

REGISTRE FRANÇAIS DES DYSTROPHINOPATHIES (DYS)

Chères Participantes, Chers Participants, au Registre DYS

Toute l'équipe du Registre DYS vous présente ses Meilleurs Vœux de santé et de moments de bonheur à partager en famille ou entre amis.

Depuis l'envoi du bulletin d'information n°5, 123 nouveaux patients ont été inclus, soit un total de 1015 patients ! MERCI à tous pour votre implication quotidienne.

Ce bulletin d'information est l'occasion de faire un rappel sur la qualité des données qui nécessite des comptes-rendus d'hospitalisation (CRH) accessibles et clairs sur le suivi annuel : respiratoire (CVF, PIM, PEM annuelles, infections respiratoires, supports ventilatoires), cardiaque (FEVG), orthopédique (MFM, 6 mn de marche, NSAA, scoliose, chirurgie du rachis), nutritionnel (poids, taille/ envergure), scolaire et social.

Merci à tous pour votre implication dans le Registre DYS.

L'équipe du Registre français des Dystrophinopathies

AXES THÉMATIQUES TRIMESTRIELS

Un rappel sur le 1er axe thématique décidé lors COPIL de mai 2022 à la demande du Pr Isabelle DESGUERRE se focalisant sur l'**atteinte neuropsychologique** grâce à la collecte : des données de QI et de scolarité en cours de restructuration dans l'eCRF sont à compléter.

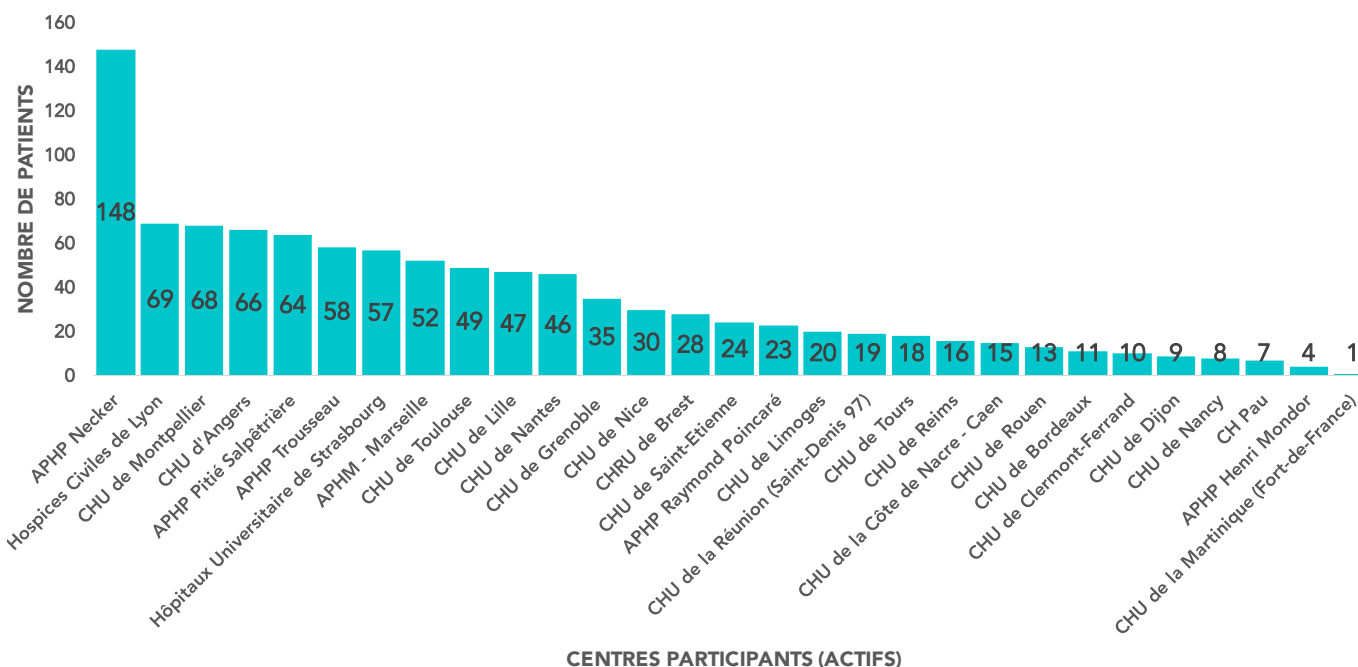
Le 2ème axe thématique, proposé par le Pr Karim WAHBI, a été défini lors du COPIL de septembre 2022. Il sera consacré aux **données cardiologiques** et reposera sur 2 priorités majeures :

- La **FEVG** (fraction d'éjection du ventricule gauche) : l'objectif est de recueillir sa valeur de façon la plus exhaustive possible, qu'elle soit présente dans les CR de suivi ou sur les CR d'examen.
- Les **événements cardiologiques les plus sévères** ainsi que les **causes de décès**, qui contrairement aux évaluations cardiologiques programmées sont souvent difficiles à trouver dans les dossiers des centres neuromusculaires entraînant une sous représentation de ces événements (CRH en service de cardiologie ou de réanimation).



POINT SUR LES INCLUSIONS

PATIENTS INCLUS PAR LES CENTRES ACTIFS DE FILNEMUS

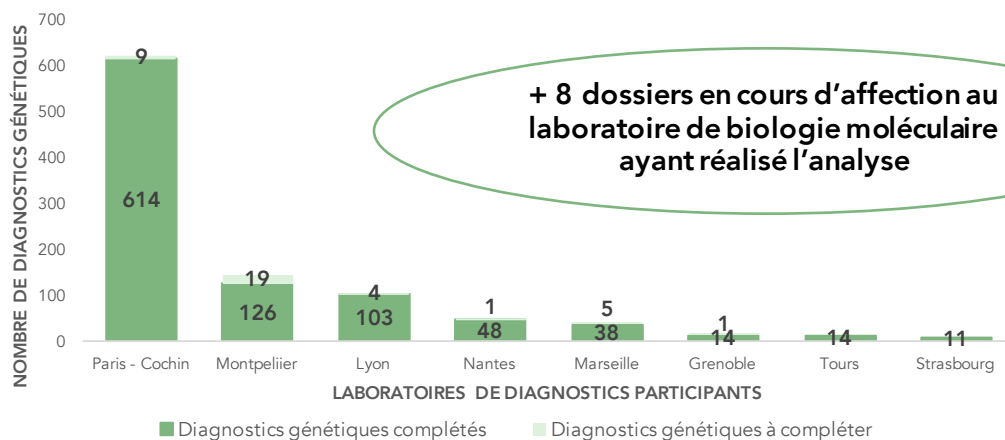


CENTRES PARTICIPANTS (ACTIFS)

Centres en cours d'activation: Amiens, Bayonne, Besançon, Caen, Rouen, Tours.

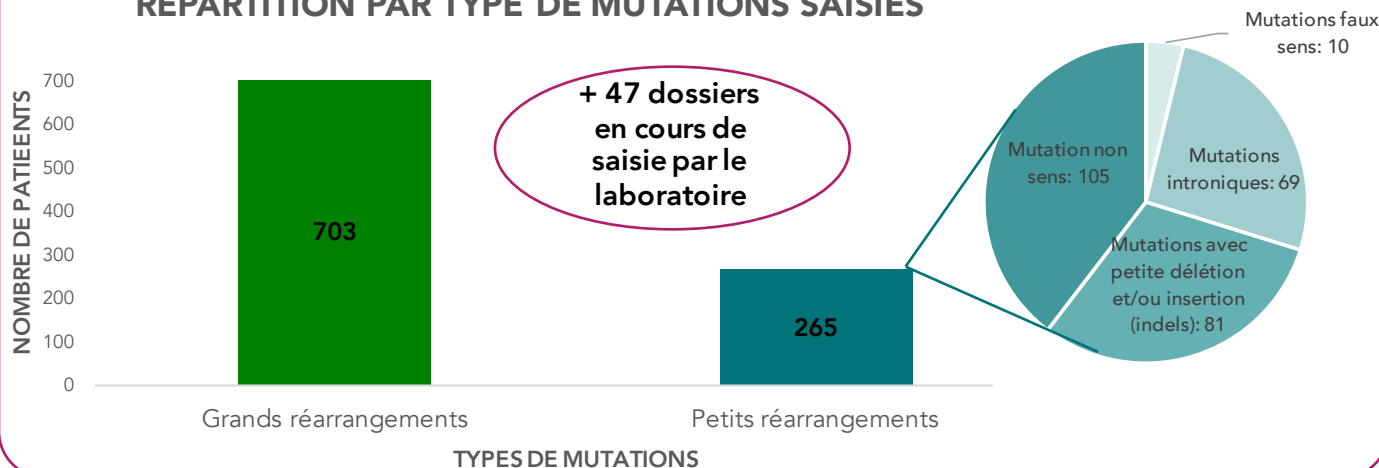
DU CÔTÉ DES LABORATOIRES

DIAGNOSTICS GÉNÉTIQUES SAISIS PAR LABORATOIRE



QUELQUES DONNÉES DU REGISTRE DYS

RÉPARTITION PAR TYPE DE MUTATIONS SAISIES



CONTACTS

Responsable scientifique du Registre :

Pr. DESGUERRE Isabelle
isabelle.desguerre@aphp.fr

Ingénieur Bioinformaticien BDDSaN, AFM-Téléthon :

GLANDIER Romain
rglandier@afm-telethon.fr

5 Attachées de recherche clinique :

BELHADJ-ALI Imène
ibelhadjali@afm-telethon.fr
APHP : Raymond Poincaré, Henri Mondor / Brest / Clermont-Ferrand / Rennes

BELKACEM Sadia
sbelkacem@afm-telethon.fr
APHP : Cochin, Necker, Pitié Salpêtrière, Trousseau, et / i-Motion (site Pédiatrique)

BRULE Karine
kbrule@afm-telethon.fr
Angers / Guadeloupe / La Réunion / Lyon / Nantes / Reims / Martinique / Tours — Amiens * / Besançon * / Caen * / Dijon * / Lille * / Nancy * / Rouen * / Strasbourg *

Responsable département Bases de données, data santé et numérique (BDDSaN), AFM-Téléthon :

ENG Catherine, PhD.
ceng@afm-telethon.fr

GONELLA Nabila
ngonella@afm-telethon.fr
Bordeaux / Hendaye (APHP) / Limoges / Pau / Toulouse

RUIU Sophie
srui@afm-telethon.fr
Grenoble / Marseille / Montpellier / Nice / Saint-Etienne

Management des Attachées de recherche clinique :

LELAIT Marielle
mlelait@afm-telethon.fr

* Arrivée prochaine d'un nouvel ARC