



# DUCHENNE & BECKER :

## les filles concernées aussi

**Si les myopathies de Duchenne et de Becker touchent surtout les garçons, elles n'épargnent pas systématiquement les filles. Bien que très rares, certaines développent ces maladies de la même manière et ont besoin d'un suivi et d'une prise en charge identiques.**

Comme le raconte Estelle, « lorsqu'on a diagnostiqué une myopathie à ma fille Amélie, juste avant ses 7 ans, les généticiens avaient écarté la myopathie de Duchenne – nous aussi d'ailleurs – car elle touche très rarement les filles, qui ont souvent des douleurs musculaires sans perte de la marche ».

### Filles et garçons, une même maladie

D'ailleurs, lors du diagnostic, ses médecins ont parlé de dystrophinopathie et non de myopathie de Duchenne. « Or Amélie, aujourd'hui âgée de 12 ans, développe la maladie à l'identique des garçons », complète sa maman, qui précise : « On a tout de suite été soutenus par l'AFM-Téléthon, qui a inclus les filles dans ses documents d'information<sup>1</sup> ; une reconnaissance importante pour nous. » Et une information indispensable car Amélie n'est pas la seule. Sur les 3 700 dossiers du registre français UMD-DMD<sup>2</sup>, 5 % sont ceux de filles.

On connaît encore mal le mécanisme génétique en cause : leur deuxième chromosome X « normal » ne fonctionne pas, semble-t-il, et ne compense pas celui qui porte le gène de la dystrophine muté. « Elles sont comme des garçons atteints de la myopathie de Duchenne ou de Becker, avec un seul X, malade, et devraient donc bénéficier des mêmes traitements », assure Serge Braun, le directeur scientifique de l'AFM-Téléthon.

### Des traitements identiques

En la matière, « la prise en charge d'Amélie, aussi bien par la MDPH<sup>3</sup> que d'un point de vue médical, me semble identique à celle des garçons, avec des corticostéroïdes, un traitement pour le cœur, de la kinésithérapie, un suivi psychologique, explique Estelle. Au collège, elle est très bien intégrée dans sa classe. Je dirais donc qu'elle est accompagnée comme les garçons, sauf sur un point : les essais cliniques. » Serge Braun le reconnaît : « Elles sont tellement rares que la conception des essais se limite à l'inclusion des garçons, alors qu'elle pourrait être plus large. »

### Une place dans les essais cliniques comme pour les garçons ?

Une situation vécue comme une injustice. « À propos d'un essai clinique, Amélie m'a dit en pleurant : "Il n'y a toujours pas de filles. On n'existe pas, on est oubliées !" J'ai beau lui expliquer que tout ce qui sera trouvé servira aussi aux filles, elle le ressent comme une injustice, relate Estelle. Il y a quelques années, j'avais interrogé une chercheuse, qui avait reconnu que la question de l'inclusion de filles ne s'était jamais posée, mais qu'il faudrait en reparler. J'espère donc que, si on communique, à l'avenir, les filles atteintes de la myopathie de Duchenne ne seront plus exclues. » Et « seront plus étudiées, ajoute Serge Braun, qui n'a recensé qu'une demi-douzaine d'études. On peut espérer aussi que, lorsque la thérapie génique sera homologuée chez les garçons, elle pourra rapidement être étendue aux filles. »



Amélie développe la myopathie de Duchenne comme les garçons

## REPÈRE

### SUIVI CARDIAQUE

La majorité des filles et des femmes porteuses d'une anomalie sur le gène de la dystrophine n'ont aucun symptôme. On parle de « porteuses saines ». Toutefois, il leur est recommandé de se faire suivre au niveau cardiaque pour déceler de façon précoce une éventuelle atteinte ultérieure du cœur.

1. [www.afm-telethon.fr/sites/default/files/flipbooks/zoom\\_sur\\_les\\_dystrophinopathies\\_chez\\_les\\_femmes/index.html#page-1](http://www.afm-telethon.fr/sites/default/files/flipbooks/zoom_sur_les_dystrophinopathies_chez_les_femmes/index.html#page-1)
2. Registre national qui recense en théorie toutes les personnes qui ont une myopathie de Duchenne ou de Becker
3. MDPH : Maison départementale des personnes handicapées