

Dystrophie musculaire de Duchenne

Brève AFM

<https://www.afm-telethon.fr/actualites/myopathie-duchenne-corticoïdes-eteplirsen-font-consensus-outre-atlantique-140635>

Myopathie de Duchenne : corticoïdes et eteplirsen font consensus outre-Atlantique
De la prednisone ou du deflazacort et parfois de l'eteplirsen, telle est l'ordonnance médicamenteuse d'un groupe d'experts américains pour ralentir l'atteinte musculaire dans la DMD.

Des recommandations internationales sur la prise en charge des personnes atteintes de [dystrophie musculaire de Duchenne](#) sont parues en 2018. Depuis, les résultats de nouvelles études ont été publiés. Quinze médecins spécialistes de la myopathie de Duchenne aux États-Unis se sont réunis pour débattre de ces avancées récentes et de leur intérêt pour ralentir la progression de la faiblesse des muscles. De leurs discussions ont émergé plusieurs consensus, et quelques désaccords.

Le débat prednisone – deflazacort se poursuit

Le panel d'experts n'est pas parvenu à se mettre d'accord sur le rythme idéal de prise des corticoïdes : tous les jours ou le week-end seulement. De même, leurs avis sont très partagés sur les effets secondaires de la prednisone (Cortancyl®) et du deflazacort (Calcort®, non disponible en France). En revanche, la grande majorité des experts (14/15) pensent les deux médicaments aussi efficaces l'un que l'autre. Leur consensus est total (15/15) sur l'efficacité des corticoïdes pour ralentir la progression de la faiblesse musculaire et retarder tant la perte de la marche (de 1 à 3 ans) que les autres complications de la maladie.

Un oligonucléotide anti-sens non autorisé en France

Tous les experts s'accordent également sur la nécessité de proposer l'eteplirsen (Exondys 51®) aux malades avec une mutation du gène *DMD* se prêtant au saut de l'exon 51, à condition de le faire assez tôt : au mieux au moment du diagnostic (15/15), ou alors plus tard mais à condition que le malade ne soit pas encore totalement dépendant. [Autorisé depuis fin 2016 aux États-Unis, mais pas en Europe](#), cet [oligonucléotide anti-sens](#) augmente la quantité de dystrophine dans les muscles mais n'a pas encore démontré d'efficacité sur la fonction motrice. Pourtant, 13 des 15 experts jugent que l'eteplirsen ralentit la progression de la maladie, 12 qu'il retarde la perte de la marche et freine le déclin de la fonction respiratoire. Leurs avis sont moins consensuels en ce qui concerne la fonction cardiaque. *A contrario*, tous les experts disent l'eteplirsen bien toléré, en dehors des risques associés à une perfusion « fréquente » puisqu'elle est hebdomadaire.

Source

[Medical management of muscle weakness in Duchenne muscular dystrophy.](#)

Rivera SR, Jhamb SK, Abdel-Hamid HZ et al.

PLoS One. 2020 Oct 19; 15(10):e0240687.

Brève AIM

Quinze experts américains s'accordent sur les médicaments utiles pour traiter l'atteinte musculaire dans la myopathie de Duchenne.

Maladie génétique rare, la dystrophie musculaire de Duchenne (DMD) touche essentiellement les garçons. Elle résulte de mutations pathogènes dans le gène *DMD* qui code la dystrophine, une protéine normalement présente dans les muscles squelettiques, mais aussi dans d'autres tissus (cœur, cerveau...). La DMD se traduit ainsi par des atteintes motrice, respiratoire, cardiaque et parfois cognitive.

Des accords majeurs sur la corticothérapie et l'eteplirsen

Aux États-Unis, 15 médecins spécialistes de la DMD ont utilisé la méthode Delphi pour s'interroger sur la prise en charge médicamenteuse de la faiblesse musculaire, sur la base d'une revue systématique de la littérature :

- sans surprise, les 15 experts s'accordent sur l'efficacité des corticoïdes pour freiner la progression de l'atteinte musculaire (perte de la marche repoussée de 1 à 3 ans) et retarder les complications de la maladie ;
- si 14 experts pensent la prednisone et le deflazacort (non disponible en France) aussi efficaces, les avis sont moins unanimes concernant leurs effets indésirables respectifs, et le rythme d'administration idéal (quotidien ou le week-end) de la corticothérapie, des débats dont [l'argumentaire du protocole national de diagnostic et de soins](#) (PNDS) publié en France fin 2019 s'est fait d'ailleurs l'écho ;
- le consensus est total (15/15) concernant la proposition d'un traitement par eteplirsén (Exondys 51®), un oligonucléotide anti-sens non autorisé en Europe, aux patients dont la mutation du gène *DMD* se prête au saut de l'exon 51, au mieux dès le diagnostic de myopathie posé, même si 12 des 15 experts le proposeraient également à un stade plus tardif (patient non ambulant) à condition que subsiste un certain degré d'autonomie ;
- alors même que l'eteplirsén n'a pas encore montré d'effet significatif et durable sur la fonction motrice, 13 experts sur 15 jugent qu'il ralentit la progression de la maladie, 12 qu'il retarde la perte de la marche et freine le déclin de la fonction respiratoire, son effet sur la fonction cardiaque s'avérant beaucoup plus discuté.

Source

[Medical management of muscle weakness in Duchenne muscular dystrophy.](#)

Rivera SR, Jhamb SK, Abdel-Hamid HZ et al.

PLoS One. 2020 Oct 19; 15(10):e0240687.