mis en place les procédures pour que les investigateurs associés, notamment les sages-femmes, puissent présenter le programme aux parents et recueillir leur consentement dans le cadre de l'étude clinique, car tout dépistage génétique nécessite une autorisation écrite.

Le lancement a été progressif : nous espérions un démarrage simultané dans toutes les maternités, mais le programme a finalement été déployé sur une année complète.

Comment les sages-femmes ont-elles intégré ce nouveau dépistage dans leur pratique quotidienne ?

Mme Petit : Nous avons décidé d'intégrer DEPISMA dans l'information donnée aux parents sur les dépistages néonataux classiques. Cela nous permet d'expliquer que le test ne demande aucun prélèvement supplémentaire, juste deux gouttes de sang en plus.

Lors des formations internes, nous avons harmonisé notre discours en insistant sur l'absence de geste invasif supplémentaire pour le bébé et l'intérêt du programme pour agir précocement en cas de diagnostic confirmé. Nous adaptons notre discours en fonction des parents et utilisons parfois des références concrètes, comme le Téléthon, pour illustrer l'impact du dépistage précoce.

Les parents acceptent-ils facilement ce dépistage ?

Mme Petit : Globalement, oui. Nous avons très peu de refus, car les parents comprennent vite que ce test peut changer la vie d'un enfant diagnostiqué. Les seuls refus viennent généralement de parents qui refusent tous les dépistages néonataux, par conviction personnelle. Dans ces cas-là, nous faisons en sorte qu'un pédiatre intervienne pour leur expliquer à nouveau l'importance du test.

Mme Nathalie Petit
Sage-femme, CHU de Bordeaux

> **Grâce à l'organisation mise en place, ce n'est pas une contrainte, et nous savons que cela peut faire une énorme différence pour les enfants concernés**

POINT DE VUE/
De la sage-femme

POINT DE VUE/
De l'attachée de recherche clinique

Quels ont été les principaux défis rencontrés lors du déploiement de DEPISMA ?

Mme De Castelmur : Le principal défi a été l'organisation logistique. Chaque maternité a dû former ses équipes, adapter ses procédures et s'assurer que tout le personnel impliqué maîtrise le protocole de recherche clinique et les procédures associées.

Les formalités administratives ont aussi demandé un effort important : chaque sage-femme et professionnel de santé impliqué devait obtenir une certification en bonnes pratiques cliniques et fournir un dossier complet (CV, lettre d'engagement et numéro RPPS ou ADELI) avant d'être autorisé à présenter l'étude aux parents.

Par ailleurs, la gestion des échantillons biologiques a posé quelques difficultés, notamment avec les délais de transmission des buvards vers le laboratoire. Nous avons eu des retards d'acheminement depuis certaines maternités, ce qui a pu ralentir le processus d'analyse.

Comment fonctionne le circuit des prélèvements et l'analyse des résultats ?

Mme De Castelmur : Les buvards sont prélevés à trois jours de vie et envoyés au Centre Régional de Dépistage Néonatal (CRDN) de Bordeaux pour analyse. Les résultats sont disponibles sous 48 heures[1], et en cas de test positif, le neuropédiatre référent contacte immédiatement les parents pour organiser une consultation et une confirmation par analyse complémentaire au laboratoire de Rouen.

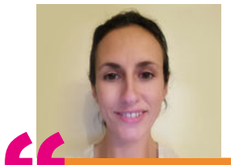
Quels enseignements tirez-vous de ces deux années de DEPISMA en Nouvelle-Aquitaine ?

Mme De Castelmur : Avec près de 80 000 dépistages réalisés en Nouvelle-Aquitaine et 160 000 au total dans les deux régions participantes, nous avons acquis une expertise précieuse qui sera utile aux autres régions lorsque DEPISMA sera généralisé à l'échelle nationale.

Un des points clés a été de simplifier la gestion des documents pour les équipes de maternité. Nous avons mis en place des kits complets, comprenant : le formulaire de consentement, une notice d'information pour les parents, le buvard spécifique à DEPISMA. Ce kit, distribué dans chaque maternité, facilite grandement le travail des soignants et permet de fluidifier la mise en place.

Nous avons aussi appris que la formation continue des équipes est essentielle. Certaines maternités ont organisé des réunions internes pour mieux s'approprier le protocole et répondre aux interrogations des parents de manière plus fluide et rassurante.

Mme Petit : Au départ, nous avons eu peur que DEPISMA représente une charge supplémentaire, tant en termes d'explications aux parents que de formalités administratives. Finalement, une fois les habitudes prises, cela s'est intégré naturellement dans nos pratiques.



Mme Marie de Castelmur
Attachée de Recherche Clinique, Service Génétique Médicale, CHU de Bordeaux

> **L'une des grandes avancées de DEPISMA est qu'il permet une prise en charge précoce des enfants atteints, ce qui peut réellement changer leur avenir**

DEPISMA : Un défi technique et organisationnel

INTERVIEW / De la biologiste

Dr Marie-Pierre Reboul
Biologiste au laboratoire de génétique moléculaire et au Centre Régional de Dépistage Néonatal (CRDN) de Bordeaux

> **DEPISMA repose sur une chaîne entièrement automatisée, mais le facteur humain reste indispensable à chaque étape du dépistage**

Comment s'organise le programme DEPISMA dans votre région ?

Dr Reboul : Pour la nouvelle-Aquitaine, tout est centralisé à Bordeaux. Chaque jour, nous recevons entre 200 et 250 buvards de sang séché, envoyés par toutes les maternités de la région Nouvelle-Aquitaine. Ces prélèvements sont d'abord enregistrés au CRDN[2], où nous vérifions la présence du consentement parental signé[1,2], avant de les transmettre à notre laboratoire pour analyse. Le test repose sur une PCR quantitative qui détecte la délétion homozygote de l'exon 7 du gène SMN1[2], responsable de 95 % des cas de SMA. En cas de résultat négatif, aucune nouvelle n'est donnée aux familles. Si le résultat est positif, nous informons immédiatement le neuropédiatre référent qui contacte les parents pour leur demander de se présenter dans les 48h pour réaliser une nouvelle prise de sang chez leur nouveau-né en vue de confirmer le diagnostic. Ce nouveau prélèvement est envoyé au laboratoire de Rouen, qui vérifie la présence de la délétion homozygote du gène SMN1 et quantifie le nombre de copies du gène SMN2, car il existe une corrélation non absolue mais forte entre le nombre de copies du gène SMN2 et la sévérité de la maladie : plus il y a de copies et moins la maladie sera sévère. Les patients porteurs d'une délétion homozygote du gène SMN1 et d'au moins quatre copies du gène SMN2 présentent souvent un phénotype moins grave, une apparition plus tardive et peuvent avoir une durée de vie normale. L'objectif est de permettre une prise en charge thérapeutique très rapide, dans les premiers jours de vie, avant l'apparition des premiers signes[2].

Quelles ont été les étapes techniques de mise en œuvre du programme ?

Dr Reboul : Le démarrage du programme a nécessité une organisation rigoureuse. Nous avons choisi la solution technologique la plus déployée dans le monde, avec une plateforme entièrement automatisée fournie par Revvity (anciennement PerkinElmer). Elle repose sur une chaîne robotisée interconnectée : le système de punchage des buvards, l'extraction d'ADN, la PCR et l'analyse sont coordonnés via un logiciel de gestion des échantillons. Mais malgré l'automatisation, la présence humaine reste indispensable. Au début, nous avons dû corriger des erreurs d'alignement des bras robotiques, qui impactaient la qualité des prélèvements. Aujourd'hui, l'ensemble fonctionne bien, mais demande toujours une vigilance continue.

Quels résultats avez-vous observés depuis le lancement du programme ?

Dr Reboul : Depuis janvier 2023, nous avons réalisé près de 80 000 dépistages en Nouvelle-Aquitaine. Sept cas de SMA ont été identifiés, dont un faux négatif. Ce cas rare concernait un nourrisson hétérozygote composite pour la délétion recherchée et pour une mutation non détectable par la technique actuelle.

Peut-on améliorer la méthode pour détecter ces cas rares ?

Dr Reboul : À ce jour, les kits commerciaux disponibles ne permettent pas de détecter ces 5 % de formes dites «hétérozygotes composites». Il s'agit d'une limite technique inhérente à la méthode. Cela renforce l'importance de maintenir la vigilance clinique : les médecins doivent continuer à considérer un diagnostic de SMA en présence de signes évocateurs, même en cas de dépistage négatif.

Quels sont les défis du déploiement national de DEPISMA ?

Dr Reboul : Le consentement parental reste un point critique. Beaucoup de maternités manquent de personnel pour prendre le temps d'expliquer le test. Nous réfléchissons à des outils d'information plus accessibles, comme des capsules vidéo multilingues diffusées via QR code, à intégrer dans le parcours de soins en maternité. Autre défi : l'harmonisation des pratiques entre les centres régionaux. L'extension du programme à l'échelle nationale impliquera 14 nouveaux centres qui sont actuellement en phase de lancement. Il faudra standardiser les procédures, assurer la formation des équipes et garantir une qualité d'analyse homogène sur l'ensemble du territoire.

Quel regard portez-vous sur l'avenir du dépistage de la SMA en France ?

Dr Reboul : DEPISMA est une avancée majeure. Il nous impose une exigence de qualité, de réactivité et de coordination inédite. Mais surtout, il change le pronostic de la maladie. Nous savons aujourd'hui que plus un enfant est traité tôt, meilleures sont ses chances de développer une motricité normale. Ce que nous faisons à Bordeaux depuis deux ans, d'autres régions vont bientôt le vivre aussi. L'enjeu est désormais de faire en sorte que tous les nouveau-nés en France bénéficient de cette opportunité, quel que soit leur lieu de naissance.

DEPISMA : de l'annonce du diagnostic à la prise en charge thérapeutique

Comment se déroule l'annonce du diagnostic et quels sont les premiers échanges avec les familles ?

Dr Espil : Le premier contact est téléphonique. Nous informons les parents qu'un résultat du dépistage néonatal est positif, sans préciser d'emblée la maladie concernée. Certains parents posent la question, d'autres non. L'annonce provoque un choc et une sidération. Nous expliquons qu'il n'y a pas d'urgence vitale, mais qu'une hospitalisation est proposée sous 48 heures pour confirmer le dépistage. Nous précisons également que ce résultat ne signifie pas encore un diagnostic avéré, mais qu'un contrôle est nécessaire[1].

Mme Thomas : Les parents arrivent souvent sans réaliser qu'ils devront rester plusieurs jours. Certains ne prennent que le strict nécessaire, sans affaires personnelles. Cette confusion reflète l'impact émotionnel de cette annonce.

Quelle organisation des soins se met en place dès l'arrivée à l'hôpital ?

Dr Espil : Dès leur arrivée, nous faisons en sorte qu'il n'y ait aucun temps d'attente. Ils sont immédiatement pris en charge et installés dans une chambre individuelle pour limiter le risque infectieux pour le bébé. Nous souhaitons aussi que cet espace soit un lieu d'échange apaisé, où les parents puissent poser leurs questions et exprimer leurs inquiétudes en toute confidentialité.

Mme Thomas : Dès leur arrivée dans le service de neuropédiatrie, l'équipe soignante met en place une bulle de protection affective. Nous nous rendons disponibles pour répondre aux questions, accueillir les émotions et expliquer chaque étape du parcours. Certains parents restent en état de déni et nous interrogent plusieurs fois sur la fiabilité du test, car leur bébé semble en parfaite santé. D'autres, au contraire, veulent savoir immédiatement quelles seront les étapes suivantes et s'informent déjà sur la maladie. Nous devons alors gérer ces réactions très contrastées, en veillant à donner des explications adaptées au niveau de compréhension de chaque famille.

Comment se déroule la confirmation du diagnostic ?

Dr Espil : Une prise de sang est réalisée pour confirmer le diagnostic et déterminer le nombre de copies SMN2[1]. En parallèle, pour gagner du temps, nous débutons immédiatement un bilan pré-thérapeutique afin d'anticiper la prise en charge et de garantir que le bébé puisse recevoir un traitement dans les meilleures conditions.

Mme Thomas : Cette période est très difficile pour les parents. Leur bébé est en parfaite santé apparente, et ils peinent à accepter la nécessité de soins invasifs. Nous devons les rassurer et leur expliquer chaque étape.

Comment se décide la mise en place du traitement ?

Dr Espil : La décision est prise par la RCP qui est sollicitée en urgence dans les 24 à 48 heures suivant le diagnostic. Cette réunion réunit des neuropédiatres experts des maladies neuromusculaires qui évaluent la situation de chaque enfant afin de proposer la prise en charge la plus adaptée[1]. Notre objectif est d'assurer une prise en charge rapide et optimisée, pour permettre aux bébés diagnostiqués de bénéficier des meilleurs soins possibles.

Comment les parents vivent-ils cette période ?

Mme Thomas : L'hospitalisation bouleverse la dynamique familiale. Pour les jeunes parents, la situation est particulièrement éprouvante : ils découvrent leur rôle parental dans un cadre médicalisé et anxiogène. Pour ceux ayant déjà des enfants, la séparation est difficile, avec un parent confiné avec le bébé et l'autre gérant la fratrie.

Dr Espil : Malgré ces épreuves, les parents nous disent après coup qu'ils se sont sentis soutenus et accompagnés. L'hospitalisation leur permet de ne pas affronter seuls cette étape.

Quels sont les bénéfices du programme DEPISMA ?

Dr Espil : DEPISMA est une révolution. Dépister la maladie avant les premiers symptômes change totalement la trajectoire des enfants traités. Nous passons d'une maladie au pronostic fatal à une prise en charge permettant un développement proche de la normale.

Mme Thomas : Il y a encore une inégalité d'accès[2]. Seuls quelques centres en France appliquent ce dépistage. Nous espérons une généralisation rapide pour que chaque enfant ait la même chance.

Quelles leçons tirez-vous de cette phase pilote ?

Dr Espil : L'organisation rapide et fluide du parcours est essentielle. L'hospitalisation immédiate offre un cadre protecteur aux parents et optimise le suivi médical. Nous avons appris que la sensibilisation des maternités et la coordination entre les équipes sont des clés du succès.

Mme Thomas : Cette mobilisation de toute l'équipe est stimulante. Nous avons l'opportunité de participer à un progrès médical majeur qui change des vies.

Mme Audrey Thomas
Puéricultrice,
CHU de Bordeaux

Les parents ont l'impression que la Terre s'effondre, alors qu'en réalité, ils ont une chance immense d'avoir bénéficié de DEPISMA

POINT DE VUE/ De la puéricultrice

Dr Caroline Espil
Neuropédiatre,
CHU de Bordeaux

Nous apprenons une nouvelle médecine, où nous annonçons un diagnostic avant l'apparition des symptômes, avec une perspective d'avenir radicalement différente

POINT DE VUE/ De la neuropédiatre

LE BILAN et la prise en charge kinésithérapiques

INTERVIEW/ De la kinésithérapeute

Mme Marie Le Naour
Kinésithérapeute, CHU de Bordeaux

> **Pouvoir intervenir précocement, avant l'apparition des symptômes, est une avancée majeure pour offrir aux enfants atteints de SMA un développement moteur plus proche de la normale**

Comment se déroule la prise en charge kinésithérapique des jeunes patients dépistés avec une SMA au Centre de Bordeaux ?

Mme Le Naour : Après le dépistage précoce de la SMA dans le cadre du programme DEPISMA, les nouveau-nés sont convoqués à l'hôpital dans les dix premiers jours de leur vie. Durant leur hospitalisation, je réalise un bilan kinésithérapique initial avec des échelles validées, notamment la CHOP INTEND et la HINE-2[4,5], pour évaluer leur motricité et leur développement psychomoteur. Ces évaluations sont essentielles pour adapter leur prise en charge et assurer un suivi optimal. L'annonce du diagnostic est un moment très délicat pour les parents, qui doivent en plus respecter des mesures strictes pour protéger leur enfant des risques infectieux. Mon rôle est d'intégrer l'approche kinésithérapique tout en tenant compte de cet état émotionnel fragile.

Quels sont les objectifs prioritaires en kinésithérapie après l'initiation du traitement ?

Mme Le Naour : L'objectif principal est d'évaluer la progression motrice et d'identifier d'éventuelles difficultés qui pourraient nécessiter un suivi spécifique. Grâce aux traitements précoces, certains enfants n'auront pas besoin de kinésithérapie systématique. Toutefois, ils sont suivis régulièrement par bilans tous les six mois. Si des signes de retard moteur apparaissent, nous adaptons la prise en charge en introduisant des séances ciblées pour stimuler leur tonus, leurs amplitudes articulaires et prévenir d'éventuelles complications orthopédiques.

La prise en charge kinésithérapique diffère-t-elle selon le traitement reçu ?

Mme Le Naour : Non, l'évaluation et le suivi restent les mêmes. L'objectif est de surveiller l'évolution de l'enfant et d'adapter les interventions si nécessaire. Pour les enfants dépistés tardivement, qui présentent déjà des séquelles, la kinésithérapie joue un rôle essentiel dans le maintien des amplitudes articulaires, le renforcement musculaire et la prévention des déformations orthopédiques. L'enjeu est d'accompagner leur croissance en optimisant leur mobilité.

Quelle est la collaboration entre les kinésithérapeutes et les autres professionnels de santé ?

Mme Le Naour : Nous travaillons en étroite collaboration avec les neuropédiatres et médecins de rééducation. Les bilans kinésithérapiques sont intégrés aux suivis médicaux et partagés avec les équipes concernées. À Bordeaux, nous avons également mis en place un partenariat avec l'Association Girondine de Kinés Pédiatriques (AGKP), qui regroupe des kinésithérapeutes libéraux spécialisés en pédiatrie. Nous leur avons présenté nos protocoles d'évaluation et de suivi afin qu'ils puissent mieux informer et accompagner les familles lorsqu'elles rentrent à domicile.

Quel est le rôle des familles dans la prise en charge ?

Mme Le Naour : Les parents ont un rôle clé. Nous leur donnons des conseils pour stimuler leur enfant au quotidien sans prendre la place du kinésithérapeute. Par exemple, nous les encourageons à favoriser des moments au sol sur un tapis plutôt que dans un transat, ou à placer leur enfant en position ventrale pour renforcer son tonus axial. Ces gestes du quotidien permettent de soutenir son développement moteur tout en préservant une approche ludique et naturelle.

Quels bénéfices apporte le programme DEPISMA ?

Mme Le Naour : DEPISMA est une avancée extraordinaire : il permet d'identifier la maladie avant l'apparition des premiers symptômes et de mettre en place un traitement très tôt. Avant ce programme, nous recevions des enfants avec des déficits moteurs déjà bien installés. Ils avaient du mal à lever les bras, bougeaient à peine les jambes ou les orteils. Malgré un traitement instauré tardivement, ils conservaient souvent un handicap moteur important. Aujourd'hui nous observons des évolutions impressionnantes, avec des enfants qui développent une motricité quasi-normale. Même si nous manquons encore de recul sur le long terme, les résultats actuels sont très prometteurs.

Un dernier message à partager ?

Mme Le Naour : Je suis très émue de voir les progrès médicaux et l'impact qu'ils ont sur la vie de ces enfants. Il y a dix ans, nous n'aurions jamais imaginé une telle prise en charge. Il est crucial d'étendre ce programme au niveau national. Nous avons vu des familles qui ont bénéficié de DEPISMA uniquement parce qu'elles avaient déménagé en Nouvelle-Aquitaine avant la naissance de leur enfant. Dans d'autres régions, ces enfants auraient été diagnostiqués plus tardivement, avec des conséquences majeures sur leur développement. Chaque nouveau-né en France doit avoir la même chance d'être diagnostiqué à temps. L'uniformisation du dépistage et l'amélioration des protocoles de soins sont des enjeux prioritaires.

LE SUIVI PSYCHOLOGIQUE
après l'annonce du diagnostic

Quel est votre rôle en tant que psychologue dans l'accompagnement des familles confrontées à un diagnostic de SMA dans le cadre du programme DEPISMA ?

Mme Guillain : Mon intervention ne se fait pas immédiatement après l'annonce, mais plutôt sur demande du médecin ou du neuropédiatre. Cela reste toutefois assez systématique. L'annonce du diagnostic est un moment particulièrement difficile, souvent décrit comme un choc traumatique pour les familles[1,2]. Très rapidement après cette annonce, le bébé doit être isolé pour limiter les risques infectieux, ce qui peut accentuer la détresse des parents. Souvent, je rencontre en premier lieu la mère avec son enfant, car elle est la principale accompagnante pendant l'hospitalisation. Dans certains cas, les pères sont également présents, mais cela dépend de leur disponibilité. L'accompagnement psychologique est proposé dans une approche progressive et adaptée au rythme des familles. Il ne s'agit pas d'imposer une prise en charge, mais plutôt de leur offrir un espace d'écoute et de soutien.

Les familles peuvent-elles revenir vers vous plus tard ?

Mme Guillain : Oui, elles en ont la possibilité, mais cela reste rare. Le choc de l'annonce plonge souvent les parents dans une phase de sidération, où toute initiative devient difficile. La souffrance est présente, mais la mobilisation pour demander de l'aide est entravée par ce blocage psychologique. C'est là tout l'enjeu de mon travail : créer un premier contact qui permette de lever certaines barrières, et proposer un soutien adapté à chaque situation.

Je suis formée à l'EMDR (Eye Movement Desensitization and Reprocessing)[6], une approche reconnue pour traiter les traumatismes. L'annonce du diagnostic agit comme un événement potentiellement traumatique : elle peut générer des réactivations émotionnelles intenses à chaque nouvelle étape du parcours de soins. L'EMDR permet d'aider les parents à désamorcer ces réactivations pour qu'elles ne figent pas leur capacité à avancer et à s'adapter.

Quelles réactions émotionnelles observe-t-on chez les parents ?

Mme Guillain : La sidération est fréquente, mais elle n'est pas la seule réaction possible. Certains parents expriment de la colère, un sentiment d'injustice face à ce diagnostic qui bouleverse leurs attentes. D'autres ressentent un effondrement profond, une incapacité à se projeter. Chaque réaction est unique et dépend de l'histoire de chacun.

L'idéal serait de pouvoir traiter ces émotions dès le début, mais le temps de chacun est différent. Certains parents sont prêts à parler rapidement, d'autres mettront des mois, voire des années avant de verbaliser leur souffrance.

La précocité du diagnostic influence-t-elle le vécu des parents ?

Mme Guillain : Il est encore tôt pour tirer des conclusions définitives, mais ce que j'observe, c'est un bouleversement extrême du rythme de vie des parents. Tout va très vite après l'annonce : le suivi médical se met en place immédiatement, avec des traitements urgents et des consignes strictes. Cette rapidité, bien que nécessaire pour la prise en charge, renforce le sentiment de perte de contrôle.

Un aspect important à considérer est la séparation qui s'opère souvent au sein des familles. La mère, qui reste en isolement avec son bébé, peut être coupée du reste de la fratrie et du conjoint. Cette rupture impacte émotionnellement tous les membres de la famille et doit être prise en charge dans l'accompagnement psychologique[2].

Comment se poursuit l'accompagnement des familles ?

Mme Guillain : J'interviens ponctuellement, mais cette première rencontre facilite le dialogue si un besoin ultérieur se présente. Mon objectif est d'aider les parents à mieux comprendre leurs réactions, et éventuellement les orienter vers un psychologue plus proche de chez eux pour un suivi au long cours.

Par ailleurs, grâce au financement de l'AFM-Téléthon, nous avons mis en place un Café des Aidants : un espace de rencontre convivial, où les parents d'enfants atteints de maladies neuromusculaires peuvent échanger sur leurs expériences. Ce type de dispositif favorise la résilience en brisant l'isolement.

Quels conseils donneriez-vous aux familles qui traversent cette épreuve ?

Mme Guillain : L'épreuve du diagnostic est un choc, mais il est essentiel que les parents sachent qu'ils ne sont pas seuls. Chaque famille réagit à son propre rythme, et l'important est de respecter ce temps d'adaptation. Se donner le droit de ressentir, de poser des questions et de chercher du soutien est une étape cruciale. Enfin il ne faut pas hésiter à demander de l'aide ; l'échange et la parole sont souvent les premiers pas vers une reconstruction possible.

INTERVIEW/
De la psychologue

Mme Isabelle Guillain
Psychologue - Service des maladies neuromusculaires - Hôpital des Enfants - CHU Pellegrin à Bordeaux

> **L'annonce d'une maladie rare est un véritable choc. Notre rôle est d'aider les familles à surmonter cet ébranlement et à retrouver une capacité à avancer**

Pour plus d'informations sur la SMA

HORIZON SMA

PARTAGE D'EXPERTISE DU CENTRE DE RÉFÉRENCES MALADIES NEUROMUSCULAIRES ET CENTRE RÉGIONAL DE DÉPISTAGE NÉONATAL NOUVELLE-AQUITAINE **CHU DE BORDEAUX**

POINTS CLÉS À RETENIR :

1/ Un diagnostic avant les premiers symptômes :
Le programme DEPISMA permet de détecter la SMA dès la naissance grâce à un test génétique intégré au dépistage néonatal. Une avancée majeure qui offre aux nouveau-nés une prise en charge précoce et optimise l'efficacité des traitements.

2/ Une coordination rapide et efficace :
Du prélèvement en maternité à l'annonce du diagnostic, chaque étape repose sur une organisation rigoureuse entre sages-femmes, biologistes, neuropédiatres et équipes hospitalières. L'objectif : initier le traitement dans les quatre à six premières semaines de vie.

3/ Un accompagnement psychologique essentiel :
L'annonce du diagnostic reste un choc pour les familles. Un suivi psychologique adapté permet d'aider les parents à surmonter ce moment difficile et à s'approprier le parcours de soins de leur enfant.

4/ Un défi logistique relevé :
Avec plus de 80 000 bébés dépistés, DEPISMA a nécessité une adaptation des pratiques hospitalières, des formations en maternité et une coordination fluide entre tous les acteurs du dépistage.

5/ Un enjeu national majeur :
L'extension de DEPISMA à toute la France est indispensable pour garantir un accès équitable au dépistage. L'urgence : permettre à chaque nouveau-né de bénéficier des avancées de la médecine, quel que soit son lieu de naissance.

RÉFÉRENCES :

1. Lacombe D. *et al.* Dépistage génétique néonatal : à propos du programme pilote sur l'amyotrophie spinale (DEPISMA)Newborn genetic screening: About the spinal muscular atrophy program (DEPISMA). *Bull Acad Natl Med. 2024;208:86-94.*
2. HAS. Dépistage néonatal de l'amyotrophie Spinale, 27 juin 2024.
3. AFM-téléthon. DEPISMA. https://www.afm-telethon.fr/fr/termes/depisma (consulté le 21/03/2025)
4. Pons C, *et al.* SMA Des échelles d'évaluation motrice pour le public francophone. *Médecine/Sciences 2019 ; 35 (hors série n° 2) : 24-8.*
5. A.M. Glanzman *et al.* The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND): test development and reliability. *Neuromuscul Disord. 2010 March ; 20(3): 155–161.*
6. F. Shapiro. Efficacy of the eye movement desensitization procedure in the treatment of traumatic memories. *Journal of Traumatic Stress 1989 ;2(2):199-223.*

ACTUALITÉS SMA

Rendez-vous le 26 septembre 2025 à Boulogne-Billancourt pour la 3ème édition de SMA CONNECT afin d'améliorer la prise en charge de demain !

Bloquez dès à présent la date dans votre agenda !

SMA CONNECT

Scannez ce QR code

Pour plus d'informations sur RARE à l'écoute,
société d'édition numérique

Contact : **Virginie DRUENNE**,
ambassadrice de RARE à l'écoute
E-mail: virginie@rarealecoute.com
Tél : 06 22 09 49 19

HORIZON SMA N°3
DÉJÀ DISPONIBLE SUR RARE À L'ECOUTE