

Le projet *Depisma*, lancée par l'AFM-Téléthon, en collaboration avec les [HOPITAUX UNIVERSITAIRES DE STRASBOURG](#) / T : 03.88.11.67.68, le Centre Hospitalier Universitaire de Bordeaux, les Agences régionales de santé Grand-Est et Nouvelle Aquitaine et le soutien de la filière de santé FILNEMUS, est la 1ère étude de dépistage néonatal génétique réalisée en France. Elle a pour but : - d'évaluer la faisabilité du dépistage néonatal génétique généralisé sur l'ensemble des régions Grand Est et Nouvelle Aquitaine ; - d'évaluer et définir des méthodes de dépistage, du prélèvement jusqu'au traitement : circuit d'analyse, outils diagnostics, information et prise en charge des patients, accès au traitement sous avis de la Réunion Concertation Pluridisciplinaire, composée d'experts de Filnemus notamment (neuropédiatrie, pneumopédiatrie, médecine physique et de réadaptation...); - et faire la preuve de concept et d'efficacité pour ouvrir la voie à d'autres maladies génétiques rares qui disposeront d'un traitement efficace en présymptomatique. <https://www.chru-strasbourg.fr/>