

# DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE BECKER



## Qu'est-ce que la dystrophie musculaire de Becker?

La dystrophie musculaire de Becker (DMB) est une maladie neuromusculaire génétique dégénérative. Il s'agit d'une variante moins grave et moins évolutive de la dystrophie musculaire de Duchenne (DMD). Les deux maladies sont causées par une mutation du gène de la dystrophine qui entraîne un déficit de la protéine dystrophine, une composante importante de la structure et de la force musculaire.

Cette forme de dystrophie musculaire porte le nom de Peter Emil Becker, un médecin allemand qui l'a décrite en 1955. Bien que cette maladie touche généralement les garçons, les filles nées dans une famille où l'on trouve de la DMB sont souvent porteuses et peuvent transmettre le gène de la maladie à la génération suivante.

## Quels sont les symptômes de la maladie?

Les bébés naissent avec un gène de dystrophine mutant. Toutefois, les symptômes de la DMB apparaissent gé-

néralement à l'adolescence ou au début de l'âge adulte. Au nombre des symptômes initiaux mentionnons la faiblesse des muscles des jambes et de la ceinture pelvienne. Un autre signe est l'hypertrophie (gonflement) des muscles des mollets. Au fil de l'évolution de la maladie, les personnes atteintes éprouvent de plus en plus de difficulté à marcher, ce qui accroît le risque de chutes. Les muscles perdent leur élasticité, ce qui entraîne une raideur (contracture) autour des articulations et une difficulté à étirer les muscles des jambes et des talons. Les contractures peuvent entraîner des déformations du squelette telles que la scoliose, une courbature grave de la colonne vertébrale. À cause de l'affaiblissement du muscle cardiaque, les personnes qui ont la DMB ont un risque élevé de développer des maladies du cœur (cardiomyopathie). La santé cardiaque exige donc un suivi étroit.

## Comment le diagnostic est-il établi?

La DMB présente des symptômes communs à plusieurs autres maladies, par exemple la dystrophie musculaire de Duchenne, la dystrophie musculaire des ceintures et l'amyotrophie spinale. Il est donc important d'établir un diagnostic précis. En plus des antécédents familiaux et d'un examen physique, plusieurs tests peuvent être utilisés pour confirmer le diagnostic de DMB. Un test sanguin permettra d'examiner le niveau d'un enzyme appelé créatine kinase (CK). Des niveaux élevés de CK indiquent un problème musculaire qui donne lieu à une perte anormale de l'enzyme. Une biopsie musculaire est effectuée pour examiner un morceau de tissu musculaire, ce qui permet de mieux évaluer ce qui se passe dans le muscle. Un test génétique peut aider à établir le type de mutation génétique.

### Comment la DMB se transmet-elle?

La DMB est un défaut génétique récessif lié au chromosome X. Ceci signifie qu'il s'agit d'une maladie génétique causée par un gène défectueux sur le chromosome X. Les femmes ont deux chromosomes X (l'un provenant de la mère et l'autre du père). Les hommes, pour leur part, n'ont qu'un seul chromosome X, hérité de leur mère, et un chromosome Y, hérité de leur père.

Avec deux chromosomes X, les femmes risquent moins de développer les symptômes de la maladie : si un chromosome X porte le gène défectueux, le deuxième chromosome X possédera sans doute une copie fonctionnelle du même gène, ce qui permettra de compenser. Il est peu probable qu'une femme ayant hérité d'un chromosome X contenant le gène défectueux développe la maladie, mais celle-ci pourra être transmise à ses enfants.

Les hommes sont désavantagés du fait qu'ils ne possèdent qu'un seul chromosome X. En effet, s'ils héritent du gène défectueux, ils ne peuvent compter sur un deuxième chromosome X pour compenser celui-ci et développeront les symptômes de la maladie.

Dans certains cas, la mutation génétique n'est pas transmise par les parents mais se produit spontanément aux premiers stades de développement de l'embryon.

### Quels sont les risques de transmission du gène défectueux?

Une femme porteuse du gène a un risque de 50 % de transmettre celui-ci à chacun des enfants qu'elle porte. Les filles qui héritent de la mutation seront porteuses et pourront transmettre le gène à leurs propres enfants. Les garçons qui reçoivent le gène mutant développeront éventuellement les symptômes de la maladie. Les personnes dont la famille a des antécédents de DMB peuvent avoir recours à la consultation génétique pour les aider à mieux comprendre les risques de transmission du gène à leurs enfants.

### Quels sont les traitements disponibles?

Comme toutes les dystrophies musculaires, la DMB est incurable. Toutefois, il existe de nombreux traitements

pour aider à soulager les symptômes. Ceux-ci consistent généralement en mesures de soutien telles que la physiothérapie, l'utilisation d'appareils orthopédiques ou d'aides techniques, l'ergothérapie, l'orthophonie et, dans certains cas, la chirurgie.

- La physiothérapie est utile pour apprendre des techniques qui aident à retarder la perte de fonction et à conserver l'énergie.
- Les appareils tels que les attelles genouillères, jambières ou dorsales aident à préserver la souplesse des muscles.
- Chez certaines personnes, la chirurgie pourrait aider à soulager des problèmes avancés de tendons.
- L'ergothérapie permet d'enseigner aux personnes atteintes comment utiliser des fauteuils roulants et d'autres aides techniques et de les former à de nouvelles façons d'accomplir leurs tâches quotidiennes.
- Bien que les corticostéroïdes tels que le deflazacort et la prednisone se soient avérés capables de ralentir la progression de la dystrophie musculaire de Duchenne, d'autres recherches sont nécessaires pour prouver leur efficacité dans le cas de la DMB.

La recherche se poursuit dans le domaine des thérapies géniques, de l'utilisation des cellules souches, de la thérapie par myoblastes et des traitements pharmacologiques.

#### Avertissement :

Ce document a pour seul but de donner une information générale. Dystrophie musculaire Canada ne peut en aucun cas être tenu responsable du mauvais usage de ces renseignements, ni d'aucun dommage pouvant découler de leur usage. Ces renseignements ne peuvent en aucun cas remplacer une consultation médicale et ne constituent ni un avis médical, ni un diagnostic, ni un traitement. Pour des renseignements spécifiques à votre maladie ou celle d'un membre de votre famille, veuillez consulter votre médecin.