

Première régionale au CHU de Nantes : un cas d'amyotrophie spinale infantile dépisté avant l'apparition des symptômes grâce au dépistage néonatal élargi

Pour la première fois en région Pays de la Loire, un cas d'amyotrophie spinale infantile (ASI) a pu être identifié à l'état présymptomatique grâce au programme national de dépistage néonatal mis à jour cette année avec l'ajout de trois nouvelles maladies : le déficit immunitaire combiné sévère, l'amyotrophie spinale infantile et le déficit en VLCAD*.

Depuis le 1^{er} septembre 2025, l'amyotrophie spinale infantile, maladie neuromusculaire grave, mais désormais traitable si elle est détectée précocement, fait partie des pathologies recherchées systématiquement chez les nouveau-nés. Cette détection précoce, intervenue avant l'apparition des premiers signes cliniques, illustre l'importance du dépistage néonatal pour offrir aux enfants concernés les meilleures chances de traitement et de développement. Grâce à ce diagnostic anticipé, l'enfant pris en charge au CHU de Nantes a pu bénéficier d'une prise en soin rapide et adaptée, offrant un bien meilleur pronostic par rapport à des enfants traités après l'arrivée des signes cliniques de la maladie.

Le dépistage néonatal : un enjeu majeur pour la santé des tout-petits

L'ajout de l'amyotrophie spinale infantile au programme national de dépistage néonatal marque une avancée majeure pour la prévention et la prise en charge des maladies rares. Aujourd'hui, plus d'une quinzaine de maladies métaboliques, endocriniennes, héréditaires et neuromusculaires peuvent être dépistées dès les premiers jours de vie à partir d'une simple goutte de sang prélevée sur le talon du nouveau-né. Ces dépistages permettent d'agir avant l'apparition de symptômes souvent irréversibles, transformant profondément le parcours de vie des enfants concernés. Ils reposent sur un engagement collectif : celui des équipes de maternité, des laboratoires de dépistage, des centres de référence et des professionnels de santé chargés du suivi et du traitement.

« Cette première détection réussie souligne la nécessité de poursuivre la sensibilisation des parents et des professionnels de santé à l'importance du dépistage néonatal. Informer, accompagner et renforcer la confiance dans ce dispositif est essentiel pour garantir une prise en charge adaptée et précoce des enfants. »

Dr Arélis Brunellière, pédiatre au CHU de Nantes et coordinatrice du CRDN (Centre régional de dépistage néonatal).

*maladie héréditaire du métabolisme empêchant le corps de décomposer certains types de graisses, entraînant une intolérance à l'effort et des atteintes sur les organes (notamment le foie et le cœur). Une alimentation adaptée dès la naissance améliore la santé des enfants atteints.

A propos du CHU : Au cœur de la Métropole Nantaise, le CHU de Nantes compte près de 13 000 collaborateurs qui contribuent au rayonnement des valeurs du service public hospitalier : égalité, continuité, neutralité et adaptabilité. Avec ses neuf établissements, le CHU de Nantes constitue un pôle d'excellence, de recours et de référence aux plans régional et interrégional tout en délivrant des soins courants et de proximité aux 800 000 habitants de la métropole Nantes/Saint-Nazaire. Situé sur la rive sud de la Loire, un nouvel hôpital verra le jour en 2027. Plus grand projet hospitalier actuellement conduit en France, il sera le socle du futur quartier de la santé, un projet de dimension européenne. Avec 1 417 lits et 296* places ainsi qu'une augmentation de lits en soins critiques (10%), le nouvel hôpital proposera 64% de séjours en ambulatoire dans un environnement plus moderne, connecté, écologique et confortable, tant pour les patients que les professionnels.

*activités de court séjour réparties sur les sites Ile de Nantes et Hôpital Nord Laennec

Contact Presse

Zakaria Gambert
zakaria.gambert@chu-nantes.fr
07 77 25 95 47