

CONFERENCE DE PRESSE

LANCEMENT DU PROJET *DEPISMA* ***La première étude pilote de dépistage néonatal génétique en France***

Dépister des maladies génétiques graves dès la naissance, c'est offrir aux enfants diagnostiqués la possibilité d'une prise en charge médicale précoce ainsi que l'accès à un traitement, lorsque celui-ci existe. Et pourtant jusqu'à peu, le dépistage neo-natal génétique était impossible. Les 6 maladies (seulement !) dépistées aujourd'hui à la naissance en France le sont grâce à des méthodes biochimiques. La révision des lois de bioéthique, votée le 2 aout 2021, a ouvert la voie au dépistage néonatal génétique, une évolution fortement portée et défendue par l'AFM-Téléthon.

Aujourd'hui, **l'AFM-Téléthon, les Hopitaux Universitaires de Strasbourg et le Centre Hospitalier Universitaire de Bordeaux lancent un projet pilote de dépistage génétique néonatal pour l'amyotrophie spinale dans le Grand-Est et en Nouvelle-Aquitaine**, en collaboration avec les Agences régionales de santé. L'amyotrophie spinale, deuxième maladie neuromusculaire plus fréquente chez l'enfant, bénéficie, en effet, de traitements (dont la thérapie génique) qui, administrés avant l'apparition des symptômes, peuvent changer totalement l'évolution des enfants concernés.

Mardi 14 juin à 16h30 – en Visio ou Présentiel

Christian Cottet, Directeur général de l'AFM-Téléthon

Vingent Laugel, neuropédiatre, responsable du centre de référence des maladies neuromusculaires, HUS, Strasbourg

Didier Lacombe, généticien, coordonnateur du Centre Régional de Dépistage Néonatal Nouvelle Aquitaine, CHU de Bordeaux
Et l'Agence Régionale de Santé du Grand-Est

Institut de Myologie - 52, boulevard Vincent Auriol – 75013 Paris (M) Chevaleret Ligne 6)

Inscriptions : Marion Delbouis – Ellia Foucard-Tiab - presse@afm-telethon.fr – 01 69 47 29 01 - 06 45 15 95 87

Un lien de connexion sera envoyé la veille de la conférence de presse