

REGISTRE FRANÇAIS DES DYSTROPHINOPATHIES (DYS)

Chères Participantes, Chers Participants, au Registre DYS

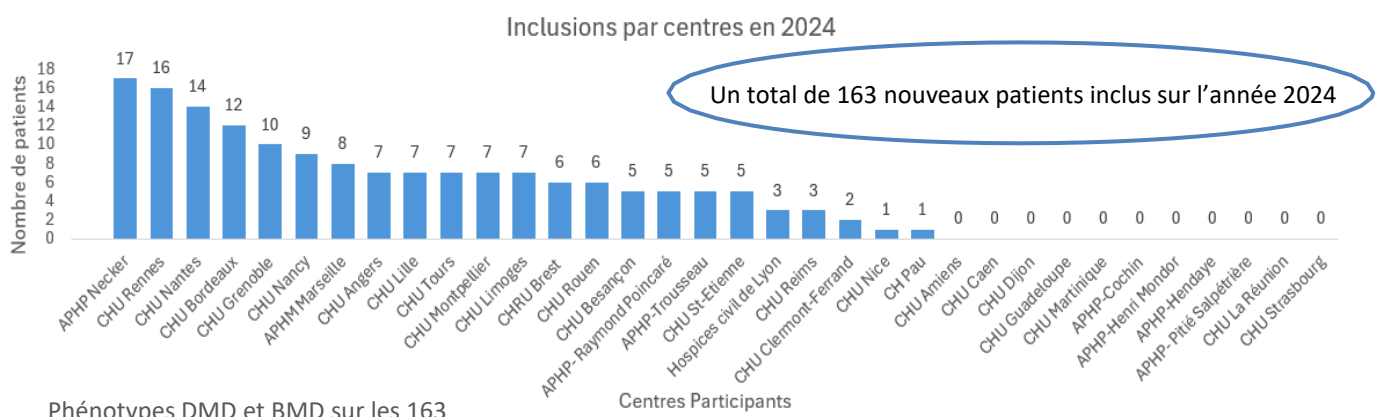
Dans le cadre de ce nouveau bulletin d'information, nous sommes ravis de partager avec vous le bilan 2024 du registre français des dystrophinopathies. Depuis l'envoi du bulletin d'information n°8 sur l'analyse du 13/08/2024, **104* nouveaux patients** ont été inclus, soit un total de **1394* patients et 1649 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.

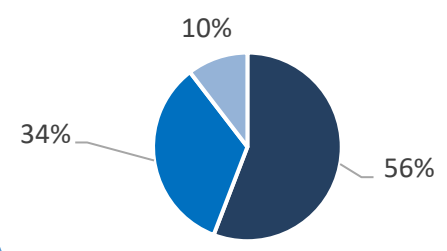
* Au 04/04/2025

L'équipe du Registre français des Dystrophinopathies

POINT SUR L'ANNÉE 2024



Phénotypes DMD et BMD sur les 163 inclusions de 2024



 Nouveaux centres récemment ouverts :

- Caen - Adulte
- Rouen – Adultes

LES PERSPECTIVES 2025

- Pour garantir et augmenter la qualité, durant cette année nous allons :
- Augmenter le pourcentage de monitoring
 - Réaliser de tests de cohérence



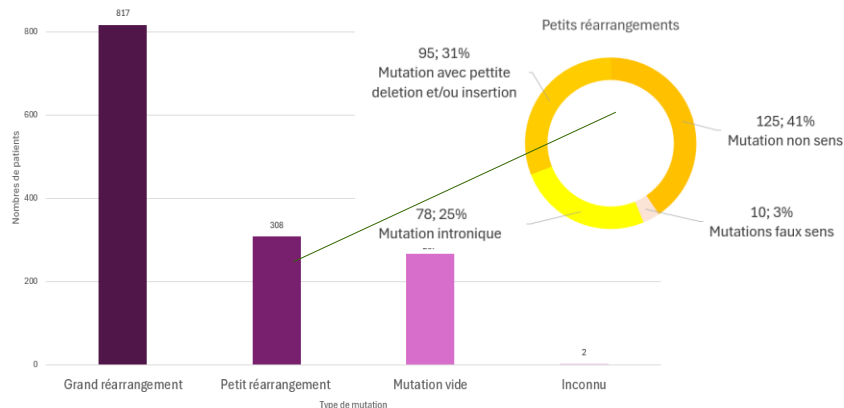
VALORISATION DU REGISTRE DYS

Le registre DYS est impliqué dans plusieurs projets de recherche nécessitant la réutilisation de ses données avec des partenaires académiques et privés. L'analyse des données est strictement encadrée et validée par le COPIL, elle est également réalisée dans des environnements de haute sécurité informatique et les patients sont réinformés lorsque nécessaire. Les fonds générés sont en totalité réemployés pour l'amélioration et la pérennisation du registre.

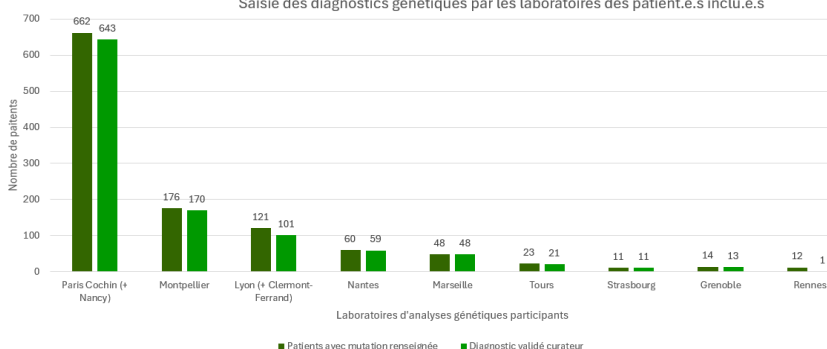
Parmi les partenaires qui ont sollicité le registre pour leurs projets de recherche nous retrouvons : Pfizer, SQY therapeutics, Italfarmaco, Santhera, PTC therapeutics, et enfin le groupe AFM Téléthon/ professionnels impliqué dans la réflexion sur le dépistage néonatal de la DMD.

GÉNÉTIQUE

Distribution du type de mutation dans le Registre Dys



Saisie des diagnostics génétiques par les laboratoires des patient.e.s inclu.e.s



Nouveau laboratoire de saisie :

• CHU de Rennes, sous la responsabilité du Dr DUBOURG

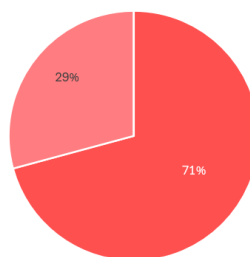
LA NOUVAUTÉ DU REGISTRE

Guide de saisie :

• Une nouvelle version du Guide de saisie a été publiée sur l'eCRF dans la rubrique "Base documentaire"

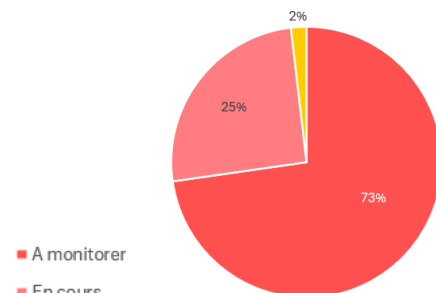
MONITORING

Monitoring histoire du patient



Monitoring réalisé sur 10% des patients

Monitoring consultations médicales



■ A monitorer

■ En cours

■ Valider par le moniteur

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

▪ 6 Attachés de recherche clinique :

▪ 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



BRULE Karine (saisie)
kbrule@afm-telethon.fr
Angers - Nantes - Reims -
Toulouse - Martinique -
Tours - La Réunion
Guadeloupe



DEMORY Eva (saisie)
edemory@afm-telethon.fr
Bordeaux - Brest - Caen -
Clermont-Ferrand - Garches -
Lille - Lyon - Nancy - Rennes -
Saint-Etienne



COULIBALY Boubacar (moniteur)
bcoulibaly@afm-telethon.fr
Angers - Brest - Caen - Grenoble -
Lille - Limoges - Marseille -
Montpellier - Nancy - APHP Necker -
Nice - Nantes - APHP Pitié-Salpêtrière
- Rouen - Saint-Etienne - Strasbourg



MESSAOUDENE Sarah (saisie)
smessaoudene@afm-telethon.fr
APHP: Cochlin - I-motion-
Necker - Pitié-Salpêtrière -
Trousseau



KIALA Sephora (saisie)
skiala@afm-telethon.fr
Besançon - Créteil - Dijon -
Grenoble - Hendaye - Limoges -
Marseille - Montpellier - Pau -
Rouen



BENAISSA Sonia (50% moniteur / 50% saisie)
sbenaissa@afm-telethon.fr
Monitoring: Bordeaux - Clermont-
Ferrand - Dijon - Garches - Lyon -
APHP Necker - APHP Trousseau -
Reims - Rennes - Toulouse - Tours
Saisie: Amiens - Nice - Strasbourg