

Dystrophie musculaire de Duchenne : femmes symptomatiques

Brève AFM

<https://www.afm-telethon.fr/actualites/dmd-ataluren-quels-effets-chez-femmes-141179>

DMD et ataluren : quels effets chez les femmes ?

Selon les résultats d'une étude de petite ampleur chez 4 femmes symptomatiques de myopathie de Duchenne, l'ataluren est bien toléré et pourrait stabiliser la maladie.

L'ataluren (Translarna®) est le seul traitement innovant autorisé dans la dystrophie musculaire de Duchenne en Europe dès l'âge de 2 ans chez les malades ambulants, ayant une anomalie du gène *DMD* de type codon stop. Le prescrire aussi chez [les femmes symptomatiques](#) (8 à 10 % des femmes « transmettrices ») répondant à ces critères est possible mais reste peu fréquent en raison notamment du manque de recul sur les effets du médicament chez ces dernières.

Un début de traitement plutôt tardif

Une étude rétrospective a analysé des données de 4 patientes suivies en Italie, au Royaume Uni et en Israël, traitées avec l'ataluren durant 2,8 ans en moyenne :

- la première, traitée dès l'âge de 9 ans, pendant 4 ans, marchait encore à 13 ans ;
- la seconde, ayant reçu l'ataluren dès l'âge de 29 ans et pendant 2 ans, avait, elle aussi, conservé la marche à 31 ans ;
- la troisième, traitée dès ses 26 ans, marchait difficilement à 30 ans grâce à une aide technique et avec une démarche dite « dandinante ». Elle avait bénéficié de 4 ans de traitement.
- la quatrième, traitée de 43 ans à 45 ans avait perdu la marche à 49 ans.

Des mesures effectuées chez ces patientes lors du suivi médical de routine ont montré une relative préservation de leurs fonctions motrices, respiratoires et cardiaques : un résultat qui traduirait, pour les auteurs, une stabilisation de la maladie.

Chez ces 4 patientes, l'ataluren a été bien toléré. Elles étaient âgées de 9 à 43 ans en début de traitement, une différence avec les garçons atteints de DMD, lesquels d'après d'autres études sont [traités bien plus tôt dans l'enfance \(vers l'âge de 8 ans\)](#).

Si cette étude comporte bien des limites, elle a le mérite de défricher un sujet jusqu'alors peu exploré. Des études cliniques plus larges chez des participantes plus jeunes pourront permettre d'aller plus loin.

Source

[Can symptomatic nmDuchenne carriers benefit from treatment with ataluren? Results of 193-month follow-up](#)

A. Dori, M. Guglieri, M. Scutifero et al.
Acta Myol . 2021 Dec 31;40(4):152-157.

[Les grandes oubliées de la DMD](#)

Brève AIM

L'ataluren administré chez quatre femmes symptomatiques de DMD est bien toléré et stabiliserait la maladie.

Une étude rétrospective européenne a analysé des données de 4 patientes traitées avec l'ataluren pendant 2,8 ans en moyenne et suivies indépendamment pendant au moins 4 ans en Italie (2), au Royaume Uni (1) et en Israël (1).

Dans cette étude :

- Les quatre femmes ont reçu le traitement à l'âge de 9, 26, 29 et 43 ans et durant 2,8 ans en moyenne.
- Leur suivi au long cours a montré que :
 - deux d'entre elles avaient conservé la marche à l'âge 13 et 31 ans, après 4 et 2 ans de traitement respectivement ;

- une femme traitée pendant 4 ans dès l'âge de 26 ans marchait difficilement à 30 ans, avec une démarche dandinante ;
- la dernière, traitée pendant 2 ans, avait perdu la marche à 49 ans, six ans après le début du traitement.
- Des évaluations motrices, respiratoires et cardiaques des patientes ont montré une relative préservation de ces fonctions. Un résultat qui traduirait, pour les auteurs, une stabilisation de la maladie.

Si cette étude comporte des limites (petit nombre de patientes, groupe hétérogène, impossibilité d'évaluer les données après traitement chez toutes les participantes...), elle apporte des éléments factuels pour ces femmes symptomatiques qui pourraient avoir accès à l'ataluren. Des études cliniques plus larges, chez des participantes plus jeunes, pourront permettre d'aller plus loin.

Voir aussi « [DMD et ataluren : quels effets chez les femmes ?](#) »

Source

[**Can symptomatic nmDuchenne carriers benefit from treatment with ataluren? Results of 193-month follow-up**](#)

*A. Dori, M. Guglieri, M. Scutifero et al.
Acta Myol . 2021 Dec 31;40(4):152-157.*