

# 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.

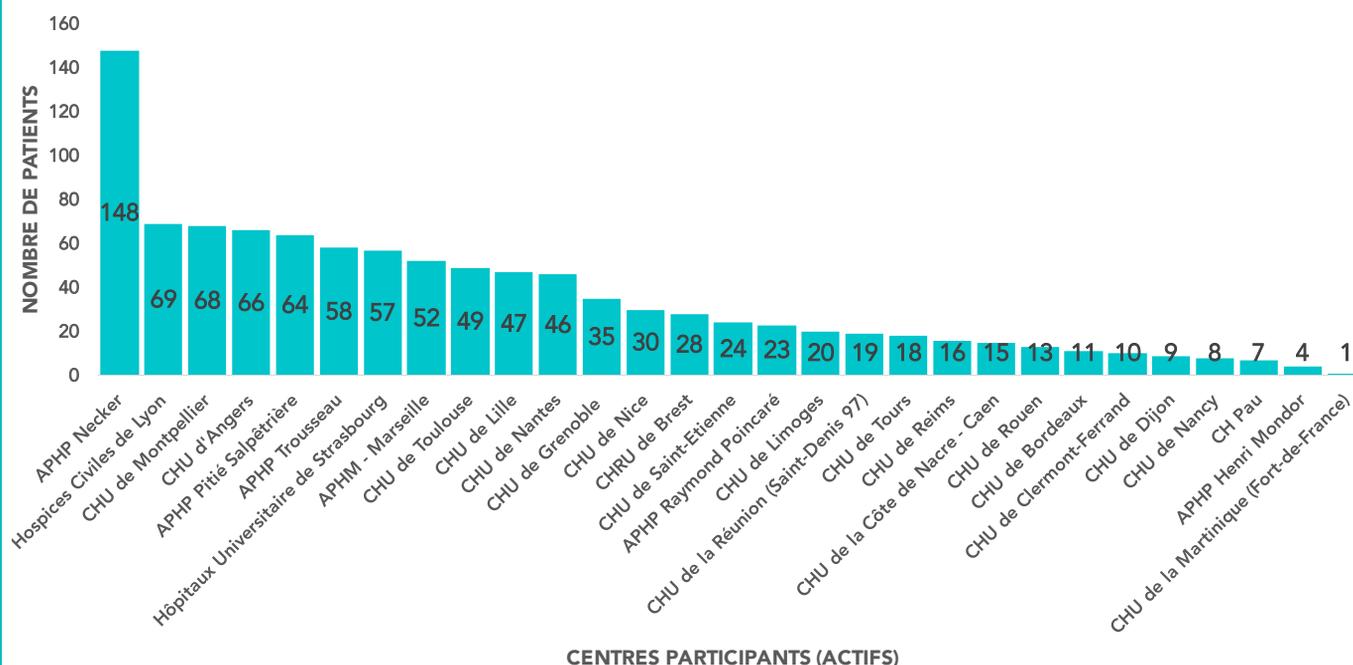
Le 2ème axe thématique, proposé par le Pr Karim WAHBI, a été défini lors du COPIL de septembre 2022. Il sera consacré aux **données cardiologiques** et reposera sur 2 priorités majeures :

- 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 pouvant entraîner 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

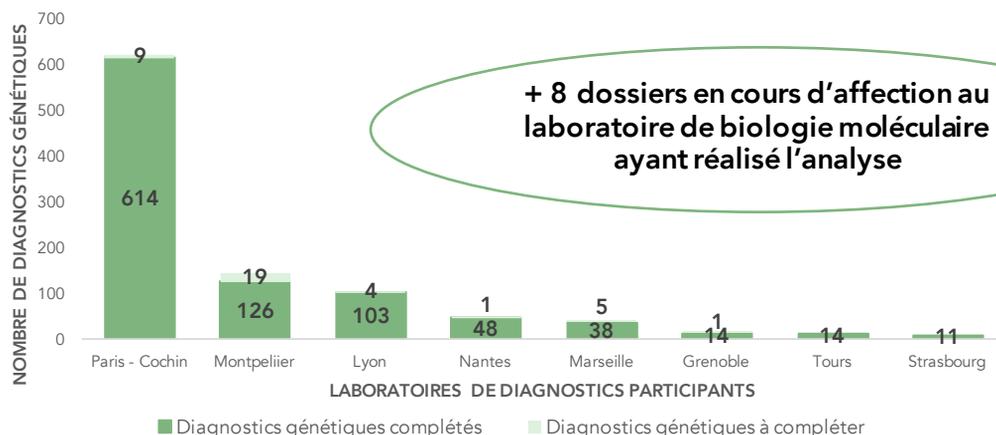


CENTRES PARTICIPANTS (ACTIFS)

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

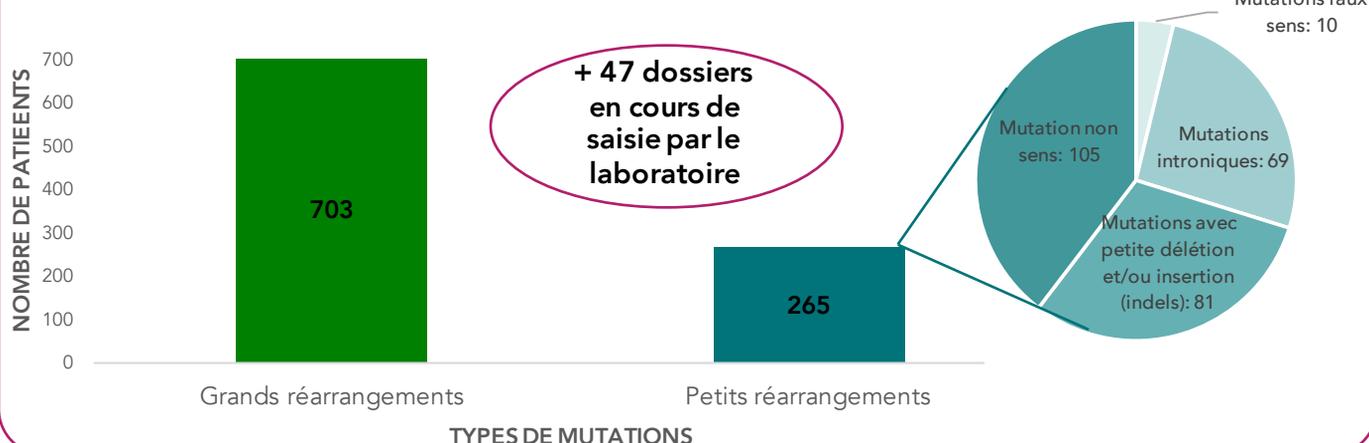
## DU CÔTÉ DES LABORATOIRES

### 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