

REGISTRE FRANÇAIS DES DYSTROPHINOPATHIES (DYS)

Chères participantes, Chers participants, au Registre DYS

Nous souhaitons la bienvenue à Mr AIT DJOUDI Malek en tant qu'ARC moniteur et à Mme BEN SOUSSAN Pauline en tant qu'ARC saisie.

Dans le cadre de ce nouveau bulletin d'information, nous sommes ravis de partager avec vous les principales actualités et évolutions du Registre français des Dystrophinopathies. Depuis l'envoi du bulletin d'information n°9, **65* nouveaux patients ont été inclus et 1 322 visites saisies**, soit un total de **1 459 patients et 17 106 visites saisies** ! MERCI à tous pour votre implication quotidienne.

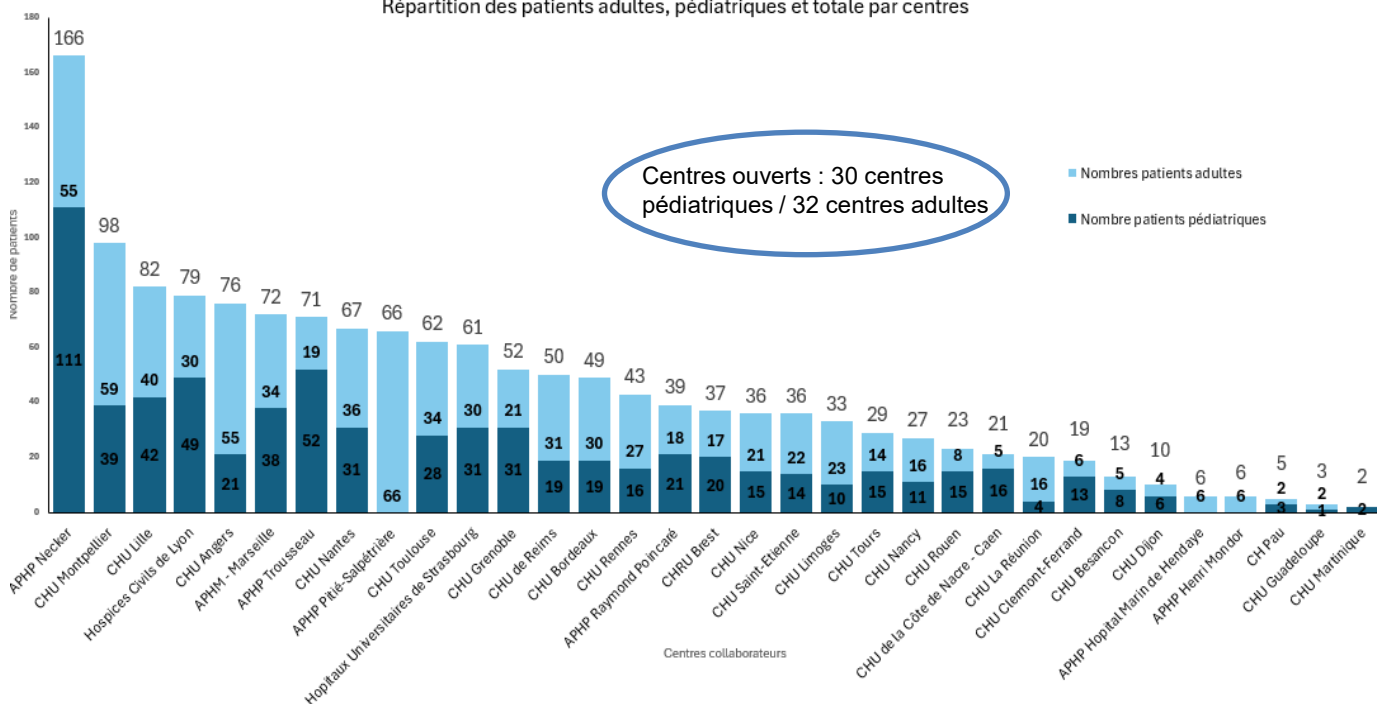
Nous remercions l'ensemble des investigateurs et des professionnels impliqués pour leur engagement, qui demeure essentiel à la pérennité du registre et à l'amélioration des connaissances sur les dystrophinopathies.

* Au 25/09/2025

L'équipe du Registre français des Dystrophinopathies

Point sur les centres et leurs populations

Répartition des patients adultes, pédiatriques et totale par centres



Cardiomyopathie dilatée isolée liée à une mutation du gène *DMD*

Il est important de rappeler qu'une atteinte cardiaque isolée, en l'absence de signes cliniques musculaires, peut représenter une forme rare de dystrophinopathie. Ce phénotype représente actuellement 4 patients inclus (soit 0,27%) dans le Registre DYS.

Les patients présentant une cardiomyopathie dilatée isolée sont incluables dans le registre sous réserve qu'un diagnostic génétique ait confirmé une mutation du gène *DMD*.

L'identification et le suivi de ces phénotypes sont essentiels pour mieux comprendre les dystrophinopathies se manifestant principalement par une atteinte cardiaque.

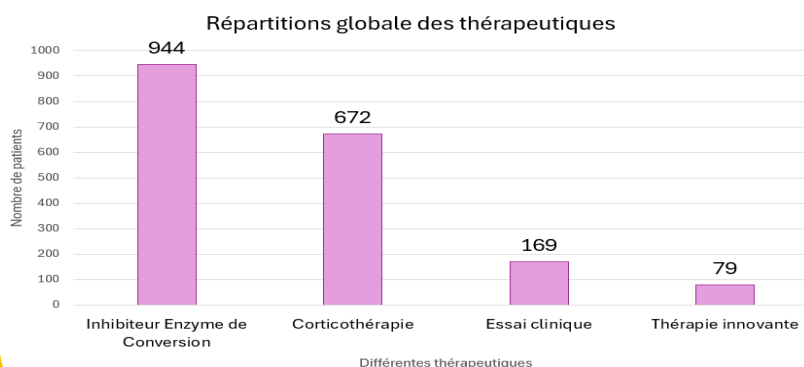
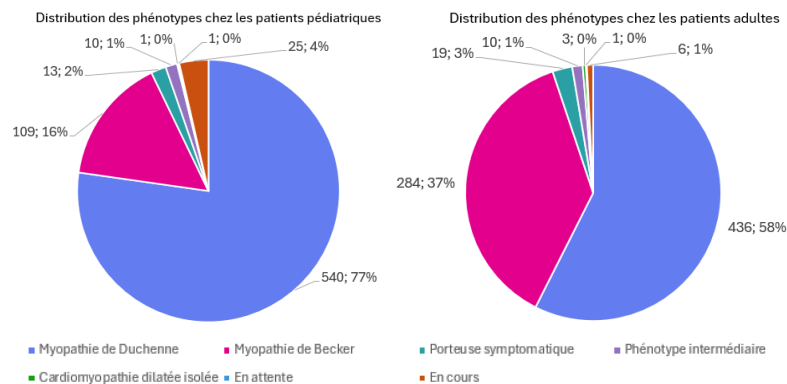
Nous vous remercions de veiller à faire signer un consentement éclairé pour ces patients.



Rappel

Nous vous invitons à faire signer un consentement adulte aux patients initialement inclus mineurs et désormais majeurs afin de poursuivre la saisie des données.

Quelques données du Registre



NSAA

Le score NSAA est une échelle clinique validée, facile et rapide d'usage. Elle est essentielle au suivi des patients encore ambulants. Dans le cadre du registre, c'est une donnée clé, notamment dans la perspective des essais thérapeutiques. Il est donc important de renseigner systématiquement les scores NSAA pour tous les patients ambulants.

Nous vous prions de bien vouloir trouver ci-dessous la NSAA.



Ce document est une traduction française non officielle d'une échelle anglaise.

Actualités

Des courriers ont été envoyés concernant le portail de transparence*, un outil mis en place par l'AFM-Téléthon permettant aux patients de consulter en temps réel les projets de valorisation utilisant leurs données. Une nouvelle version du consentement et de la note d'information patient (version 4) sont désormais utilisés pour tous les nouveaux patients.

Vous retrouverez les documents en vous connectant sur le lien suivant : [Filière Santé Maladie Rares Neuromusculaires](#)

* L'entrepôt de données de santé | AFM Téléthon

Contacts

Responsable scientifique du Registre :

Pr. DESGUERRE Isabelle / isabelle.desguerre@aphp.fr

Responsable département Data Santé et

Recherche Médicale, AFM-Téléthon :

STALENS Caroline, PhD / cstalens@afm-telethon.fr

Cheffe de projet, responsable des Attachés de recherche clinique, AFM-Téléthon :

RANDAZZO Caroline / crandazzo@afm-telethon.fr

Bioinformaticien, AFM-Téléthon :

GLANDIER Romain / rglandier@afm-telethon.fr

ARC SAISIE

KIALA Sephora

skiala@afm-telethon.fr

Besançon - Créteil - Dijon - Grenoble - Hendaye - Limoges - Marseille - Montpellier - Pau - Rouen

DEMORY Eva

edemory@afm-telethon.fr

Bordeaux - Brest - Caen - Clermont-Ferrand - Garches - Lille - Lyon - Nancy - Rennes - Saint-Etienne

BEN SOUSSAN Pauline

pbensoissan@afm-telethon.fr

Amiens - Strasbourg - Nice

BRULE Karine

kbrule@afm-telethon.fr

Angers - Nantes - Reims - Toulouse - Martinique - Tours - La Réunion - Guadeloupe

MESSAOUDENE Sarah

smessaoudene@afmtelethon.fr

APHP: Cochin - I-motion-Necker - Pitié-Salpêtrière - Trousseau

ARC MONITORING

AIT DJOUDI Malek

maitdjoudi@afm-telethon.fr

Angers - Brest - Caen - Grenoble - Lille - Limoges - Marseille - Montpellier - Nancy - APHP Necker - Nice - Nantes - APHP Pitié-Salpêtrière - Rouen - Saint-Etienne - Strasbourg

ALIOUCHE Sonia

saliouche@afm-telethon.fr

Bordeaux - Clermont-Ferrand - Dijon - Garches - Lyon - APHP Necker - APHP Trousseau - Reims - Rennes - Toulouse - Tours