

Brève AFM

<https://www.afm-telethon.fr/actualites/depistage-plupart-associations-patients-dit-oui-140785>

Dépistage : la plupart des associations de patients dit oui

Une enquête menée auprès de 30 associations européennes de patients, dont l'AFM-Téléthon, montre qu'elles sont favorables au dépistage dans les maladies neuromusculaires.

Pour la première fois, une enquête européenne sur le dépistage a été menée par le Comité consultatif des patients du réseau de référence [Euro-NMD](#) auprès de 30 associations de patients dans les maladies neuromusculaires issus de 18 pays européens dont la France. Il en ressort que 28 sont en faveur du dépistage, avec pour 21 d'entre elles la nécessité qu'il soit optionnel. Le meilleur moment pour dépister serait « à la naissance » (dépistage néonatal) afin notamment de favoriser un accès précoce au traitement, mais aussi aux soins préventifs et au conseil génétique. Les principaux obstacles relevés dans l'enquête concernent la prise en charge financière de ces tests et l'accès effectif aux traitements innovants.

Source

[Survey on patients' organisations' knowledge and position paper on screening for inherited neuromuscular diseases in Europe](#)

*F Lamy, A Ferlini, ERN EURO-NMD Patient Advisory Board; Teresinha Evangelista
Orphanet J Rare Dis. 2021 (Fev).16(1):75.*

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2021/03/24/une-enquete-aupres-des-associations-europeennes-de-patients-confirme-linteret-du-depistage-neonatal-dans-les-maladies-neuromusculaires/>

Une enquête auprès des associations européennes de patients confirme l'intérêt du dépistage néonatal dans les maladies neuromusculaires

La majorité des maladies neuromusculaires sont d'origine génétique et ont été, à ce titre, considérées très longtemps comme incurables. L'arrivée de biothérapies innovantes est en train de faire évoluer les choses, notamment dans l'amyotrophie spinale infantile. En conséquence, la question d'un dépistage néonatal de ces maladies se pose avec encore plus d'acuité. Les traitements administrés à un stade présymptomatique ont fait la preuve de leur efficacité dans un certain nombre de ces maladies.

Dans un article publié en février 2021, le comité consultatif des associations de patients du réseau de référence Euro-NMD rapporte les résultats d'une enquête menée auprès de trente associations de patients neuromusculaires implantées dans dix-huit pays européens. Un inventaire des pratiques en cours a été réalisé concernant le diagnostic prénatal et le dépistage systématique à la naissance. L'immense majorité des associations (28/30) se sont déclarées en faveur d'une forme ou d'une autre de dépistage avec le plus souvent (21/28) la nécessité de le maintenir optionnel. Le dépistage néonatal était la méthode la plus prisée notamment pour optimiser l'efficacité des traitements. Le niveau d'information par rapport à toutes ces techniques reste toutefois inégal d'un pays à l'autre, preuve que tous les besoins en la matière ne sont pas encore couverts. Les questions de la prise en charge de tels tests et l'accès aux traitements innovants qui devraient en théorie aller de pair sont les principaux obstacles relevés dans l'enquête.

Source

[Survey on patients' organisations' knowledge and position paper on screening for inherited neuromuscular diseases in Europe](#)

*F Lamy, A Ferlini, ERN EURO-NMD Patient Advisory Board; Teresinha Evangelista
Orphanet J Rare Dis. 2021 (Fev).16(1):75.*