

Brève AFM

<https://www.afm-telethon.fr/actualites/myopathie-becker-etude-histoire-naturelle-140507>

Myopathie de Becker : une étude d'histoire naturelle

Une étude qui analyse les caractéristiques de 83 patients atteints de myopathie de Becker et aide à mieux prédire l'effet du saut d'exon dans la dystrophie musculaire de Duchenne.

La [dystrophie musculaire de Becker](#) (BMD) est due à des anomalies du gène de la dystrophine, le gène *DMD*. A la différence de la [dystrophie musculaire de Duchenne](#) (DMD) ces anomalies ne produisent pas de décalage du [cadre de lecture](#) du gène *DMD*, ce qui permet la production de formes de dystrophine plus courtes et fonctionnelles. La présence de dystrophine atténuée l'atteinte musculaire dans la BMD, même si l'éventail des phénotypes est très large avec des formes peu sévères et d'autres proches de la DMD.

Mieux caractériser la BMD...

Dans un article publié en juin 2020, le [réseau CINRG](#) qui regroupe plusieurs centres de recherche clinique neuromusculaire à travers le monde a inclus 83 patients atteints de BMD, âgés de 5 à 75 ans, dans une étude d'histoire naturelle comprenant des évaluations médicales (fonctions motrice, cardiaque, respiratoire) et biologiques (génotype, Western blot). Elle montre notamment que 100% des participants de moins de 20 ans sont ambulants, tout comme 83 % des moins de 40 ans et 54% des plus de 40 ans.

... pour prédire les effets des sauts d'exon thérapeutiques dans la DMD

Cette histoire naturelle revêt une grande importance dans le contexte des thérapies innovantes de la DMD basées sur les oligonucléotides antisens ([saut d'exon](#)). Ceux-ci permettent, en théorie, de transformer un phénotype DMD en phénotype BMD. En effet, certaines des anomalies du gène *DMD* dites « dans le cadre de lecture » aboutissant à des myopathies de Becker sont similaires à la correction du gène *DMD* obtenue après traitement par saut d'exon avec les oligonucléotides anti-sens dans la myopathie de Duchenne. Il est alors possible de comparer des groupes de patients bénéficiant d'un saut thérapeutique de l'exon 45 ou 51 avec un groupe de patients atteints de BMD correspondant, l'idée étant d'avoir un outil prédictif de l'amélioration fonctionnelle espérée. Ainsi, dans l'étude présentée ici, cinquante-quatre individus constituaient un groupe comparable à des patients atteints de DMD avec un saut d'exon 45.

Source

[The CINRG Becker Natural History Study: Baseline characteristics](#)

Muscle Nerve. 2020 Jun 21. doi: 10.1002/mus.27011.

Paula R Clemens 1, Gabriela Niizawa 2 et al.

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2020/08/28/lhistoire-naturelle-de-la-bmd-etablie-par-le-reseau-cinrg-aide-a-mieux-predire-leffet-du-saut-dexon-dans-la-dmd/>

L'histoire naturelle de la dystrophie musculaire de Becker établie par le réseau CINRG aide à mieux prédire l'effet du saut d'exon dans la dystrophie musculaire de Duchenne

La dystrophie musculaire de Becker (ou BMD pour *Becker muscular dystrophy*) est une variante allélique de la dystrophie musculaire de Duchenne (DMD). Elle est due à un déficit incomplet et génétiquement déterminé en dystrophine, une protéine clé dans l'architecture de la fibre musculaire. Beaucoup moins fréquente que la DMD (10% de l'ensemble des déficits en dystrophine), elle est due à des mutations du gène *DMD* respectant le cadre de lecture et aboutissant à une version tronquée mais en partie fonctionnelle de la dystrophine. L'éventail

des phénotypes liés à la BMD est très large allant de formes assimilées à une DMD peu sévère jusqu'à des formes pauci-symptomatiques. Les corrélations génotype-phénotype dans la BMD sont globalement plus difficiles à établir que dans la DMD.

Dans un article publié en juin 2020, le réseau CINRG qui regroupe plusieurs centres de recherche clinique neuromusculaire à travers le monde a inclus quatre-vingt-trois patients BMD dans un protocole d'histoire naturelle comprenant des évaluations médicales (fonctions motrice, cardiaque, respiratoire) et biologiques (génotype, Western blot). Cette histoire naturelle revêt une grande importance dans le contexte des thérapies innovantes de la DMD basées sur les oligonucléotides antisens, ceux-ci permettant, en théorie, de transformer un phénotype DMD en phénotype BMD. Il est alors possible de comparer des groupes de patients bénéficiant d'un saut thérapeutique de l'exon 45 ou 51 avec un groupe BMD correspondant, l'idée étant d'avoir un outil prédictif de l'amélioration fonctionnelle espérée. Ainsi, dans l'étude présentée ici, cinquante-quatre individus constituaient un groupe comparable à des patients DMD par saut d'exon 45.

Source

[The CINRG Becker Natural History Study: Baseline characteristics](#)

Muscle Nerve. 2020 Jun 21. doi: 10.1002/mus.27011.

Paula R Clemens 1, Gabriela Niizawa 2 et al.