

Hervé Nabarette<sup>1</sup>, Julie Lejeune<sup>1</sup>, Marcela Gargiulo<sup>2,3</sup>, France Leturcq<sup>4,5</sup>, François Lamy,<sup>1</sup> Jeanne Malaterre<sup>1</sup>, Benoît Rengade<sup>1</sup>, Romain Glandier<sup>1</sup>, Isabelle Desguerres<sup>4</sup>

(1) AFM-Téléthon, (2) Université Paris Cité (3) Institut de Myologie, (4) APHP, (5) Inserm

## INTRODUCTION

L'identification et la quantification de l'errance diagnostique apparaissent comme des indicateurs clés pour éclairer les décisions de santé publique concernant l'instauration d'un dépistage néonatal (DNN) de la dystrophie musculaire de Duchenne (DMD), maladie neuromusculaire rare à début précoce.

## OBJECTIFS

- Mesurer l'errance diagnostique dans la DMD en France, sa variabilité et son évolution depuis les années 2000.

## MÉTHODES

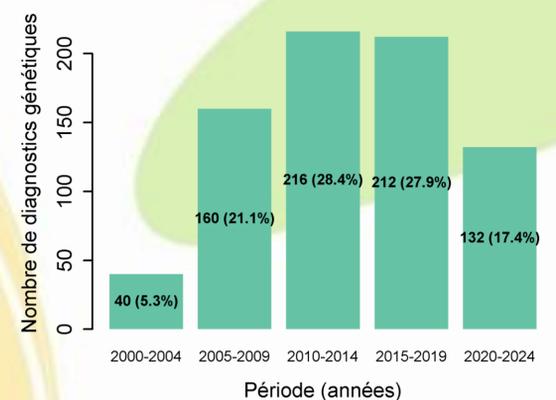
- Sources : Registre DYS (registre français des dystrophinopathies) utilisé par les praticiens des centres de référence et de compétence de la filière de santé maladies rares FILNEMUS (maladies neuromusculaires)
- Population : Données extraites au 25 février 2025 : 760 patients diagnostiqués DMD (diagnostic génétique) sur la période 2000-2024
- Variables : âge aux premiers symptômes, âge aux diagnostics clinique et génétique, délais entre ces moments

## RÉSULTATS

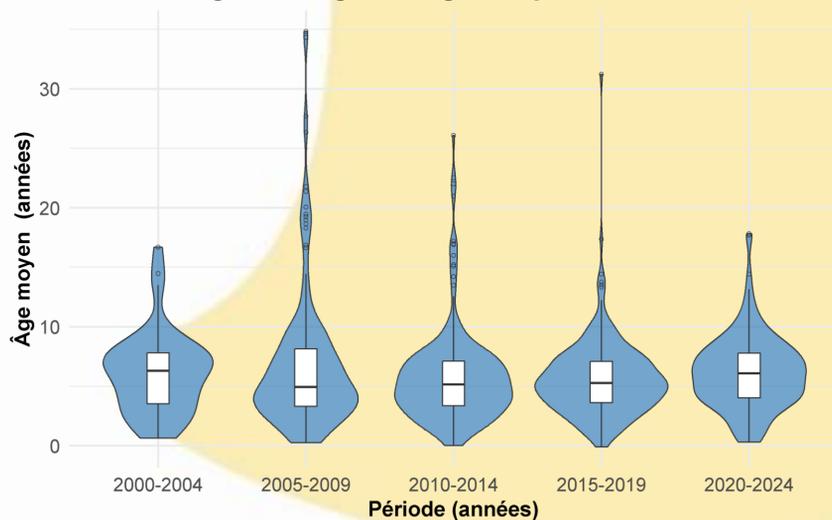
- âge moyen au diagnostic génétique de 6,0 ans ( $\pm 4,1$ )
- âge moyen au diagnostic clinique de 4,9 ans ( $\pm 2,6$ )
- âge moyen d'apparition des premiers symptômes de 3.6 ans ( $\pm 2,0$ )
- délai moyen entre les premiers signes et le diagnostic génétique est de 2.3 ans ( $\pm 3.6$ )
- délai moyen entre les premiers signes et le diagnostic clinique, de 1,2 ans ( $\pm 2,0$ )
- délai moyen entre le diagnostic clinique et le diagnostic génétique, de 1,1 ans ( $\pm 3,5$ )

Aucune variation significative de ces indicateurs n'a été observée au fil du temps.

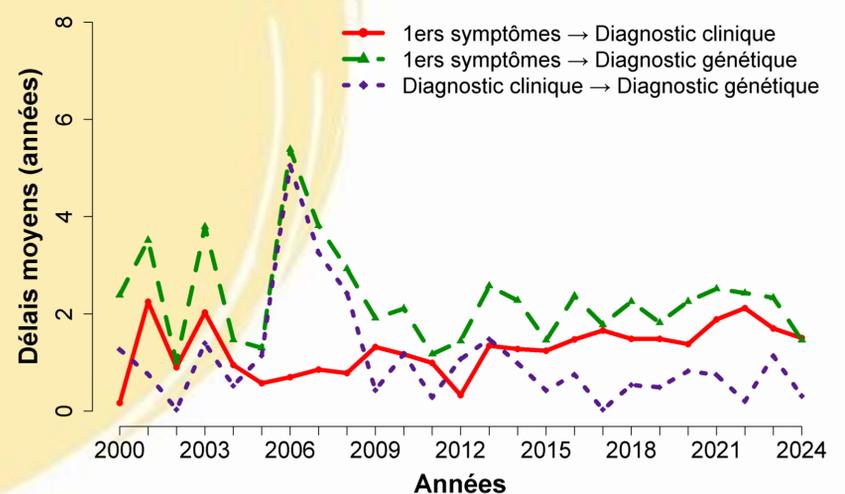
Diagnosics génétiques 2000-2024



Âge au diagnostic génétique 2000-2024



Évolution des délais moyens aux diagnostics



## DISCUSSION

- Réalité de l'errance diagnostique et de sa variabilité, nécessité d'outils de détection précoce
  - Limites : données manquantes, souvenirs familiaux incertains, moment diagnostic génétique (date) et premiers symptômes (âge) précis, moment du diagnostic clinique moins précis (âge en année)
- Les résultats révèlent une inertie des délais diagnostiques depuis le début des années 2000, une tendance également observée dans d'autres pays.
- L'errance diagnostique, souvent marquée par la multiplicité des consultations médicales, constitue une source majeure de souffrance pour l'enfant et sa famille. Cet argument et d'autres facteurs (accès précoce aux soins, organisation familiale, conseil génétique), nourrissent la réflexion sur un dépistage néonatal de la DMD. Ce travail s'inscrit dans le cadre des discussions menées par un groupe de travail réunissant des professionnels de la filière Filnemus et l'AFM-Téléthon.

## CONCLUSION

Le dépistage néonatal universel pourrait réduire fortement l'errance, et améliorer la prise en charge. Le registre DYS est un levier puissant pour l'analyse et la sensibilisation.