

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Dystrophie musculaire de Becker

Novembre 2019

Centre de référence des maladies neuromusculaires
Atlantique Occitanie Caraïbes (AOC)
Filière FILNEMUS



Sommaire

Synthèse à destination du médecin traitant	3
1. Adresses et sites internet utiles.....	5
2. Liste des centres de référence et de compétence	6

Synthèse à destination du médecin traitant

La dystrophie musculaire de Becker (DMB) est une maladie liée à une mutation du gène codant la dystrophine (gène *DMD*). Transmise selon un mode récessif lié au chromosome X, la DMB possède un large éventail clinique allant des formes pédiatriques débutant dans la première décennie, des formes intermédiaires de myopathie des ceintures jusqu'à des formes asymptomatiques découvertes à l'occasion du bilan d'une augmentation isolée des enzymes musculaires (en particulier les CPK). L'incidence de la DMB serait six fois moindre que la dystrophie musculaire de Duchenne (1/18.450 naissances rapportées dans le nord de l'Angleterre).

Le tableau classique d'une DMB associe une faiblesse musculaire proximale prédominant à la ceinture pelvienne, se traduisant initialement par des difficultés à la marche, pour se relever d'un siège ou monter les escaliers, une hyperlordose puis par des difficultés à lever les bras. Plus rarement, il peut s'agir d'une intolérance à l'effort, des myalgies ou des troubles neurodéveloppementaux isolés. Il est rappelé que le dosage des CPK est recommandé dans les déficiences intellectuelles inexplicables. Une élévation isolée du taux de CPK ou une enquête familiale dans une famille dont un des membres est atteint peuvent également être des circonstances de découverte de la maladie. Une attention particulière devra être accordée à une élévation des transaminases (ASAT, ALAT) qui peut être le témoin indirect d'une atteinte musculaire et conduire inutilement à des investigations hépatiques.

L'évolution est lentement progressive et peut être marquée par l'apparition d'atteintes cardiaque ou respiratoire, parfois non corrélées à l'atteinte motrice et qui peuvent grever le pronostic vital.

Le bilan diagnostique sera réalisé lors d'une consultation spécialisée en centre de référence ou de compétence et comprendra la réalisation de plusieurs examens :

- Les CPK sont généralement élevées au-dessus de 1.000 UI/l voire très élevées (plus de 10.000 UI/l).
- La biopsie musculaire montre typiquement des anomalies dystrophiques non spécifiques et le diagnostic est conforté par l'analyse des protéines musculaires en immunomarquages ou en *Western-Blot*.
- L'analyse du gène *DMD* codant la dystrophine est réalisée à partir d'un prélèvement sanguin et permet de confirmer le diagnostic.
- L'électromyogramme et l'imagerie musculaire ne sont pas indispensables pour établir le diagnostic mais peuvent apporter une aide dans les formes atypiques.

Tout patient présentant une DMB invalidante ou nécessitant un traitement relève de l'exonération du ticket modérateur (ALD 30). La prise en charge est multidisciplinaire et coordonnée par un médecin hospitalier en lien avec un centre de référence ou de compétence pour les maladies neuromusculaires associé au médecin traitant. Ce médecin coordonnateur fera appel aux différents spécialistes et structures qui lui sembleront nécessaires en fonction de l'évolution clinique. Une visite tous les 2 ans est recommandée mais cette fréquence devra s'adapter en fonction des complications qui risquent d'émailler l'évolution de la maladie. Chacune des visites de suivi comporte une évaluation clinique musculaire, respiratoire et cardiaque.

Sur le plan moteur, l'examen clinique sera complété par des tests et échelles codifiés dont le choix varie selon les habitudes des centres, et par de l'imagerie. Il est primordial d'assurer une cohérence au fil du temps afin que le suivi soit reproductible. A l'instar de la plupart des myopathies, la kinésithérapie fait partie intégrante de la prise en charge. Elle fait appel à une pratique régulière d'une activité physique douce, des mobilisations actives et passives permettant un entretien des amplitudes articulaires et la prévention des rétractions, et des massages à visée antalgique. Les techniques de renforcement musculaire et la stimulation musculaire électrique peuvent être envisagées au cas par cas mais sous le contrôle des équipes spécialisées des centres de référence ou de compétence.

La prise en charge respiratoire commence par une surveillance régulière. Ses modalités ne présentent pas de particularité par rapport à celles d'autres maladies neuromusculaires. Elle repose avant tout sur la surveillance clinique par la recherche de symptômes respiratoires (dyspnée ou orthopnée), de troubles du sommeil ou de signes d'hypercapnie. Une EFR systématique sera réalisée à chaque visite multidisciplinaire en centre de référence mais une EFR ou une consultation par un pneumologue sera réalisée plus rapidement en cas d'apparition de ces symptômes. En cas d'atteinte diaphragmatique sévère avec hypoventilation alvéolaire, une ventilation mécanique non-invasive ou plus rarement invasive sera proposée. En cas d'infection respiratoire, il faudra vérifier cliniquement la qualité de la toux. En cas de toux normale, il n'y a pas de particularité thérapeutique (antibiotiques ciblant le pneumocoque si besoin). En cas de toux faible, le traitement devra associer en urgence une kinésithérapie respiratoire complétée si nécessaire par l'utilisation de dispositifs d'aide à la toux (in/exsufflateurs ou aides manuelles à la toux). Étant considéré comme patients avec comorbidités, une prophylaxie antigrippale et antipneumococcique est recommandée sans particularité par rapport au calendrier vaccinal national. Il est préférable de pratiquer la vaccination dans un muscle peu atteint ou par voie sous-cutanée.

Sur le plan cardiologique, un électrocardiogramme (ECG) et une échographie cardiaque seront réalisés initialement puis au minimum tous les 2 ans en cas de bilan normal, ou de façon plus rapprochée en cas d'atteinte cardiaque avérée. Pour les femmes transmettrices, un suivi cardiologique avec ECG et échographie cardiaque est également recommandé dès le diagnostic puis au minimum tous les 5 ans si le bilan initial est normal. Le traitement de la cardiomyopathie repose sur les traitements habituels de l'insuffisance cardiaque et notamment les inhibiteurs de l'enzyme de conversion (IEC), les bêtabloquants ou les antialdostérones.

Le recours à une thérapeutique plus invasive (défibrillateur implantable, assistance circulatoire, greffe cardiaque) est discuté au cas par cas par une équipe au fait des maladies neuromusculaires.

Les pathologies intercurrentes, quelles qu'elles soient, peuvent interférer avec la maladie et contribuer à l'aggravation des symptômes. Cela est à prendre en compte dans la prise en charge. Entre les visites auprès des spécialistes, le médecin généraliste traite les pathologies intercurrentes en lien avec le spécialiste ou un médecin du centre de référence ou de compétence. Comme pour l'ensemble des patients porteurs d'une myopathie ou d'une insuffisance respiratoire, tout geste anesthésique requiert des précautions spécifiques, les anesthésies locales et loco-régionales étant préférables aux anesthésies générales. En cas d'anesthésie générale, les curares dépolarisants doivent être proscrits et les anesthésiques halogénés évités.

Outre les centres de référence ou de compétence pour les maladies neuromusculaires, un certain nombre de structures associatives peut aider à l'accompagnement du patient : Association Française contre les Myopathies-Téléthon (AFM-Téléthon), Association des Paralysés de France (APF), plateforme d'information et d'orientation des maladies rares (PRIOR) en région Pays de la Loire... Enfin, plus d'informations sont disponibles sur le site web d'orphanet et le site Myo-Info de l'AFM et le PNDS lui-même.

1. Adresses et sites internet utiles

Association Française contre les Myopathies : <https://www.afm-telethon.fr/association>

Association des paralysés de France : <https://www.apf-francehandicap.org/>

Orphanet <http://www.orphanet.net/> rubrique maladie de Becker

Plateforme d'information et d'orientation des maladies rares en Pays de La Loire

<http://www.neurologie-genetique-chu-angers.fr/partenaires/la-plateforme-regionale-dinformation-et-dorientation-des-maladies-rares/>

Site Myoinfo de l'AFM : (<https://www.afmtelethon.fr/sites/default/files/flipbooks>

[/zoom_sur_la_dystrophie_musculaire_de_becker/files/html5/index.html](https://www.afmtelethon.fr/sites/default/files/flipbooks/zoom_sur_la_dystrophie_musculaire_de_becker/files/html5/index.html)

Manuel MFM (<http://www.cofemer.fr/UserFiles/File/Manuel-Utilisateur-MFM.pdf>),

Maison Départementale des Personnes handicapées <http://www.mdph.fr/>

2. Liste des centres de référence et de compétence

Type de structure	Intitulé de la structure	Services	Etablissement d'hébergement ou Etablissement Coordinateur	N° et rue	Département	Commune
Centre de Référence Coord. MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU de Bordeaux, Hopital Pellegrin - Tripode	Place Amélie Raba-Léon	33076	Bordeaux
Centre de Référence Const. MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU Angers	4 rue Larrey	49933	Angers
Centre de Référence Const. MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)	Consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU de Toulouse - Hôpital des Enfants	330 avenue de Grande Bretagne - TSA 70034	31059	Toulouse
Centre de Référence Const. MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU de Martinique - Hôpital P. Zobda-Quitman	Route de Chateauboeuf - Quartier La Meynard - CS	97261	Fort-de-France, Martinique
Centre de Référence Const. MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)	Consultation neuromusculaire adulte	CHU de Toulouse - Hôpital Pierre-Paul Riquet	Place du Docteur Baylac	31059	Toulouse

Centre de Référence Const. MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHRU Brest, Hôpital de la Cavale Blanche	Boulevard Tanguy Prigent	29609	Brest
Centre de Référence Const. MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU Nantes, Hôtel-Dieu	1 Place Alexis-Ricordeau	44093	Nantes
Centre de Référence Const. MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHRU de Montpellier, Hôpital Gui de Chauliac	80, rue Augustin Fliche	34295	Montpellier
Centre de Compétences MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)	Consultation neuromusculaire adulte	CHU de Nîmes	4 Rue du Professeur Robert Debré	30029	Nîmes
Centre de Compétences MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHBA Centre hospitalier Bretagne Atlantique - CH Chubert	20 boulevard du Général Maurice Guillaudot	56017	Vannes
Centre de Compétences MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU de Poitiers	2 rue de la Milétrie	86021	Poitiers

Centre de Compétences MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU Rennes, Hôpital de Pontchaillou	2 Rue Henri le Guilloux	35000	Rennes
Centre de Compétences MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CH de la côte Basque	13 Avenue de l'Interne Jacques Loeb	64100	Bayonne
Centre de Compétences MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)	Consultation neuromusculaire adulte	CHU de Pointe à Pitre/ Abymes	Route de Chauvel	97139	Les Abymes
Centre de Compétences MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHRU de Tours - Hôpital Trousseau	Avenue de la République, Chambray-lès-Tours	37044	Tours
Centre de Référence Coord. MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	Consultation neuromusculaire adulte	Hôpital de la Pitié Salpêtrière, APHP	47-83 Boulevard de l'Hôpital	75013	Paris
Centre de Référence Const. MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	Consultation neuromusculaire adulte, Consultation neuromusculaire pédiatrique	Hôpitaux Universitaires de Strasbourg - Hôpital de Hautepierre	1 Avenue Molière	67200	Strasbourg

Centre de Référence Const. MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	Consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU Paris Est - Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau	26 avenue du Docteur Arnold Netter	75571	Paris
Centre de Référence Const. MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	Consultation neuromusculaire adulte	Hôpital de la Pitié Salpêtrière, APHP	47-83 Boulevard de l'Hôpital	75013	Paris
Centre de Référence Const. MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	Consultation neuromusculaire adulte	CHR Lille - Hôpital Salengro	2 avenue Oscar Lambret	59000	Lille
Centre de Référence Const. MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	Consultation neuromusculaire adulte	CHU Reims - Hôpital Sébastopol	48 rue de Sébastopol	51100	Reims
Centre de Référence Const. MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	Consultation neuromusculaire adulte	CHU Henri Mondor	51, avenue du Mal de Lattre de Tassigny	94010	Créteil
Centre de Référence Const. MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	Consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU Necker-Enfants Malades	149 rue de Sèvres	75015	Paris
Centre de Référence Const. MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	Consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU de Nancy - Hôpitaux de Brabois	Rue du Morvan	54511	VANDOEUVRE-LÈS-NANCY

Centre de Référence Const. MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	Consultation adulte neuromusculaire	CHU de Nancy - Hôpital Central	29 Avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny CO n°34	54035	Nancy
Centre de Référence Const. MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	Consultation adulte neuromusculaire	CHU Paris IdF Ouest, Hôpital Raymond Poincaré APHP	104 boulevard Raymond Poincaré	92380	Garches
Centre de Référence Const. MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	Consultation pédiatrique neuromusculaire	CHU de Reims - American Memorial Hospital	49 Rue Cognacq Jay	51092	Reims
Centre de Référence Const. MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	Consultation pédiatrique neuromusculaire	CHRU Lille - Hôpital Swynghedauw	2, avenue Oscar Lambret	59037	Lille
Centre de Référence Const. MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	Consultation adulte neuromusculaire	Hôpital Cochin - APHP	27 rue du Faubourg Saint-Jacques	75014	Paris
Centre de Compétences MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	Consultation pédiatrique neuromusculaire	CHRU Dijon - Hôpital Le Bocage	1 Boulevard Jeanne D'Arc	21000	Dijon
Centre de Compétences MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	Consultation adulte neuromusculaire	CHU Dijon, Hôpital F. Mitterand	14 rue Paul Gaffarel	21079	Dijon

Centre de Compétences MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	Consultation adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU Caen	Avenue Côte de Nacre	14033	Caen
Centre de Compétences MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	Consultation adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	Hôpital Marin de Hendaye APHP	Route de la Corniche	64700	Hendaye
Centre de Compétences MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	Consultation adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU Besançon, Hôpital Jean Minjot	3 Boulevard Alexandre Fleming	25030	Besançon
Centre de Compétences MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	Consultation pédiatrique neuromusculaire	CHU d'Amiens - Hôpital Nord	Place Victor Pauchet	80054	Amiens
Centre de Compétences MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	Consultation adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU de Rouen - Hôpital Charles Nicolle	1 Rue de Germont	76031	Rouen Cedex
Centre de Compétences MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	Consultation pédiatrique neuromusculaire	CSSR - Marc Sautelet de Villeneuve d'Ascq	10 rue du Petit Boulevard	59650	Villeneuve d'Ascq
Centre de Compétences MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	Consultation adulte neuromusculaire	CHU d'Amiens - Hôpital Sud	Avenue René Laennec	80480	Amiens

Centre de Compétences MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	Consultation neuromusculaire adulte	CHU Paris Est - Hôpital Rothschild	5 rue Santerre	75012	Paris
Centre de Compétences MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	Consultation neuromusculaire adulte	CHRU de Tours - Hôpital Trousseau	Avenue de la République, Chambray-lès-Tours	37044	Tours
Centre de Compétences MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile-de-France	Consultation neuromusculaire adulte	CHU Paris Est - Hôpital Tenon	4 rue de la Chine	75020	Paris
Centre de Référence Coord. MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires PACA-Réunion-Rhône Alpes	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU Timone, AP-HM	264, rue Saint Pierre	13005	Marseille
Centre de Référence Const. MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires PACA-Réunion-Rhône Alpes	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU de Saint-Etienne, Hôpital Bellevue	25 boulevard Pasteur	42055	Saint Etienne
Centre de Référence Const. MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires PACA-Réunion-Rhône Alpes	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU de Lyon HCL - GH Est	59 boulevard Pinel	69677	Lyon-Bron

Centre de Référence Const. MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires PACA-Réunion-Rhône Alpes	Consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU de Nice - Hôpital Lenval (GCS)	57, Avenue de la Californie	06202	Nice
Centre de Référence Const. MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires PACA-Réunion-Rhône Alpes	Consultation neuromusculaire adulte	Hôpital Pasteur2	30 avenue Voie Romaine	06000	Nice
Centre de Référence Const. MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires PACA-Réunion-Rhône Alpes	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	Groupe Hospitalier Sud Réunion GHSR	Terre Rouge Boissy	97400	La Réunion
Centre de Compétences MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires PACA-Réunion-Rhône Alpes	Consultation neuromusculaire adulte	Hôpital d'Instruction des Armées de Toulon	2 Boulevard Sainte-Anne	83000	Toulon
Centre de Compétences MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires PACA-Réunion-Rhône Alpes	Consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU de Clermont-Ferrand - Hôpital d'Estaing	1, Place Lucie Aubrac	63003	Clermont-Ferrand
Centre de Compétences MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires PACA-Réunion-Rhône Alpes	Consultation neuromusculaire adulte	CHU de Clermont-Ferrand - Hôpital Gabriel Montpied	58 rue Montalembert	63003	Clermont-Ferrand

Centre de Compétences MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires PACA-Réunion-Rhône Alpes	Consultation neuromusculaire adulte	CHU de Grenoble - Hôpital Albert Michallon	Boulevard de la Chantourne	38043	Grenoble
Centre de Compétences MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires PACA-Réunion-Rhône Alpes	Consultation neuromusculaire adulte	Centre Hospitalier Félix Guyon CHFG	Allée des Topazes	97400	La Réunion
Centre de Compétences MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires PACA-Réunion-Rhône Alpes	Consultation neuromusculaire pédiatrique	Hôpital d'Enfants ASFA	60 Rue Bertin	97400	La Réunion
Centre de Compétences MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires PACA-Réunion-Rhône Alpes	Consultation neuromusculaire adulte	CH de Cannes	15 Avenue des Broussailles	6400	Cannes
Centre de Compétences MNM	Centre de référence des maladies neuromusculaires PACA-Réunion-Rhône Alpes	Consultation neuromusculaire adulte, consultation neuromusculaire pédiatrique	CHU de Grenoble site Nord - Hôpital Couple-Enfant	Quai Yermolof - Cs 10217	38043	Grenoble