

Amyotrophie spinale : aux Hospices Civils de Lyon, un parcours unique en France du dépistage néonatal au suivi adulte

Longtemps, [l'amyotrophie spinale](#) condamnait les enfants atteints à une paralysie musculaire progressive et à des handicaps sévères. Aujourd'hui, l'arrivée de traitements innovants et la généralisation du dépistage néonatal en France depuis le 1er septembre 2025 ouvrent une nouvelle ère : intervenir dès les premiers jours de vie, parfois avant même l'apparition des symptômes.

Aux Hospices Civils de Lyon (HCL), cette avancée médicale s'appuie sur une organisation pionnière. Au sein du [service de médecine physique et de réadaptation pédiatrique L'ESCALE](#), à l'hôpital Femme Mère Enfant, les équipes ont structuré un parcours dédié à l'amyotrophie spinale, qui accompagne les enfants et leurs familles du diagnostic néonatal jusqu'au suivi à l'âge adulte.

Un modèle de prise en charge unique en France, qui associe traitement précoce, suivi spécialisé et accompagnement global des familles.

Une maladie rare dont le pronostic a été transformé

Avec environ une naissance sur 12 000, l'amyotrophie spinale proximale (SMA – spinal muscular atrophy) est la deuxième maladie génétique récessive la plus fréquente chez l'enfant après la mucoviscidose. Elle est liée à une atteinte des motoneurones de la moelle épinière, responsables de la commande des muscles.

Cette dégénérescence entraîne progressivement une faiblesse musculaire et une perte de mobilité, pouvant affecter la capacité à se tenir assis, marcher ou respirer selon la sévérité de la maladie.

Trois formes principales sont classiquement décrites selon l'âge d'apparition des symptômes :

- La forme de type 1, la plus sévère, qui débute avant l'âge de 6 mois ;
- La forme de type 2, apparaissant avant l'acquisition de la marche ;
- La forme de type 3, se déclarant plus tardivement, après que l'enfant ait appris à marcher.

Pendant longtemps, la prise en charge reposait essentiellement sur des traitements symptomatiques, la prévention et les approches rééducatives. L'émergence récente de nouvelles thérapeutiques, dont la thérapie génique, a profondément transformé les perspectives pour les patients.

« Aujourd'hui, nous pouvons agir très tôt sur la maladie. Le dépistage néonatal permet d'identifier les enfants avant même que les symptômes apparaissent. Chez certains d'entre eux, le traitement précoce peut empêcher la maladie de se développer et leur permettre d'avoir un développement proche de celui des autres enfants », explique le Professeur Carole VUILLEROT, Cheffe du service central de rééducation pédiatrique L'ESCALE à l'hôpital Femme Mère Enfant.

Dans la région Auvergne-Rhône-Alpes, environ huit nouveaux cas sont diagnostiqués chaque année, dont cinq à six suivis aux Hospices Civils de Lyon.

Dépistage néonatal : une course contre la montre

Depuis le 1er septembre 2025, le dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale est généralisé à l'ensemble du territoire français. Son organisation est coordonnée pour toute la région AURA par le Centre Régional de Dépistage Néonatal (CRDN) également basé au Groupement Hospitalier Est des HCL.

Lorsqu'une anomalie est détectée, le délai d'intervention est extrêmement court : les équipes doivent confirmer le diagnostic et organiser la prise en charge dans les 48 heures.

« Le dépistage néonatal nous permet d'identifier des enfants alors que la maladie ne s'est pas encore déclarée. C'est une opportunité exceptionnelle, mais cela suppose d'être prêts à agir très vite », souligne Anne BERRUYER, cadre de santé à L'ESCALE.

Le traitement peut notamment reposer sur une thérapie génique administrée en une seule injection, qui nécessite des protocoles médicaux précis et une coordination étroite entre plusieurs services hospitaliers.

Cette réactivité s'appuie sur des liens étroits entre les différents acteurs du Groupement Hospitalier Est, du CRDN aux équipes de génétique, de neuropédiatrie, de réanimation et à la pharmacie hospitalière. Cette coordination en temps réel permet de sécuriser chaque étape, de la confirmation diagnostique à l'initiation du traitement, en quelques heures seulement.

Aux HCL, un parcours unique en France du diagnostic au suivi adulte

Si le dépistage et les traitements sont aujourd'hui accessibles dans plusieurs centres spécialisés en France, les Hospices Civils de Lyon se distinguent par l'organisation d'une filière complète et continue dédiée à l'amyotrophie spinale.

Les équipes lyonnaises ont structuré un parcours intégré dans lequel les mêmes professionnels interviennent dès le diagnostic et accompagnent ensuite les enfants sur le long terme. Cette organisation garantit une continuité de prise en charge pour les patients et leurs familles.

« Ce parcours intégré nous permet de prévoir l'avenir avec les parents. Nous accompagnons les enfants sur le long terme et adaptons les prises en charge à chaque étape de leur développement », explique le Professeur Carole VUILLEROT.

Les enfants sont suivis à L'ESCALE pendant toute l'enfance, puis accompagnés dans la transition vers les services adultes, notamment en médecine physique et de réadaptation à l'hôpital de la Croix-Rousse.

Cette continuité de suivi permet aux équipes d'anticiper les besoins, d'adapter les prises en charge et de co-construire progressivement, avec les familles, le projet de vie de l'enfant dans un climat de confiance

Une équipe pluridisciplinaire mobilisée autour des enfants et de leurs familles

Le parcours SMA repose sur une organisation pluridisciplinaire réunissant médecins, infirmiers, kinésithérapeutes, ergothérapeutes, auxiliaires de puériculture, assistante sociale, psychologue et

enseignants en activité physique adaptée, en lien étroit avec d'autres services hospitaliers comme la neuropédiatrie, la réanimation ou encore la cardiologie.

Au cœur de ce dispositif, l'infirmière de coordination assure le lien entre les familles et les différents professionnels.

« Nous suivons les enfants dans la durée et nous apprenons à connaître leurs habitudes, leurs progrès, leurs inquiétudes. Le fait d'avoir un interlocuteur identifié facilite énormément les échanges avec les parents », explique Catia BOYARD, infirmière de coordination spécialisée dans l'amyotrophie spinale.

Les professionnels de la rééducation interviennent également très tôt pour accompagner le développement moteur des enfants et favoriser leur autonomie.

« Nous réalisons des bilans réguliers pour suivre l'évolution de la pathologie et l'efficacité des traitements. Cela nous permet d'adapter les prises en charge et les appareillages pour que les enfants gagnent le plus d'autonomie possible en lien étroit avec les professionnels libéraux», précise Marjorie BERNARD, kinésithérapeute à L'ESCALE.

Une organisation qui illustre la capacité des HCL à transformer les avancées médicales en bénéfices concrets pour les patients, dès les premiers jours de vie.

Justine, 9 ans : un suivi au long cours à l'ESCALE

À l'ESCALE, ce suivi au long cours permet de créer un lien privilégié entre les enfants, leurs familles et les équipes soignantes.



*Justine, 9 ans, suivie à l'ESCALE pour amyotrophie spinale depuis 2017
Copyright : © Hospices Civils de Lyon*

Justine, 9 ans, est suivie pour une amyotrophie spinale depuis 2017. Sa famille vient régulièrement d'Oyonnax pour ses consultations et ses séances de rééducation.

Au fil des années, les soignants ont accompagné ses progrès, ses étapes de vie et ses défis quotidiens, tissant ainsi une relation de confiance.

Justine connaît ses repères dans le service, et des visages familiers. Lors des prises de sang, par exemple, elle préfère que ce soit Catia, l'infirmière de coordination, qui s'en occupe — un détail qui illustre la proximité construite au fil du temps.

Pour ses parents, cette organisation facilite le quotidien : les équipes regroupent les consultations et les examens sur une même journée afin de limiter les déplacements.

Au-delà des soins, ce parcours vise surtout à accompagner les enfants sur le long terme et à construire avec leurs familles un avenir aussi autonome et épanoui que possible.

Pour découvrir le parcours d'une patiente suivie aux Hospices Civils de Lyon pour amyotrophie spinale, [consultez le témoignage d'Anukâ.](#)

DEMANDES PRESSE

Pour toute demande éventuelle d'interview, merci de contacter directement le service de presse à :
presse@chu-lyon.fr