

# ERRANCE DIAGNOSTIQUE DANS LA DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE ÉTUDEE DANS LE CADRE D'UNE RÉFLEXION SUR LE DÉPISTAGE NÉONATAL

Hervé Nabrette<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 Desguerre<sup>1</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.

## OBJECTIF

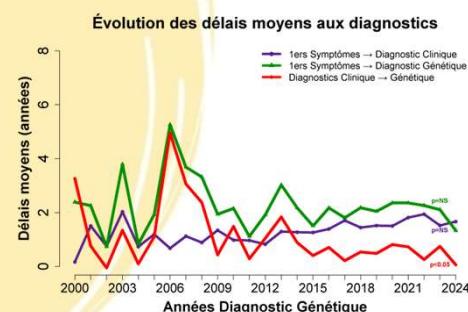
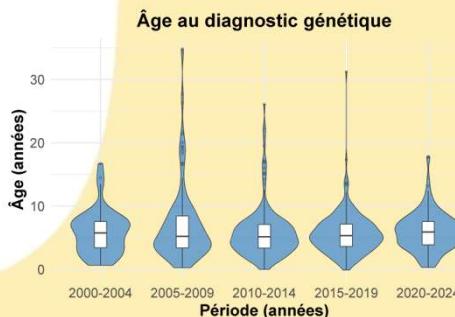
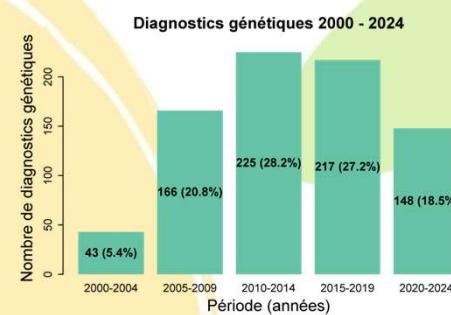
Mesurer l'errance diagnostique dans la DMD en France, sa variabilité et son évolution depuis les années 2000.

## MÉTHODES

- Source : Registre DYS (registre français des dystrophinopathies) alimenté par les praticiens des centres de référence et de compétence de la filière de santé maladies rares FILNEMUS (maladies neuromusculaires)
- Population : 799 patients diagnostiqués DMD (diagnostic génétique) sur la période 2000-2024 (Extraction 10 juillet 2025)
- Variables : âge aux premiers symptômes, âge au diagnostic clinique, âge au diagnostic génétique, délais entre ces moments

## RÉSULTATS

	Moyenne ( $\pm$ écart-type)
Âge aux premiers signes	3.5 ans ( $\pm$ 1.9)
Âge au diagnostic clinique	4.9 ans ( $\pm$ 2.6)
Âge au diagnostic génétique	6.0 ans ( $\pm$ 4.1)
Délai premiers signes → diagnostic clinique	1.3 ans ( $\pm$ 2.0)
Délai premiers signes → diagnostic génétique	2.3 ans ( $\pm$ 3.7)
Délai diagnostic clinique → diagnostic génétique	1.1 ans ( $\pm$ 3.5)



Sur la période étudiée : légère réduction significative du délai clinique → génétique ( $p<0,05$ ), sans impact sur l'âge au diagnostic génétique

## DISCUSSION

- Errance diagnostique persistante et surtout forte variabilité
- Limites : données manquantes, souvenirs familiaux incertains, moment diagnostic génétique (date) et premiers symptômes (âge) précis, moment du diagnostic clinique moins précis (âge en année)
- Depuis 2000 : âges et délais globalement stables, tendance similaire dans d'autres pays développés
- Réduction du délai clinique → génétique ( $p<0,05$ ) sans impact sur l'âge au diagnostic génétique ni sur les autres délais
- Multiplicité des consultations = source majeure de souffrance pour l'enfant et la famille
- Données analysées par le groupe de travail de professionnels de la filière Filnemus / AFM-Téléthon sur le DNN-DMD

## CONCLUSION

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

### Remerciements / Contacts

- Registre DYS, réseau Filnemus
- Groupe de travail DNN DMD
- hnabrette@afm-teleton.fr

