Dystrophie musculaire de Duchenne

Pas d'actualité AFM
Actualité AIM

Les premiers enseignements du dépistage néonatal de masse de la myopathie de Duchenne à Taiwan

Les autorités sanitaires de Taiwan ont lancé un programme de dépistage néonatal de la dystrophie musculaire de Duchenne (DMD) en commençant par la région de Taipei. Environ 50 000 nouveau-nés ont ainsi été testés depuis février 2021 à partir d'un dosage des CPK réalisé sur buvard dans les premiers jours de vie. En cas de positivité avérée, une étude en NGS (*next-generation sequencing*) était demandée. De l'analyse des résultats, il ressort que :

- les CPK ont clairement tendance à se normaliser au bout de quelques jours ou semaines,
- l'étude génétique en NGS a permis de confirmer de manière formelle une DMD chez trois enfants,
- l'incidence calculée (1 : 8 710 naissances mâles) est donc très basse par rapport à l'incidence théorique (1 : 3 500).

Source
Duchenne muscular dystrophy newborn screening: the first 50,000 newborns screened in Taiwan.
Chien YH, Lee NC, Weng WC et al.
Neurol Sci. 2022 Jul;43(7):4563-4566.