LE REGISTRE FRANÇAIS DES DYSTROPHINOPATHIES (DYS) UN OUTIL DE COLLECTE ESSENTIEL POUR LA RECHERCHE ET LA PRISE EN CHARGE CLINIQUE

Romain Glandier [1], Julie Lejeune[1], Caroline Randazzo[1], Caroline Stalens[1], Karim Wahbi [2], Rabah Ben Yaou [3,4], France Leturcq [5], Sylvie Tuffery-Giraud [6], Laurence Michel-Calemard [7], François Lamy [1], Françoise Salama [1], Jeanne Malaterre [1], Jean-François Briand[1], Hervé Nabarette[1], Juliette Peterka[1], Dieynaba Diagne[1], Karine Santoul[1], Filnemus network[8], Isabelle Desguerre [9]

(1) AFM-Téléthon, (2) AP-HP, Hôpital Cochin – Service de cardiologie, Université Paris Cité, FILNEMUS, (3) Sorbonne Université, Inserm, Institut de Myologie, Paris, (4) AP-HP, Hôpital Pitié-Salpêtrière – Centre de référence neuromusculaire, FILNEMUS, ERN-Euro-NMD, (5) AP-HP, Hôpital Cochin – Laboratoire de biochimie et génétique moléculaire, (6) Université de Montpellier – Laboratoire PhyMedExp, (7) Hospices Civils de Lyon – Département de biologie moléculaire, (8) Centres de référence de la filière neuromusculaire FILNEMUS, (9) AP-HP, Hôpital Necker-Enfants Malades – Centre de référence neuromusculaire, Université Paris Cité, ERN-Euro-NMD

CONTEXTE

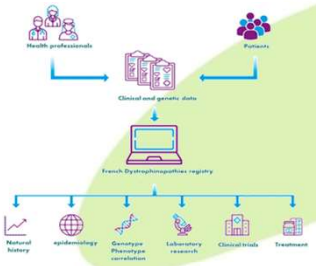
Les dystrophinopathies, dont les DMD et les DMB, sont des maladies neuromusculaires rares, évolutives, liées à des mutations du gène de la dystrophine. En l'absence de traitement curatif, la recherche et la prise en charge reposent sur une connaissance fine du phénotype et du génotype.

OBJECTIFS DU REGISTRE

- Centraliser les données des patients atteints de dystrophinopathies
- Améliorer la prise en charge, soutenir la recherche clinique
- Faciliter l'accès aux essais thérapeutiques

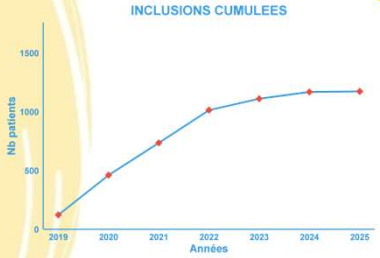
FONCTIONNEMENT

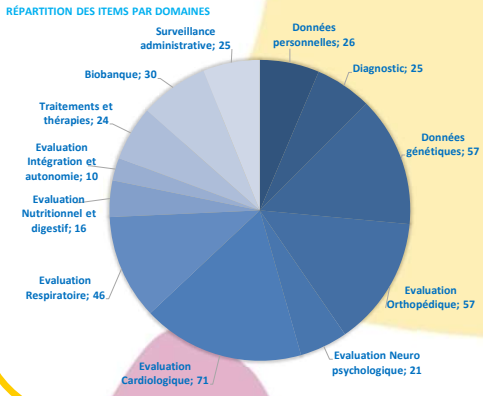
- Outil collaboratif et sécurisé (AFM-Téléthon 2019)
- Partenariat avec Epiconcept (Voozanoo)
- 35 Centres de référence et de compétence de la filière neuromusculaire Filnemus
- Données : sociodémographiques, cliniques, génétiques
- Monitoring par un Pool d'ARCs
- Conforme RGPD/CNIL (n°1775542)

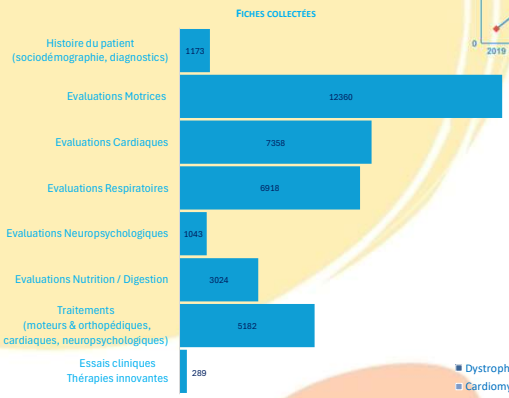


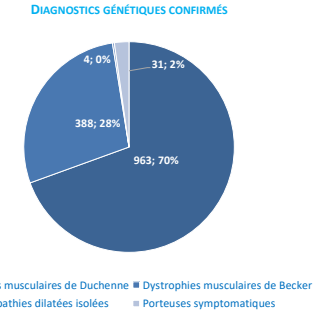
DONNÉES CLÉS (JUILLET 2025)

- 1407 patients inclus dont 1173 avec un diagnostic génétique confirmé
- > 400 items collectés & > 30000 fiches saisies
- Données : diagnostics, évaluations, traitements









UTILITÉS

- Suivi longitudinal en vie réelle
- Amélioration des recommandations de soins
- Identification rapide pour essais cliniques
- Soutien à la recherche

CONCLUSION

Le registre DYS est un outil structurant pour la filière neuromusculaire et un levier pour les thérapies innovantes et l'amélioration des pratiques de soin.

Remerciements / Contacts
- Registre DYS, réseau Filnemus
- Pool d'ARC
- rglandier@afm-telethon.fr