

Résumé en français

L'atelier ENMC consacré à la dystrophie musculaire de Becker (DMB) s'est tenu du 21 au 23 novembre 2025 et a réuni des cliniciens, des chercheurs, des représentants d'associations de patients et des patients venant de toute l'Europe et des États-Unis. L'objectif de cette réunion était de revoir les pratiques cliniques actuelles concernant le diagnostic et la prise en charge des patients atteints de DMB, d'identifier les défis et les lacunes dans les connaissances, et de définir les priorités pour l'élaboration de recommandations cliniques internationales. Des enquêtes destinées aux patients et aux cliniciens, développées spécifiquement pour l'atelier, ont été analysées, et les recommandations italiennes et françaises publiées ont été examinées.

Les principaux constats ont mis en évidence des retards diagnostiques, de nombreux patients attendant plus de deux ans avant d'obtenir un diagnostic génétique de DMB. Les patients ayant une force musculaire préservée semblent particulièrement exposés au risque de diagnostic tardif ou manqué dans certains pays où le dosage de la créatine kinase (CK) n'est pas réalisé de manière systématique. Les participants ont discuté des moyens d'améliorer les parcours diagnostiques. Bien que les examens utilisés soient généralement appropriés, l'ordre dans lequel ils sont réalisés n'est pas toujours le plus efficient et peut contribuer aux retards. Le dosage de la CK reste la première étape diagnostique, suivi du test génétique. Dans des cas exceptionnels, un seul examen peut ne pas être concluant, et une approche plus globale, combinant analyses génétiques, biopsie musculaire pour évaluer l'expression de la dystrophine, et évaluation attentive de la présentation clinique et de l'évolution dans le temps, peut être nécessaire pour établir le diagnostic.

La nécessité d'une approche multidisciplinaire a été soulignée, impliquant la collaboration de professionnels de santé de différentes spécialités, notamment des spécialistes neuromusculaires, des kinésithérapeutes, des cardiologues, des généticiens et des professionnels de la santé mentale, avec l'intervention d'autres spécialistes selon les situations individuelles ou l'évolution de la maladie au cours du temps.

L'IRM musculaire dans la DMB apparaît prometteuse comme marqueur de la progression de la maladie dans les études de recherche et permet de détecter des changements en 1 à 2 ans, mais sa mise en œuvre nécessite encore des développements et une standardisation.

Il persiste un manque de données probantes pour guider la prise en charge clinique dans plusieurs domaines clés, notamment la gestion de la douleur et l'utilisation des corticoïdes, aussi bien chez les patients plus faibles que chez des patients plus forts présentant néanmoins des douleurs sévères et des crampes.

L'exercice physique a été considéré comme généralement sûr et bénéfique, mais les programmes doivent être conçus avec l'apport de spécialistes.

L'atteinte cardiaque reste un aspect majeur de préoccupation dans la prise en charge de la DMB. Les experts ont discuté de l'importance d'un dépistage cardiaque précoce, incluant l'échocardiographie ou l'IRM cardiaque, ainsi que d'un traitement précoce. Ils ont toutefois reconnu la difficulté persistante à déterminer le moment optimal pour débuter la surveillance et le traitement, ainsi que la fréquence appropriée du suivi, en particulier chez les patients plus jeunes et moins atteints.

L'atteinte respiratoire est peu fréquente dans la DMB, mais elle nécessite néanmoins une surveillance régulière à des étapes clés, en particulier chez les patients qui ne sont plus capables de marcher ou de se déplacer de manière autonome.

La santé osseuse a été discutée, notamment l'importance de contrôler régulièrement le taux de vitamine D et de le supplémenter si nécessaire.

Le risque anesthésique a été longuement abordé, car des précautions adaptées et une sélection rigoureuse des agents anesthésiques sont nécessaires lorsque les patients atteints de DMB doivent subir une anesthésie générale, en raison de complications potentielles. Un besoin accru d'éducation des patients, des familles et des professionnels de santé concernant cet aspect de la prise en charge a été identifié.

Les atteintes cérébrales et les troubles de la santé mentale dans la DMB, incluant l'autisme, le trouble du déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité (TDAH), les difficultés d'apprentissage et l'anxiété, sont de plus en plus reconnus à tous les âges. L'évaluation des fonctions cognitives et l'accès à un soutien psychologique ont été identifiés comme des besoins importants actuellement insuffisamment couverts. Lorsque des traitements psychiatriques sont nécessaires, les recommandations thérapeutiques habituelles doivent être suivies. Un soutien supplémentaire de l'équipe multidisciplinaire peut être requis, notamment en lien avec le cardiologue.

Tout au long de l'atelier, les participants ont souligné la nécessité de renforcer les collaborations internationales, d'améliorer la collecte de données, de développer des stratégies éducatives pour accroître la sensibilisation des patients et des professionnels de santé, et d'élaborer des standards de soins harmonisés. Ces efforts permettront de garantir aux personnes atteintes de DMB un diagnostic en temps opportun, une surveillance appropriée, un conseil génétique et un accompagnement global tout au long de la vie.

La grande variabilité de la DMB impose dans la majorité des cas une approche individualisée, avec une adaptation supplémentaire aussi bien chez l'adulte que chez l'enfant.