

Dystrophinopathies

Pas d'actualité AFM

Actualité AIM

<https://www.institut-myologie.org/2023/05/11/un-atelier-enmc-consacre-aux-dystrophinopathies-chez-les-femmes/>

Un atelier ENMC consacré aux dystrophinopathies chez les femmes

L'*European Neuromuscular Center* (ENMC) a réuni en mai 2022 une vingtaine d'experts mondiaux et de représentants de patients pour faire le point sur la physiopathologie, la prévalence et la prise en charge des personnes de sexe féminin présentant un déficit, partiel ou complet, en dystrophine. De leurs conclusions et recommandations, on retiendra :

- la nécessité d'abandonner le terme de « transmettrices » ou de « porteuses » de dystrophie musculaire de Duchenne au profit de celui de personnes de sexe féminin atteintes de dystrophinopathie afin de pouvoir faire la distinction entre celles qui présentent des symptômes de celles qui n'en ont pas.
- l'intérêt très limité des études de l'inactivation du chromosome X,
- l'importance d'un suivi cardiologique régulier,
- et le manque de modèles animaux pertinents pour mieux comprendre la maladie et prédire ses conséquences.

Source

[263rd ENMC International Workshop: Focus on female carriers of dystrophinopathy: refining recommendations for prevention, diagnosis, surveillance, and treatment. Hoofddorp, The Netherlands, 13-15 May 2022.](#)

Sarkozy A, Quinlivan R, Bourke JP, Ferlini A; ENMC 263rd Workshop Study Group. *Neuromuscul Disord.* 2023 Mar;33(3):274-284.