SAVOIR & COMPRENDRE Repères
MA MALADIE
OCTOBRE 2026



La myopathie de Becker

sommaire

Une histoire de gène
→ page 2

À quoi s'attendre ?
→ page 6

Un suivi et des soins sur mesure
→ page 11

Vivre avec la maladie au quotidien : le vrai du faux !
→ page 20

La myopathie de Becker est une maladie neuromusculaire rare liée à une anomalie dans un gène du chromosome X : elle touche donc surtout des hommes et, dans de rares cas, des femmes. Ses symptômes sont variables, mais le plus souvent d'expression modérée et évoluant lentement, ce qui rend parfois cette maladie «invisible» aux yeux des autres. Elle en est d'autant plus difficile à cerner et à appréhender par l'entourage du malade, voire par les professionnels de santé. Et pourtant, la myopathie de Becker est susceptible d'impacter progressivement les muscles, et notamment le cœur, dont la surveillance est indispensable. Un suivi régulier et une prise en charge adaptée sont deux clés essentielles pour limiter le retentissement de la maladie sur le quotidien et les projets de vie.

MAIS AUSSI...

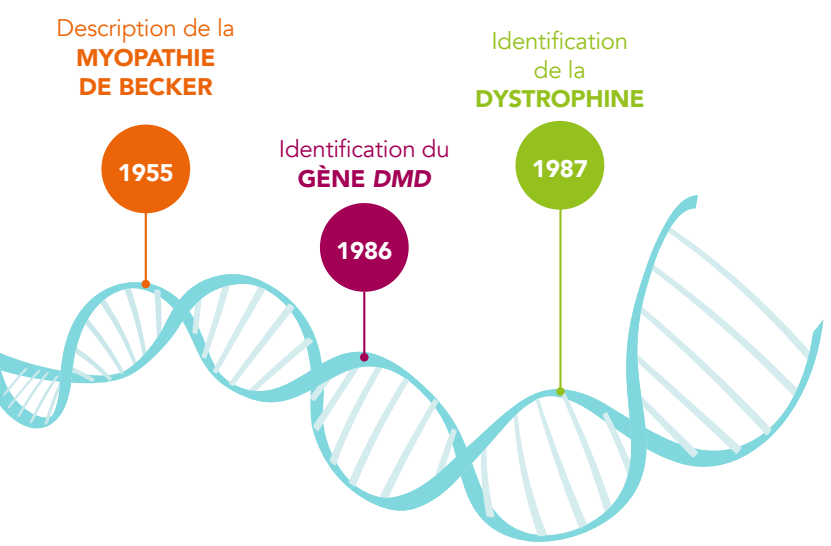
En pratique
Le cœur, un organe à surveiller de près.

Conseils
Leurs astuces pour réduire les crampes.

AFMTÉLÉTHON
INNOVER POUR GUÉRIR

Une histoire de gène

La myopathie de Becker est due à une anomalie dans le gène* DMD *qui permet la fabrication de la dystrophine, une protéine essentielle à la contraction des muscles. Ce gène est porté par le chromosome X, raison pour laquelle la maladie touche principalement les personnes de sexe masculin. **EXPLICATIONS**



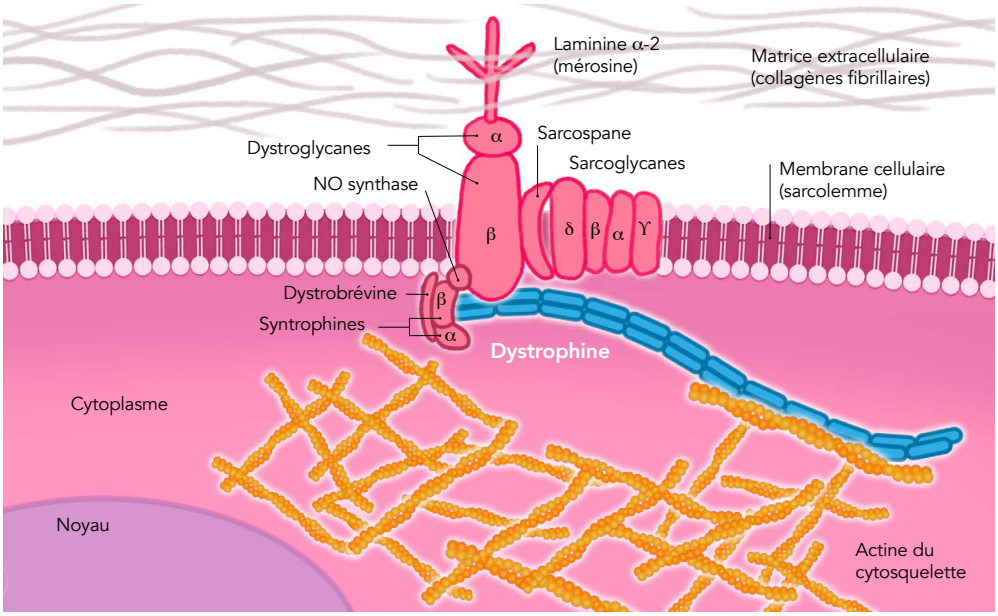
La dystrophine, une protéine essentielle

Plier un bras, tourner la tête, sourire, marcher… toutes ces actions nécessitent de contracter certains muscles et d'en étirer d'autres. Elles entraînent des contraintes mécaniques sur les fibres musculaires (les cellules du muscle). Ces contraintes sont habituellement bien supportées grâce à un ensemble de protéines qui soutient les fibres musculaires de l'intérieur.

C'est là que la dystrophine intervient : c'est une grande protéine située dans les cellules musculaires, proche de leur membrane (sarcolemme). Un côté de la dystrophine est amarré à des protéines de la membrane, et l'autre est lié à un réseau de protéines qui forme l'armature intérieure de la cellule, permettant de maintenir ainsi la membrane bien en place. Cette organisation est nécessaire pour faire face aux tensions provoquées par les contractions répétées du muscle. Grâce à ce soutien, la membrane reste stable et ne s'abîme pas. La dystrophine est donc un élément essentiel : elle permet aux muscles de se contracter sans se fragiliser. Il existe plusieurs formes de dystrophine : elle est présente dans les muscles squelettiques (du mouvement), le cœur (muscle cardiaque), le cerveau, la rétine, les reins, les muscles lisses des intestins…

Une dystrophine altérée ou moins produite

La myopathie de Becker résulte d'une anomalie (ou variant ou mutation) dans le gène *DMD* situé sur le chromosome X. Il s'agit le plus souvent d'une délétion, c'est-à-dire qu'un petit morceau du gène a été supprimé, provoquant une modification de sa séquence (ou plan de montage de la protéine correspondante) qui perturbe sa lecture par la machinerie cellulaire. Plus rarement, il s'agit d'une duplication, lorsqu'un fragment du gène est présent en double. Selon l'anomalie du gène, la dystrophine est



produite en quantité plus faible, ou est plus courte, ou plus longue, ce qui l'empêche de fonctionner correctement.

La myopathie de Becker fait ainsi partie de la famille des « dystrophinopathies ». Cet ensemble de maladies liées à des anomalies touchant la dystrophine inclut également la myopathie de Duchenne et la cardiomyopathie dilatée liée à l'X.

Myopathie de Becker ou dystrophie musculaire de Becker ?

Les deux ! On appelle « myopathie » une maladie du muscle. Les « dystrophies musculaires » sont des formes particulières de myopathie, où les muscles subissent des cycles répétés de dégénérescence/régénération. Ainsi, vous pourrez entendre et utiliser les deux appellations, qui font référence à cette même maladie.

Des muscles moins forts

Avec une dystrophine anormale, la membrane des cellules musculaires est fragilisée et s'abîme plus facilement au cours des contractions répétées du muscle. Les fibres musculaires se détériorent (dégénéresence) plus rapidement que la normale et peinent à se réparer (régénération). Des cycles de dégénérescence/régénération répétés se mettent en place dans le muscle, accompagnés d'une inflammation qui aggrave davantage son état. Le muscle relargue notamment de la créatine kinase, une protéine dont le taux augmente fortement dans le sang. Progressivement, les fibres musculaires s'atrophient et sont remplacées par du tissu graisseux et fibreux (fibrose). Les muscles s'affaiblissent et perdent de leur souplesse, et certains se raccourcissent (rétraction) ou s'enraidissent.

Une transmission liée à l'X

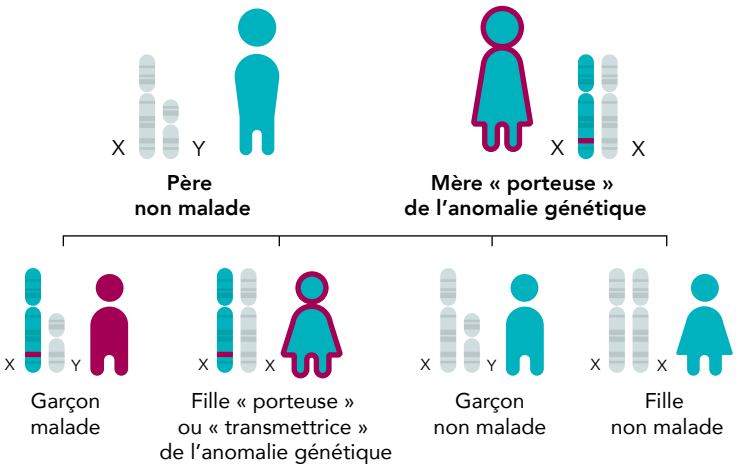
La myopathie de Becker se transmet d'une génération à l'autre selon un mode dit « récessif lié au chromosome X ».
En effet, le gène *DMD* est porté par le chromosome X. Si ce gène présente une anomalie,

LE SAVIEZ-VOUS ?

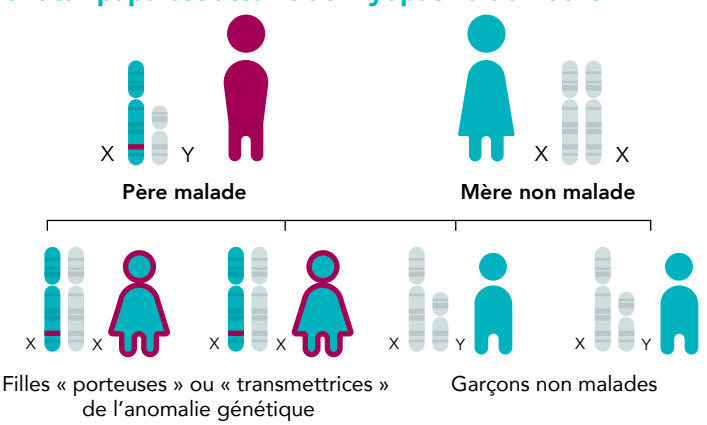
Le gène *DMD* est le plus grand gène humain ! Il représente environ 1 % de la longueur du chromosome X et 0,1 % du génome humain, incluant 79 segments appelés « exons ». Du fait de sa très grande taille, il est plus sujet aux anomalies génétiques, lesquelles peuvent provoquer un défaut dans la fabrication de la dystrophine. Paradoxalement, bien qu'elle soit issue du plus grand gène humain, la dystrophine n'est pas la plus grande protéine de notre corps : ce titre revient à la titine, qui est près de dix fois plus grande.

Un risque de transmission quantifiable

La future maman est porteuse du gène *DMD* muté



Le futur papa est atteint de myopathie de Becker



Les chromosomes sexuels : XY pour les hommes et XX pour les femmes

Les noyaux de toutes nos cellules possèdent 23 paires de chromosomes (soit 46 chromosomes au total), tous composés d'ADN et qui portent nos gènes. Pour chaque paire, un chromosome provient de la mère et l'autre du père, ils ne sont pas identiques.

Une des 23 paires détermine le sexe de la personne : ce sont les « chromosomes sexuels ». Les hommes ont un chromosome X et un chromosome Y (XY), alors que les femmes ont deux chromosomes X (XX).

la maladie se manifestera systématiquement chez les hommes, car ils ne possèdent qu'un seul chromosome X.

Dans de rares cas, l'anomalie génétique n'est pas transmise par un des parents mais apparait de façon spontanée (variant *de novo* ou sporadique) ; aucun des parents de la personne malade ne porte de variant pathogène de *DMD*.

Les femmes « transmettrices » peuvent-elles être malades ?

Chez les femmes possédant un chromosome X porteur de l'anomalie génétique, le second chromosome X, non muté, permet le plus souvent de compenser et de limiter les effets de cette anomalie. Elles ne présentent généralement pas de symptômes de la maladie : on dit qu'elles sont « asymptomatiques ». Bien que non malades, elles peuvent cependant transmettre le gène muté ; elles sont donc appelées « porteuses » ou « transmettrices » de l'anomalie génétique.

Dans de rares cas, la compensation n'est pas suffisante et ne permet pas de fabriquer assez de dystrophine ; les fibres musculaires se fragilisent.

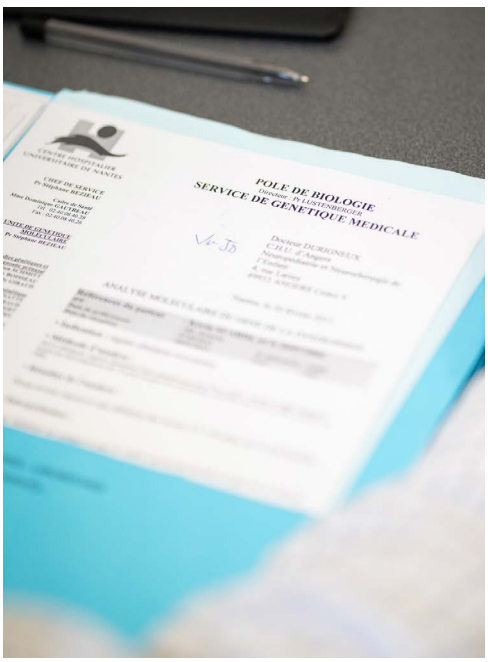
Cela s'explique notamment par l'inactivation naturelle d'un des deux chromosomes X dans chaque cellule. Comme ce n'est pas toujours le même, la proportion de cellules utilisant le chromosome muté ou le chromosome non muté peut varier, ce qui influence l'expression de la maladie. Par ailleurs, très exceptionnellement, les deux chromosomes X peuvent être porteurs d'une anomalie du gène *DMD*.

Voilà pourquoi certaines femmes transmettrices peuvent présenter des douleurs dans les jambes, des crampes, une faiblesse musculaire et/ou une atteinte cardiaque, qui nécessitent une surveillance adaptée.

Le conseil génétique, pour quoi faire ?

Si vous êtes atteint ou un membre de votre famille est atteint de myopathie de Becker, et que vous souhaitez connaitre le risque de développer la maladie ou de la transmettre, vous pouvez vous rendre dans une consultation de conseil génétique. Un généticien ou un conseiller en génétique fera le point sur votre situation en fonction des informations dont vous disposez (histoire de la maladie, antécédents familiaux…), de votre statut génétique… Un psychologue est généralement disponible pour vous accompagner et vous soutenir durant ces étapes.

La question de la transmission de la maladie est toujours préoccupante pour la personne qui en est atteinte, pour les parents, la fratrie, qui peuvent être porteurs de l'anomalie génétique en cause sans être malades eux-mêmes. Pourra-t-on avoir des enfants plus tard ? Auront-ils un risque d'être atteints ? Comment faire pour le savoir ? Doit-on en parler au reste de la famille ?… Le conseil génétique permet de soulever des questions qui pèsent parfois lourd et de mieux comprendre les risques réels.



© Maël Gonnet / AFM-Téléthon



1 à 2 HOMMES
atteints de myopathie de Becker sur 100 000



~ 65 000 HOMMES
malades dans le monde en 2026*

** Extrapolation faite sur une population mondiale estimée à 8,3 milliards*



+ 1000 MALADES
atteints de myopathie de Becker en France en 2026

BECKER, UN NOM POUR DEUX MALADIES

La myopathie de Becker doit son nom au médecin allemand Peter Emil Becker qui l'a décrite pour la première fois en 1955 comme « une nouvelle dystrophie musculaire liée au chromosome X », afin de la distinguer de la myopathie de Duchenne découverte un siècle plus tôt.

À ne pas confondre non plus avec la myotonie congénitale de Becker, une autre maladie neuromusculaire d'origine génétique que le même médecin a identifiée quelques années plus tard, et qui se caractérise par des difficultés à relâcher les muscles après un mouvement (ou myotonie). Cette maladie est due à des anomalies du gène *CLCN1* porté par le chromosome 7.

Parfois l'anomalie génétique survient de façon spontanée

« J'ai été testée et je ne suis pas porteuse de l'anomalie génétique, il s'agit donc d'une mutation apparue spontanément chez mon fils.
En apprenant la nouvelle, j'étais presque déçue, j'aurais préféré porter le poids de la responsabilité d'avoir transmis la maladie à mon fils…
J'ai fait venir la sœur d'Eliott en consultation pour qu'elle pose toutes les questions qu'elle avait sur la maladie, mais elle n'a pas eu de test génétique puisqu'elle n'est pas censée être porteuse de l'anomalie non plus. Ils lui ont dit qu'elle pourrait tout de même faire le test quand elle sera en âge d'avoir des enfants. »

Jennifer, maman d'Eliott (12 ans)

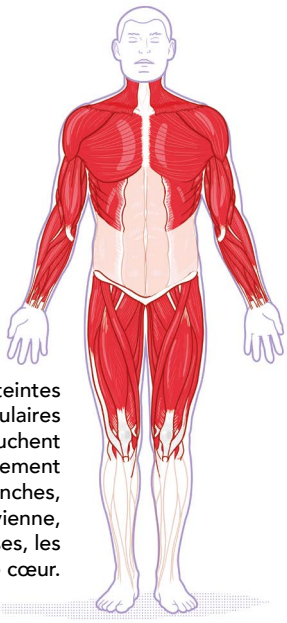
Pour en savoir plus ▶
Repères
Conseil génétique et maladies neuromusculaires



À quoi s'attendre ?

Les symptômes de la myopathie de Becker sont très variables d'une personne à l'autre, y compris au sein d'une même famille. Selon leur intensité, la maladie peut être modérée, parfois reconnue seulement à l'âge adulte, ou plus sévère pouvant conduire à une perte de la marche. Le cœur est souvent atteint et doit être surveillé.

DÉCRYPTAGE



Les atteintes musculaires touchent principalement les hanches, la région pelvienne, les cuisses, les épaules et le cœur.

Les premiers signes

La myopathie de Becker est une maladie neuromusculaire qui évolue lentement. Les premiers symptômes (faiblesse musculaire, augmentation de volume des mollets…) apparaissent généralement dans l'enfance ou à l'adolescence, mais ils peuvent aussi débuter bien plus tard, même à 60 ans. Les signes ne sont pas toujours évidents à identifier. C'est parfois une simple prise de sang qui aide à penser au diagnostic, en montrant une augmentation du taux de créatine kinase (CK).

À confirmer avec plusieurs examens

Même devant des signes évocateurs, le médecin devra confirmer le diagnostic de la maladie, avec différents examens :

- un dosage sanguin de créatine kinase,
- une biopsie musculaire, de moins en moins pratiquée mais utile notamment si aucune autre personne n'est atteinte dans la famille ou pour les formes avec peu de symptômes,
- un test génétique (par prise de sang), pour rechercher une anomalie dans le gène *DMD*.

LA CRÉATINE KINASE, un marqueur de lésion musculaire

La créatine kinase (CK ou créatine phosphokinase, CPK) est une enzyme retrouvée en abondance dans les cellules musculaires. Lorsqu'un muscle est lésé, elle est libérée depuis l'intérieur des fibres musculaires vers la circulation sanguine.
En l'absence de problème musculaire, le taux sanguin est en général inférieur à 200 unités par litre (UI/L), . Une augmentation de cette valeur (appelée « hyperCKémie ») permet de guider le diagnostic de certaines myopathies, comme la myopathie de Becker où elle dépasse souvent 1 000 UI/L.
Cette enzyme peut aussi augmenter de façon naturelle après un effort physique intense par exemple.

Un diagnostic long à poser

« Nous avons réalisé un tas d'examens pour mon fils, qui présentait des problèmes musculaires depuis tout petit, avant d'avoir enfin le diagnostic de myopathie de Becker. Cela a été très long, mais nous n'avons pas lâché ! Et c'est finalement un dosage des CK, très élevées, qui a permis d'orienter le diagnostic. Le problème, c'est que les médecins de ville ne connaissent toujours pas bien cette maladie. Une fois un médecin nous a même dit " Tiens c'est la première fois que je vois la myopathie de Becker ailleurs que dans les livres ! " »

Jennifer, maman d'Eliott (12 ans)

3 signes d'alerte principaux

1. **Une faiblesse des muscles du bassin, des cuisses, des jambes et des pieds**
Fatigabilité à la marche, chutes fréquentes, difficultés pour se relever d'un siège ou du sol, sauter, monter des escaliers, marcher sur la pointe des pieds…

2. **Des mollets** qui ont l'air très musclés, sans raison apparente

3. **Un taux élevé de créatine kinase (CK) dans le sang**
Supérieur à 1 000 UI/L, parfois même autour de 10 000 UI/L

Les muscles, principaux concernés

Dans la forme classique de la maladie, une faiblesse musculaire progressive et symétrique (des deux côtés du corps) apparait, d'abord au niveau du bassin, puis aux cuisses, aux jambes et aux pieds, entrainant une fatigue à la marche. Paradoxalement, les mollets ont l'air très musclés. Puis d'autres gênes peuvent apparaitre peu à peu : difficultés à courir, sauter, monter les escaliers, se relever du sol ou d'une chaise… Des douleurs musculaires sont souvent présentes, tout comme le fait de marcher sur la pointe des pieds (pour compenser la faiblesse des muscles). Des déformations de certaines articulations (cheville, hanche, genou, coude, colonne vertébrale…) peuvent aussi apparaitre, car certains muscles et tendons s'enraidissent et/ou se raccourcissent (rétractions).

La marche autonome reste généralement possible jusque l'âge de 16 ans. Et pour les formes tardives de la maladie (après 30 ans), la capacité à marcher peut être conservée très longtemps, bien après 60 ans. En revanche, dans les formes les plus sévères, une perte de la marche est possible avant l'âge de 18 ans.



© Maël Gonnet / AFM-Téléthon

Dans un second temps, les muscles des bras peuvent aussi être atteints (difficultés à les lever ou les bouger) ce qui peut limiter certains gestes de la vie quotidienne, comme se coiffer ou attraper des objets en hauteur.

Néanmoins, il y a des formes de myopathie de Becker avec peu ou pas de symptômes, et uniquement une augmentation du taux de créatine kinase, de gros mollets ou des douleurs musculaires.

Les muscles respiratoires parfois touchés

L'affaiblissement des muscles respiratoires, et notamment des abdominaux, peut entrainer des difficultés à tousser ou à respirer. Il peut aussi s'accompagner d'un encombrement des bronches, d'une toux grasse, de bronchites à répétition, avec des répercussions sur le sommeil (réveils la nuit, somnolence durant la journée…). Dans certains cas, une ventilation assistée peut être proposée, notamment la nuit.

Le cœur, affaibli lui aussi

Dans la myopathie de Becker, près de la moitié des malades auront une atteinte du cœur (cardiomyopathie). C'est l'une des principales causes de complications dans cette maladie.


© Adobe Stock

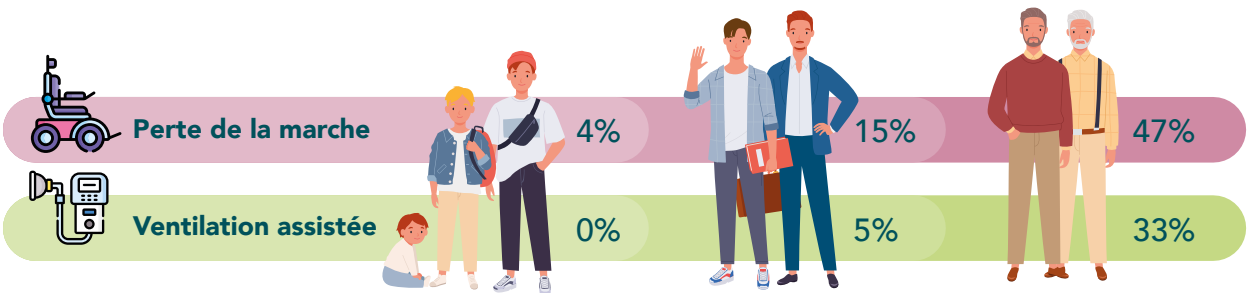


PAROLE d'expert

Pr Yann Péréon
(neurologue, Nantes)

Des symptômes variables en fonction de l'anomalie génétique

« Certains malades vont garder la capacité de marcher jusqu'à un âge avancé, alors que d'autres au contraire ont des symptômes plus sévères, plus tôt. Cette variabilité pourrait s'expliquer en partie par le type d'anomalie dans le gène DMD. Des liens entre certaines anomalies ou certaines régions du gène et des signes cliniques spécifiques ont été mis en évidence, même si des exceptions sont toujours possibles. Les résultats du test génétique permettent de guider le médecin et l'aident à informer le patient sur l'évolution possible et le pronostic de la maladie. Parfois, il permet d'estimer la période à laquelle la perte de la marche peut survenir, par exemple plutôt à la fin de l'adolescence ou alors bien plus tard. »



Un malade sur trois développera, à plus ou moins long terme, une cardiomyopathie dite «dilatée» : le cœur s'affaiblit (cardiomyopathie) et une partie (les ventricules) grossit (se dilate). Sa fréquence augmente avec l'âge (15 % avant 20 ans versus 55 % après 40 ans).

Le cœur manque de force pour éjecter le sang dans la circulation du corps, ce qui conduit à un essoufflement accru durant l'effort. Des palpitations, c'est-à-dire une perception anormale des battements du cœur, peuvent aussi être ressenties. Des œdèmes persistants des chevilles peuvent survenir. Jusqu'à présent, aucun lien spécifique n'a été démontré entre l'état des autres muscles du corps et l'âge d'apparition de l'atteinte cardiaque ou sa sévérité. Le plus souvent, les autres muscles sont touchés avant le cœur, mais parfois le cœur est le plus affecté des muscles.

Certaines femmes transmettrices peuvent également développer une atteinte du cœur même si elles n'ont aucun autre symptôme musculaire.

Des troubles neurodéveloppementaux possibles

Des troubles cognitifs sont présents chez environ quatre malades sur dix : retard ou troubles du langage, difficultés d'apprentissage, de concentration, troubles du comportement…

Des troubles cognitifs fréquents

« Les troubles des apprentissages et les troubles cognitifs sont plus fréquents dans la myopathie de Becker que dans la population générale. Or, on ne les recherche pas toujours et on n'est pas aussi bien accompagnés en ce domaine que pour les autres atteintes liées à la maladie, alors même que ces difficultés peuvent avoir un impact très négatif pour l'image de soi, la construction personnelle, la vie professionnelle… »

Jennifer, maman d'Eliott (12 ans)

Des troubles digestifs ou nutritionnels, plus rares

Ce sont principalement une prise de poids ou des problèmes de constipation qui apparaissent dans la myopathie de Becker. Ils surviennent plus particulièrement lorsque la marche n'est plus possible, entrainant une baisse d'activité ou de mouvements.

ZOOM *sur le TDAH chez l'enfant*



© Adobe Stock

Certaines études suggèrent qu'environ un enfant sur trois atteints de myopathie de Becker présente un trouble déficitaire de l'attention avec ou sans hyperactivité (TDAH), soit près de six fois plus que dans la population générale. Il ne s'agit pas d'un enfant simplement «dynamique», mais d'un trouble neurodéveloppemental où l'inattention, l'impulsivité et/ou l'hyperactivité sont durables (plus de six mois), présents dans plusieurs contextes (à la maison, à l'école…) et retentissent clairement sur la scolarité et la vie quotidienne.

Le diagnostic est complexe et, dans ces situations, un bilan spécialisé (neuropsychologie, pédopsychiatrie/pédiatrie) est recommandé afin de mieux comprendre les difficultés et de mettre en place, si besoin, un accompagnement adapté.

En savoir +

Assurance maladie ; CléPsy – Institut du Cerveau de l'Enfant (AP-HP)

Le saviez-vous ?

Le gène *DMD* produit huit formes (isoformes) de dystrophine, de longueurs différentes et présentes en quantités différentes dans les organes.
La forme la plus longue, appelée « Dp427 », est surtout produite dans les muscles, tandis que l'une des plus courtes, « Dp71 », est très présente dans le cerveau. Les anomalies du gène *DMD* vont perturber la production d'une ou plusieurs isoformes de dystrophine et auront donc des conséquences différentes sur le corps.



DYS : LE REGISTRE FRANÇAIS DES DYSTROPHINOPATHIES

Depuis 2019, il recueille les données génétiques et médicales des personnes ayant une anomalie du gène *DMD* et suivies en France dans un centre expert des maladies neuromusculaires. Le but ? Améliorer les connaissances sur cette maladie et la façon de la soigner.

N'hésitez pas à en parler lors de votre prochaine consultation !

cutt.ly/vyxDZiQh



CARDIOMYO

Cet espace de l'entrepôt de données de santé (EDS) de l'AFM-Téléthon est destiné à collecter des données médicales et génétiques des personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire avec atteinte du cœur et suivies par un cardiologue en centre expert. Les informations rassemblées permettront de mieux décrire l'évolution des atteintes cardiaques et d'en améliorer la prise en charge médicale.

cutt.ly/ByxDZVY0

Un suivi et des soins sur mesure



Parce que la myopathie de Becker peut se manifester de façon très différente d'une personne à l'autre, les rendez-vous médicaux à programmer, les examens à faire et les traitements à prendre s'adaptent aux spécificités de chacun. Pour une prise en charge 100 % personnalisée, tout au long de la vie. **GROS PLAN**

LE SAVIEZ-VOUS ?

Toute myopathie de Becker « invalidante ou nécessitant un traitement » relève du dispositif des affections de longue durée (ALD) et, à ce titre, donne droit à une prise en charge à 100 % des soins et traitements en lien avec elle.

cutt.ly/ZyxDCmdB

Un centre expert pour chef d'orchestre

La myopathie de Becker est une maladie rare assez mal connue des professionnels de santé non spécialisés. Pour un suivi optimal, il est donc conseillé de prendre rendez-vous dans un centre dédié aux maladies neuromusculaires. Ces centres experts, dits « de référence » ou « de compétence », se localisent dans des hôpitaux publics et sont structurés par la filière de santé **Filnemus.** Il en existe près de 70 en France, spécialisés dans la prise en charge des enfants ou des adultes.

Pour éviter d'avoir à multiplier les rendez-vous, ces centres rassemblent en un même lieu différentes compétences (consultation pluridisciplinaire) : neuropédiatre ou neurologue, médecin rééducateur (MPR), pneumologue, cardiologue, psychologue, kinésithérapeute… Il est souvent possible d'organiser les consultations avec ces soignants sur une seule journée.

Entre deux rendez-vous en centre expert, le suivi et la prise en charge reposent sur vos professionnels de santé de proximité : médecin généraliste ou pédiatre, kinésithérapeute, ergothérapeute, psychomotricien, orthophoniste, psychologue…

Une trame à personnaliser

La myopathie de Becker peut évoluer tout au long de la vie mais progresse en général lentement. C'est pourquoi un rendez-vous de suivi dans un centre expert est conseillé **tous les deux ans, à minima.**

Un bilan très complet lors de ces consultations régulières évalue notamment les muscles squelettiques, le cœur et la respiration :

Le médecin, parfois avec l'aide du kinésithérapeute, demande de faire différents mouvements (marcher, se relever d'un siège ou de la position allongée, lever ses mains au-dessus de sa tête…), effectue des tests (6 minutes de marche, force musculaire…), recherche des douleurs, des raccourcissements (rétractions) de muscles et de tendons (notamment au niveau des chevilles) et détermine s'il existe des déformations de la colonne vertébrale (scoliose…).

Le médecin recherche des symptômes d'atteinte cardiaque (palpitations, douleurs, malaise, difficultés à respirer à l'effort…). Il demande ou réalise un électrocardiogramme (ECG) et une échographie cardiaque.

La respiration et la santé des poumons sont aussi vérifiées : difficultés à respirer (à l'effort, au repos, en position couchée….) , facilité à tousser, sommeil fragmenté (réveils ou sueurs nocturnes…), infections respiratoires à répétition… Des maux de tête le matin au réveil, ou une fatigue excessive durant la journée peuvent également traduire une atteinte des muscles de la respiration. Des épreuves fonctionnelles respiratoires (EFR) aident à évaluer plus précisément le fonctionnement de ces muscles et des poumons.

Le médecin cherche également à comprendre quel est le retentissement de la maladie sur le quotidien (psychologique, scolaire ou professionnel, familial). Il demande parfois une imagerie par résonance magnétique (IRM) musculaire, pour obtenir des images des muscles, utiles au diagnostic et au suivi. Il peut également demander une prise de sang pour surveiller la quantité de créatine kinase (CK) qui y est présente, rechercher une intolérance au glucose ou un diabète, une dyslipidémie (taux anormal de cholestérol ou de triglycérides) ou encore une dénutrition (anémie, carence en fer, carence en vitamine D…). Si au cours du suivi un ou plusieurs examens (prise de sang, ECG, EFR…) mettent en évidence une anomalie, les rendez-vous en centre expert seront plus fréquents, **au moins tous les ans.** Et le bilan sera complété si nécessaire par des consultations spécialisées (cardiologue, pneumologue…), pour avis.

Si des difficultés nouvelles surviennent **entre deux consultations**, votre médecin traitant peut demander un bilan spécifique. Des difficultés scolaires persistantes par exemple pourront nécessiter une évaluation des fonctions cognitives par un neuropsychologue.

En savoir +

Les troubles cognitifs, parlons-en

cutt.ly/iyxDC5s0

À SAVOIR

DEUX CHOSES À CONNAÎTRE SUR LES VACCINS

- Les vaccinations antigrippe, anti-Covid et anti-pneumocoque sont fortement conseillées dans la myopathie de Becker.
- Dans l'idéal, l'injection du vaccin se fait dans un muscle peu atteint ou par voie sous-cutanée.



© Adobe Stock



Pr Yann Péréon
(neurologue, Nantes)

PAROLE d'expert

Un suivi spécialisé est primordial

« C'est très important d'être suivi en centre expert, pour bénéficier d'une prise en charge pluridisciplinaire et aussi pour avoir l'opportunité de participer aux essais cliniques en cours. Car contrairement à la situation que nous connaissions il y a quelques années, des essais et des études cliniques spécifiques à la myopathie de Becker existent aujourd'hui. »

BESOIN D'AIDE ?

Votre situation est spécifique : l'AFM-Téléthon vous accompagne !

• De la préparation à vos rendez-vous médicaux à la recherche de consultations spécialisées de proximité, en passant par des aides dans les démarches administratives, l'acquisition de matériels… le réseau des Services régionaux de l'AFM-Téléthon peut vous aider.
Ce réseau d'accompagnement dispose de **Référents parcours de santé (RPS)**, des professionnels qui maitrisent les démarches administratives et connaissent bien l'impact de la maladie au quotidien. Ils sauront vous écouter et vous aider à trouver les solutions adaptées à votre situation. Pensez-y !
• Les réseaux AFM-Téléthon de personnes concernées par la maladie vous aident aussi à faire face à vos questions et problématiques rencontrées : Groupe d'intérêt dédié à la myopathie de Duchenne-Becker et Délégations départementales.

Contact : 0 800 35 36 37
ou www.afm-telethon.fr, rubrique « vivre avec la maladie »
Blog du groupe d'intérêt Duchenne-Becker

Être bien suivi, c'est rassurant !

« Entre 1985, année où l'on m'a parlé pour la première fois de myopathie de Becker, et 2000, j'ai abandonné le suivi par ma neurologue, en dépit de mes difficultés à marcher et de mes problèmes de chutes. J'avais l'impression que retourner la voir n'aurait servi à rien... Le fait de rejoindre le Groupe d'intérêt Duchenne-Becker et une Délégation de l'AFM-Téléthon m'a remis le pied à l'étrier des consultations. Depuis, j'ai d'abord été suivi tous les deux ans, puis tous les ans, notamment par un cardiologue et un pneumologue. Je suis sous traitement pour des troubles du rythme et de conduction cardiaques, mais tout va bien du côté respiratoire : j'ai même de meilleures capacités respiratoires que la moyenne des personnes de mon âge ! »

Yves (63 ans)

Différents professionnels de santé pour m'accompagner

« Je vois un pneumologue tous les deux ans, et un cardiologue tous les six mois car j'ai une insuffisance cardiaque. Et en consultation pluridisciplinaire annuelle, à l'hôpital, je vois notamment un kinésithérapeute et un ergothérapeute. »

Pako (26 ans)



Faiblesse des muscles, douleurs, rétractions… la place centrale de la kiné

La kinésithérapie fait partie intégrante de la prise en charge dans la myopathie de Becker, avec pour objectif de préserver l'autonomie et d'améliorer la qualité de vie. En pratique, les séances visent notamment à :

- préserver la souplesse des muscles et des articulations,
- lutter contre la douleur,
- entretenir la force des muscles (des membres, de la colonne vertébrale…) et les capacités fonctionnelles (gestes de précision, changement de positions, transferts, marche…),
- travailler l'équilibre, en position statique et en mouvement.

Pour ce faire, le kinésithérapeute utilise différentes techniques : massages, étirements, exercices (sur tapis de marche, bicyclette ergométrique, stepper…), électrothérapie (qui utilise un courant électrique très faible), balnéothérapie. Le tempo idéal est de **deux séances par semaine,** chacune d'une durée de 30 à 45 minutes, à ajuster avec le kinésithérapeute en fonction de vos capacités, de votre fatigabilité… et de vos disponibilités ! En plus de ces séances régulières, qui sont essentielles, le kinésithérapeute peut vous apprendre des exercices d'auto-rééducation (postures, étirements…) à réaliser à la maison. Votre kinésithérapeute ou votre médecin de médecine physique et de réadaptation (MPR) peuvent également vous proposer des activités physiques à réaliser hors de leur cabinet. Pratiquées de façon régulière, elles sont utiles pour entretenir l'endurance, la force et le bien-être, à condition d'être douces, progressives et adaptées à vos besoins : type d'exercices, rythme, durée et intensité des séances… tout est question d'équilibre, l'important est de ne pas être 100 % sédentaire. Pour trouver votre « juste milieu », écoutez-vous : avoir des douleurs musculaires très intenses ou persistantes dans les heures ou jours qui suivent une activité physique, c'est le signe que vous êtes peut-être allé trop loin ! Dans ces situations, et en cas de doute, n'hésitez pas à demander conseil à votre kinésithérapeute ou à votre MPR.



PAROLE d'expert

Pr Yann Péréon
(neurologue, Nantes)

Le discours a bien changé

« Il y a vingt ans, on disait au patient atteint de myopathie de Becker : ne bouge pas, tu vas abimer tes fibres musculaires… on avait tort ! Aujourd'hui, nous lui disons de conserver une activité physique régulière, en l'absence de contre-indication d'ordre cardiologique bien-sûr. On lui dit aussi de faire de la kinésithérapie, et au long cours car c'est un peu comme un entrainement pour les JO : pour atteindre le niveau d'un champion olympique, il faut tenir dans la durée. »

On peut ajouter un moteur sur un fauteuil manuel !

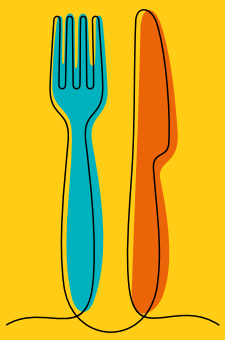
« Il ne faut pas hésiter à prendre un fauteuil roulant. Même si on peut avoir du mal à l'accepter au début, on se rend très vite compte que se déplacer avec permet de faire des choses que l'on s'interdisait sans. Un inconvénient du fauteuil électrique c'est son encombrement, alors j'ai opté pour un fauteuil manuel sur lequel j'ai ajouté une motorisation Minotor. C'est pratique et le fauteuil se plie facilement ! »

Yves (63 ans)

ASTUCES

De la marche à l'assiette

Lorsque vous utilisez un fauteuil roulant ou un scooter électrique, vos besoins nutritionnels sont 20 à 30 % inférieurs à ceux d'une personne de même âge qui se déplace en marchant. Adapter son alimentation à cette baisse est essentiel pour ne pas risquer le surpoids. Une diététicienne ou un médecin nutritionniste peuvent vous aider à trouver des astuces pratiques et des recettes qui facilitent l'adoption d'un régime alimentaire adapté.



Pour en savoir plus ▶

Repères
Bien se nourrir pour être au meilleur de sa forme



Leurs astuces anti-crampes



« Un bain chaud ou une bouillotte, en hiver des sous-vêtements type leggins et T-shirt de moto ou de ski, une couverture lestée et des massages appris de notre kiné. »

Jennifer, maman d'Eliott (12 ans)

« Boire du Schweppes sans sucre, et beaucoup d'eau, manger des cornichons et du gingembre ! »

Pr Yann Péréon
(neurologue, Nantes)

Votre kiné n'est pas très à l'aise avec la myopathie de Becker ?

Envoyez-lui le **« Protocole national de diagnostic et de soins »** dédié à cette maladie, un document qui explique la maladie et sa prise en charge idéale, à commencer par les séances de kinésithérapie. Il peut aussi contacter les kinésithérapeutes-conseils de l'AFM-Téléthon. Ces professionnels connaissent bien les maladies neuromusculaires et ils informent et forment leurs confrères à la prise en charge de ces patients.

À consulter

cutt.ly/oyxFquyC

Kinésithérapeutes-conseils de l'AFM-Téléthon : kineconseil@afm-telethon.fr

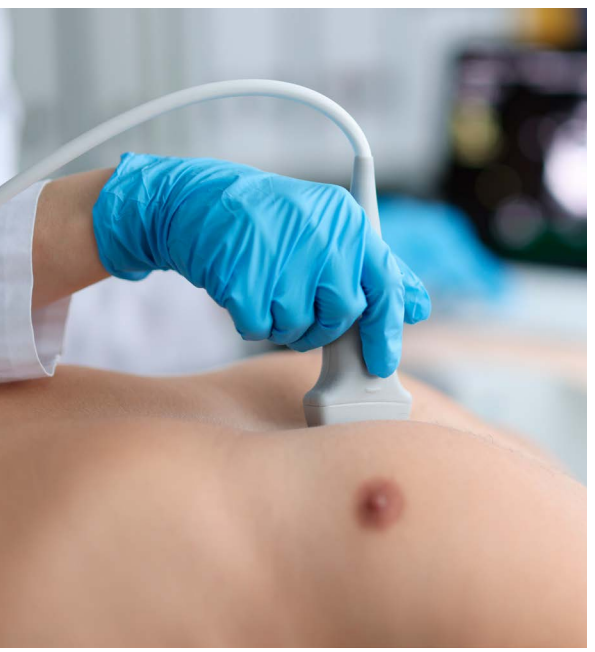
DES AIDES TECHNIQUES POUR FAVORISER L'AUTONOMIE

Différentes aides techniques peuvent faciliter votre quotidien, que ce soit pour garder un maximum d'autonomie ou pour réduire la fatigue ou les douleurs. Elles concernent par exemple les déplacements (fauteuil roulant, scooter électrique...), la prévention ou la correction de déformations articulaires au niveau du genou ou du pied (attelles à porter la nuit le plus souvent), les repas, la douche ou le bain, l'installation aux toilettes, la communication (ordinateur portable à commande vocale, téléphone mains libres...), l'aménagement du domicile, de l'école ou du lieu de travail, les loisirs... Ces aides peuvent être financées par la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) ou, pour certains dispositifs comme le fauteuil roulant, par l'Assurance maladie.

Palpitations, essoufflement, malaise… un cœur à suivre de près

L'atteinte du muscle cardiaque (myocarde) touche environ la moitié des patients atteints de myopathie de Becker, à un moment ou un autre. C'est même parfois la seule conséquence de la maladie. Et elle n'entraine pas toujours de symptômes, du moins au début. Un suivi régulier du cœur est donc essentiel pour la détecter de façon précoce et la traiter. Ce suivi démarre au moment du diagnostic et dure toute la vie. Il repose sur la réalisation d'un électrocardiogramme (ECG) et d'une échographie cardiaque, à faire **tous les deux ans** en cas de bilan cardiaque normal, ou au moins tous les ans en cas d'anomalies. D'autres examens sont parfois demandés, notamment une IRM cardiaque.

Ces examens recherchent un affaiblissement progressif du myocarde (cardiomyopathie), qui peut aboutir à une incapacité du cœur à approvisionner le corps en quantité suffisante de sang et donc d'oxygène : on parle alors d'insuffisance cardiaque. Ils recherchent également des troubles du rythme ou de la conduction cardiaque (battements du cœur trop lents, trop rapides, irréguliers…). Certains d'entre eux nécessitent l'implantation d'un défibrillateur.



© Adobe Stock

Pour aider le muscle cardiaque à mieux fonctionner, les experts recommandent la prise de médicaments (inhibiteurs de l'enzyme de conversion ou IEC, ou antagonistes de l'angiotensine II, béta bloquants, anti-aldostérone) quand la capacité de contraction du ventricule gauche chute sous la normale (FEVG inférieure à 50 %) et/ou que l'IRM cardiaque montre des zones de fibrose, qui rendent le cœur plus rigide. L'ordonnance est discutée, au cas par cas, avec un cardiologue. À terme, une atteinte du cœur entrainant une insuffisance cardiaque sévère peut nécessiter la pose d'un dispositif d'assistance circulatoire ou encore une greffe de cœur.

Gérer ses efforts, ça s'apprend au fil du temps

« Nous nous sommes posé un tas de questions au début. Eliott est-il en danger quand il fait de l'exercice ? Est-ce toxique pour son organisme ? Ses CPK vont-elles augmenter ?… En consultation, on nous a dit que l'activité physique était à adapter au cas par cas. Eliott a appris à gérer ses efforts physiques et à s'arrêter avant de dépasser ses limites. Il fait du sport à l'école et pendant ces séances il lui arrive de dire stop, je m'arrête. Avant d'avoir le diagnostic, à l'école on pensait de lui qu'il ne faisait pas assez d'effort. Aujourd'hui, c'est devenu le courageux qui se dépasse ! Dans la vie de tous les jours, il n'a pas vraiment de mal à se déplacer. Le problème, c'est la durée de déplacement : il est plus vite fatigué et peut avoir des douleurs le lendemain d'un long trajet.
Nous avons appris à gérer ces difficultés. Par exemple, quand on part visiter une ville pendant des heures, il utilise l'un de ses fauteuils roulants. Il en a un manuel et un autre électrique. Il les utilise également à l'école les jours où il ressent de grosses douleurs ou quand il se sent trop fatigué. »

Jennifer, maman d'Eliott (12 ans)





POUR LES FEMMES AUSSI !

Chez les femmes dites « transmettrices », porteuses d'une anomalie du gène *DMD*, une atteinte du cœur est possible et sa fréquence augmente avec l'âge : elle concerne moins de 5 % des femmes avant 18 ans, 5 à 10 % entre 18 et 50 ans, et 15 à 30 % après 50 ans. Toutes doivent bénéficier d'un bilan cardiaque (ECG, échographie) dès le diagnostic puis, si ce bilan est normal, d'un suivi régulier **tous les cinq ans.** Entre deux bilans, il faut consulter rapidement en cas d'essoufflement inhabituel ou de palpitations !

Plusieurs médicaments pour le cœur

« Un jour, mon cœur n'a plus réussi à compenser les dégâts causés par la maladie. J'ai fait une insuffisance cardiaque aiguë, qui s'est manifestée par des douleurs thoraciques et des difficultés à respirer. Avant, à l'âge de neuf ans, j'avais eu une inflammation du cœur. Je prends aujourd'hui quatre médicaments différents pour le cœur, dont un bêta bloquant, et un médicament contre l'insuffisance cardiaque. »

Pako (26 ans)

GROS PLAN

sur les dispositifs d'assistance circulatoire



Une assistance circulatoire dite « mécanique » peut être utilisée de façon temporaire, dans l'attente d'une greffe de cœur, ou alors de façon durable comme alternative à la greffe lorsqu'elle n'est pas possible. On l'envisage lorsque la « pompe cardiaque » est défaillante au point de mettre la vie du patient en danger. Le dispositif le plus utilisé se place à l'intérieur du corps, sur le cœur. Un câble, qui ressort par un petit orifice au niveau du ventre, le relie à un appareil de contrôle et à de petites batteries externes à toujours porter sur soi. Il n'empêche ni de quitter l'hôpital et de vivre chez soi, ni de se déplacer.

En savoir +

Une page d'information dédiée de l'Institut de cardiologie (Hôpital de la Pitié-Salpêtrière, Paris)

cutt.ly/hyxD5W1q



PAROLE d'expert

Pr Karim Wahbi
(cardiologue, Paris)

Éviter les interruptions de traitements ou de suivi

« Ce qui peut réduire l'espérance de vie dans la myopathie de Becker, c'est essentiellement l'atteinte cardiaque. Elle est fréquente et peut être sévère, mais répond souvent bien au traitement, qui peut stabiliser ou normaliser la situation si l'on traite tôt. Mais il faut impérativement éviter de l'interrompre, tout comme il faut impérativement éviter d'arrêter le suivi. C'est primordial ! »

La greffe de cœur en question

« La dystrophie musculaire de Becker n'est pas une contre-indication à la greffe cardiaque. L'éventualité d'une greffe peut être discutée, au cas par cas. Tout dépend de la gravité de l'atteinte musculaire et respiratoire. Le premier patient atteint de myopathie de Becker greffé du cœur au monde l'a été en France ! À Paris, nous comptabilisons déjà une cinquantaine de patients atteints d'une myopathie de Becker greffés de cœur sur les 30 dernières années. »

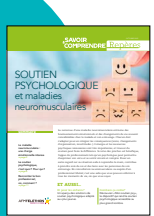
Difficultés d'apprentissage, hyperactivité… évaluer pour mieux surmonter

Entreprendre le plus tôt possible une prise en charge adaptée, c'est se donner toutes les chances de limiter les conséquences des difficultés cognitives, de faciliter la scolarité, l'accès à l'emploi et, au-delà, le quotidien avec la maladie. L'objectif ? Améliorer la qualité de vie et le bien-être.

Bilan neuropsychologique : le décryptage d'une psy | AFM-Téléthon
cutt.ly/NyxD7hQR

Langage, concentration, mémoire, compréhension, interactions avec les autres, vitesse de traitement des informations, capacité à s'organiser, à planifier, à rester calme et attentif… Pour toutes ces fonctions cognitives, il est souvent difficile de savoir si les performances d'une personne atteinte de myopathie de Becker sont dans la «norme» ou altérées par la maladie. Au moindre doute et s'il existe des difficultés qui ne s'améliorent pas, à l'école ou au travail, il ne faut pas hésiter à prendre rendez-vous avec un neuropsychologue pour réaliser un bilan cognitif. Ce dernier permettra d'évaluer le fonctionnement cognitif, d'identifier d'éventuels troubles et, si nécessaire, de choisir une prise en charge adaptée.

- **REMÉDIATION COGNITIVE**, pour rééduquer et optimiser le fonctionnement cognitif. Elle s'applique à tous les âges et nécessite souvent l'intervention de plusieurs professionnels de santé (neuropsychologue, orthophoniste, psychomotricien, ergothérapeute).
- **AIDES HUMAINES**, pour aider à compenser les difficultés du quotidien, notamment à l'école avec l'intervention d'un accompagnant d'élève en situation de handicap (AESH).
- **ORIENTATION** scolaire ou professionnelle adaptée.
- **ADAPTATION** du poste de travail.
- **MÉDICAMENTS**, comme la Ritaline (méthylphénidate) pour traiter un TDAH.
- **SOUTIEN PSYCHOLOGIQUE**, pour mieux vivre avec la maladie.







◀ Pour en savoir plus

Repères
Soutien psychologique et maladies neuromusculaires
Emploi et maladies neuromusculaires
Les clés d'une scolarité réussie


© Wavebreak Media

La Ritaline pour son TDAH, c'est moi qui l'ai demandée

«Mon fils Sacha a 14 ans. Nous habitons en Belgique et il est dans une classe qui correspond à la 4e en France. Son TDAH a été diagnostiqué avant même la myopathie de Becker, au terme d'un vrai parcours du combattant. Jusqu'au passage en secondaire, nous n'avions pas signalé sa maladie à ses enseignants car il s'en sortait tout à fait correctement. Nous l'avons fait depuis, car le secondaire fait appel à des fonctions de plus en plus complexes et que se concentrer est une vraie difficulté pour Sacha. J'ai dû me battre pour qu'il ait un traitement par Ritaline. Cette demande était motivée par le regard normatif de la société sur le comportement de Sacha.
Il en prend actuellement uniquement pendant la semaine quand il a école, mais pas du tout le week-end ni pendant les vacances scolaires.»

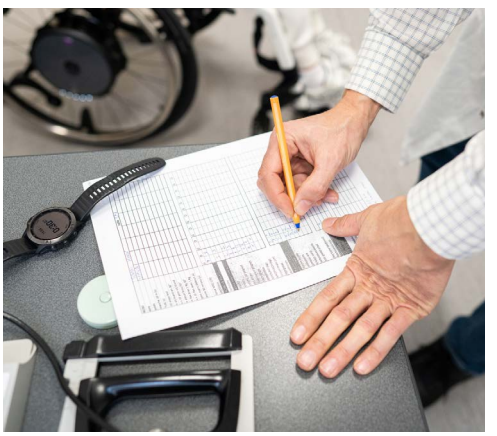
Samy, papa de Sacha (14 ans)

Et en cas d'urgence ?

Petite plaie ou grosse fracture, douleurs, difficultés à respirer, les occasions de passage aux urgences ne sont pas si rares, qu'elles soient liées à la myopathie de Becker ou non. Or avoir une maladie neuromusculaire nécessite une prise en charge spécifique, avec des précautions particulières. Par exemple, en cas d'infection respiratoire, un traitement antibiotique est fortement recommandé si la toux est insuffisante. En revanche, les médicaments contre la toux et les fluidifiants des sécrétions bronchiques sont à proscrire.

De même, certains produits anesthésiques et d'autres médicaments sont contre-indiqués. Et pour éviter de devoir rester alité trop longtemps après une opération, ce qui favoriserait la fonte des muscles, certains types de traitement ou techniques sont au contraire privilégiés (anesthésie locale ou régionale plutôt que générale, plâtre léger...). Mais si une immobilisation prolongée ne peut être évitée, il est essentiel d'adapter les séances de kinésithérapie et de les renforcer.

Ces précautions ne sont pas toujours bien connues des médecins urgentistes amenés à intervenir chez vous ou à vous soigner à l'hôpital. L'AFM-Téléthon a donc conçu un « Kit urgences », à préparer en amont, quand tout va bien, afin de ne rien oublier le jour J. Il comporte notamment la « carte d'urgence Dystrophie musculaire de Becker » à demander à la consultation spécialisée, en centre expert.



© Maël Gonnet / AFM-Téléthon

Kit urgences
AFM-Téléthon
cutt.ly/kyvgrtur



Avoir une AESH lui a changé la vie !

« Mon fils a 12 ans. Il est en classe de 5e. Il a de très bonnes capacités intellectuelles, attestées par un test de QI, mais des problèmes d'attention. Il a un TDAH et pas mal de troubles dys, ce qui a été problématique pour les apprentissages scolaires. Mais il a maintenant une AESH, et ça lui a changé la vie ! Depuis, il a de super bonnes notes et de très bonnes appréciations de ses professeurs. Il est suivi en parallèle par un pédopsychiatre, à notre initiative, car c'est une maladie somatique mais elle a aussi un impact émotionnel sur l'enfant et sur sa famille, dont elle bouleverse toute la vie. Pour le moment, son pédopsychiatre ne pense pas qu'un traitement par Ritaline soit nécessaire. »

Jennifer, maman d'Eliott (12 ans)

Médicaments d'aujourd'hui et de demain

La myopathie de Becker ne dispose pas encore de traitement agissant directement sur ses causes, comme une thérapie génique pour corriger le variant du gène *DMD* par exemple. En revanche, d'autres médicaments dit « symptomatiques » sont utilisés pour traiter les conséquences de la maladie (atteinte cardiaque, douleurs...). Dans ce domaine, les corticoïdes n'ont pas montré d'efficacité significative pour améliorer la force ou la mobilité des patients atteints de la myopathie de Becker, alors qu'ils sont efficaces dans la myopathie de Duchenne, une autre maladie liée à la dystrophine. Mais la myopathie de Becker dispose aujourd'hui de nouvelles pistes de traitements, pour certaines issues de la recherche dans la myopathie de Duchenne, et d'essais cliniques évaluant des candidats-médicaments.

En savoir +
Les essais et études cliniques en France dans la dystrophie musculaire de Becker
cutt.ly/syxFwUlQ



Vivre avec la maladie : le vrai du faux

La myopathie de Becker s'exprime de façon particulière chez chaque malade et elle reste assez mal connue de nombreux soignants. Dans ces conditions, il n'est pas toujours facile de savoir quelles solutions mettre en œuvre. Expliquer les spécificités de sa maladie aux autres, faire du sport, passer son permis de conduire, fonder une famille, voyager…

SUIVEZ LE GUIDE !

La myopathie de Becker et la myopathie de Duchenne sont une même maladie.

FAUX Si les deux maladies présentent des similitudes (le même gène *DMD* en cause entrainant des défauts de fabrication de la dystrophine, une dégénérescence progressive des mêmes muscles…), la myopathie de Becker est une maladie à part entière ! La dystrophine n'y est pas complètement absente, comme dans la myopathie de Duchenne. Elle est présente, en plus petite quantité ou avec une plus petite ou plus grande taille, ce qui lui permet d'assurer en partie son rôle de soutien de la membrane musculaire. Et c'est cette présence de protéine qui explique pourquoi les muscles s'abîment beaucoup moins vite et que la maladie évolue plus lentement.

QUELQUES TIPS POUR LES DISTINGUER !

	BECKER	DUCHENNE
Début	Dans l'enfance ou l'adolescence, parfois plus tardivement	Dès la petite enfance
Gravité	Modérée le plus souvent, avec une évolution lente	Importante, avec une évolution plus rapide
Gêne à la marche, pour courir ou monter les escaliers	Très variable, entre 5 et 10 ans, voire à l'adolescence ou à l'âge adulte	Entre 3 à 5 ans
Perte de la marche	Après l'âge de 16 ans, voire jamais	Avant l'âge de 13/14 ans
Atteinte des bras	Plus tardive, voire absente	Entre 15 et 20 ans
Atteinte du cœur	Tardive, moins fréquente	Précoce, plus fréquente
Variant du gène *DMD* codant la dystrophine	Dystrophine anormale – plus courte, plus longue ou en quantité réduite – due à un cadre de lecture conservé dans le gène *DMD* (la séquence du gène reste lisible)	Absence totale de dystrophine, due à un cadre de lecture non conservé dans le gène *DMD* (le variant décale la lecture de la séquence du gène et la rend incompréhensible)



Si j'ai un enfant, je ne saurai qu'à sa naissance s'il est atteint ou non.

FAUX Avant toute grossesse, vous pouvez prendre rendez-vous dans une consultation de conseil génétique qui vous aidera à mieux comprendre les risques de transmettre ou non à votre futur enfant l'anomalie génétique responsable de la maladie. Le généticien ou le conseiller en génétique vous informera également sur les différents moyens disponibles pour établir un diagnostic génétique très en amont de l'accouchement :

• le diagnostic prénatal consiste à rechercher chez le fœtus une anomalie sur le gène *DMD*, réalisé à partir d'un prélèvement de liquide amniotique principalement. Toute demande doit être validée par un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN).

• le diagnostic préimplantatoire (DPI) nécessite le recours à une procréation médicalement assistée avec fécondation *in vitro*. Il est effectué avant l'implantation de l'embryon chez la femme. Seuls quelques centres hospitaliers sont agréés en France pour réaliser des DPI. La demande doit passer par le médecin généticien consulté.

Être mal informé a été un vrai frein pour moi !

« À 20-25 ans, au moment du diagnostic, on ne m'a pas donné d'informations précises sur le risque que j'avais d'avoir des enfants malades eux aussi. Je me suis donc interdit de devenir père. » **Yves (63 ans)**

Voyager, c'est vraiment trop risqué pour la santé…

FAUX Que ce soit pour une virée dans le département voisin le temps d'un après-midi ou pour un stage de six mois à l'étranger, la majorité des voyages est faisable avec une myopathie de Becker, à condition d'être anticipée. La préparation sera d'autant plus poussée que les manifestations de la maladie sont importantes et que le périple est exigeant sur le plan physique : distances de marche, températures, types de transport, logement, accès aux soins… Discuter de son projet de voyage avec son médecin aide à choisir les meilleures options pour prendre en compte au mieux son état de santé et profiter du voyage.

Partir avec un fauteuil, par sécurité

« Mes difficultés à marcher ont longtemps été un frein pour voyager. Ce n'est plus le cas depuis que j'ai un fauteuil roulant. Depuis 2-3 ans, je le prends quand je pars en vacances. C'est une sécurité, au cas où. Je peux aussi marcher avec une canne ou des bâtons de marche. Sans ces aides, je ne ferais pas plus de 200 mètres, et encore… en terrain plat et en longeant les murs. » **Yves (63 ans)**

Surclassement et accès coupe-file en prime !

« Mon fils est très curieux. Il adore bouger et découvrir de nouvelles choses. Nous avons déjà voyagé dans plein de villes, probablement bien plus que s'il n'avait pas eu une myopathie de Becker… pour lui en mettre plein la vue ! À l'occasion d'un voyage à Bruxelles, nous nous sommes rendu compte que voyager en train avec un fauteuil roulant nous permettait d'être surclassé. Notre fils nous a dit, très fier : c'est grâce à moi ! Il s'est aussi servi de sa carte mobilité inclusion comme coupe-file pour accéder à un salon Manga où il voulait aller avec sa sœur. » **Jennifer, maman d'Eliott (12 ans)**



Pour en savoir plus

Repères
Et si vous preniez l'avion ?



Passer son permis de conduire avec une myopathie de Becker c'est possible, même en fauteuil roulant.

VRAI Le permis de conduire est accessible avec un handicap moteur, ou une insuffisance cardiaque, à condition d'obtenir au préalable un certificat médical d'aptitude à la conduite auprès d'un médecin agréé par la préfecture de son département. Il peut aussi recommander des aménagements spécifiques du futur véhicule (commandes au volant, siège pivotant, rampe d'accès…). Les situations d'inaptitude définitive sont devenues rares. En cas d'autorisation du médecin agréé, l'apprentissage du code peut se faire dans n'importe quelle auto-école, ou en candidat libre auprès de différents prestataires (comme La Poste). Pour les leçons de conduite, une auto-école spécialisée sera nécessaire si un véhicule adapté est requis. Des aides au financement de cet apprentissage sont possibles, en premier lieu de la MDPH.



Pour en savoir plus

Repères
Conduite automobile et maladies neuromusculaires

Le permis rime avec autonomie

« J'ai d'abord fait de la conduite accompagnée, puis j'ai passé mon permis à 18 ans. Je l'ai passé avec la société ACA à Bordeaux, en lien avec l'auto-école de la région. À base de 4 heures par jour pendant une semaine, avec mise à disposition d'un logement adapté, et c'était plié, j'ai eu mon permis ! À présent, j'ai une voiture adaptée dont j'ai payé les aménagements grâce à différentes sources de financement. Je peux aujourd'hui aller voir des amis, bouger… Avoir son permis, c'est très bien pour l'autonomie. » **Pako (26 ans)**

Permis en situation de handicap
cutt.ly/nyxDN8xu



© D.R.



Il est impossible de jouer aux jeux vidéo avec un déficit moteur.

FAUX La myopathie de Becker entraîne une faiblesse musculaire progressive qui peut rendre difficile la manipulation d'un joystick ou d'un clavier. Cependant, l'informatique et le jeu vidéo requièrent assez peu d'efforts physiques et peuvent être adaptés avec du matériel spécifique (claviers, manettes ergonomiques, commandes simplifiées, contacteurs…). Les jeux vidéo peuvent alors devenir un loisir accessible, autant qu'un moyen d'inclusion et de socialisation important. Les jeux en ligne sont de véritables lieux d'échanges et de rencontres, autour d'une même passion ou au sein d'une communauté. Jeux en équipe, défis ou simple discussion, ils permettent de rompre l'isolement, sans avoir à se déplacer. Au-delà du simple plaisir, le monde du numérique développe de nombreuses compétences, notamment cognitives, techniques et stratégiques. Et ça peut faire naître des vocations ! Certains patients deviennent ainsi des experts en programmation, en montage vidéo, en graphisme…

Plus tard j'aimerai sûrement être informaticien !

« Dans mes passions, il y a les jeux vidéo ! Le métier que j'aimerais exercer plus tard ? Je ne sais pas trop, sûrement informaticien, il y a des côtés techniques et de logique qui m'intéressent beaucoup ! »
Sacha (14 ans)

Ne pas boire assez d'eau met en danger nos muscles.

VRAI Notre corps contient beaucoup d'eau (environ 60%), que nous perdons chaque jour en urinant, en transpirant, en respirant… Il est donc important de compenser ces pertes en buvant régulièrement de l'eau Bien s'hydrater aide également au bon fonctionnement de nos organes, comme les reins qui filtrent le sang et permettent d'en éliminer les déchets via les urines. Cela favorise aussi une bonne digestion en améliorant le transit intestinal et en réduisant la constipation. Et du côté de nos muscles? Puisqu'ils sont composés d'environ trois quarts d'eau, une bonne hydratation est également essentielle pour réduire les lésions musculaires, les crampes, les élongations…

Les quantités d'eau nécessaires varient beaucoup d'une personne à l'autre, mais vous devriez boire plusieurs verres par jour. Soyez attentifs à vos sensations et… à la couleur de vos urines! Si vous êtes bien hydraté, elles sont d'un jaune pâle, presque beige. Si elles sont plus foncées, c'est que vous ne buvez pas assez! Attention, la soif n'est pas toujours un bon indicateur de votre niveau d'hydratation car avec l'âge, on la ressent beaucoup moins.

Je bois davantage d'eau depuis mes problèmes de reins

« Quand j'étais étudiant, je n'osais pas demander de l'aide pour aller aux toilettes, alors je ne buvais quasiment pas et j'attendais d'être rentré chez moi pour y aller.
À la longue, cette « routine » a favorisé mon insuffisance rénale, à l'occasion d'une grosse déshydratation. Ça a été un vrai déclic pour me rendre compte que je ne prenais pas assez soin de moi. À présent, il peut m'arriver d'utiliser un urinal, c'est un petit récipient qui permet de recueillir ses urines sans avoir à se lever. Il existe aussi un système pour relever les toilettes et ainsi faciliter les transferts quand on a moins de force pour s'asseoir et se relever, comme celui développé par Autonomix. »
Pako (26 ans)

Avoir une maladie invisible, c'est forcément plus facile à vivre.

FAUX Des douleurs, une fatigabilité à l'effort ou des difficultés à se concentrer, ces symptômes possibles de la myopathie de Becker ne sont pas toujours perceptibles au premier regard. Sans compter que certains malades s'efforcent de les cacher à tout prix, pour faire « comme tout le monde »… au risque de s'épuiser! Une maladie dite « invisible » peut ainsi être ignorée, minimisée ou mal interprétée par les autres, et avoir des conséquences négatives : incompréhension de l'entourage, difficultés scolaires ou professionnelles non remédiées, ruptures sentimentales… Pour clarifier les choses, il est essentiel de parler de sa maladie et de ses conséquences, pour commencer aux personnes les plus proches : famille, amis, enseignants, collègues, voisins… Mieux informés, ils seront plus compréhensifs et aidants. Et pourquoi pas « rendre un peu plus visible l'invisible »? Autrement dit, par exemple, avoir recours à des aides à la marche si elles peuvent être utiles (et même si elles ne sont pas indispensables). Une canne ou un scooter électrique matérialisent le handicap aux yeux des autres, qui sont plus attentifs. Ils réduisent aussi la fatigue, en facilitant les déplacements ! De même, ne pas hésiter à demander une carte mobilité inclusion (CMI) avec mention « Priorité ». Elle vous donnera accès à des places assises dans les transports et vous évitera les files d'attente.



DES CONSEILS POUR BOIRE PLUS SOUVENT

Il existe des applications que vous pouvez télécharger sur votre téléphone (Water Time, Plant Nanny, Hydro…) pour vous aider à gérer votre consommation quotidienne d'eau et vous alerter si besoin.

Comme alternatives à l'eau « nature », vous pouvez aussi boire des infusions (attention à la quantité de sucre), avec différents parfums. Ou agrémenter votre eau de feuilles de menthe ou de rondelles de citrons. Consommer des soupes ou des potages peut aussi être une solution !

Certaines aides techniques (paille, verre ergonomique, tasse adaptée…) permettent de boire plus facilement.

Pas de sport sans l'avis d'un cardiologue !

VRAI Si la myopathie de Becker n'interdit pas, en soi, de faire du sport, chaque cas reste particulier en raison notamment de la possible atteinte du cœur. Consulter un cardiologue avant de de débuter, y compris le sport à l'école, est donc indispensable. Il pourra dire s'il existe une contre-indication ou non, et pour quelles pratiques sportives. Il pourra aussi donner des consignes d'adaptation éventuelle : choix de la discipline, rythme et durée des séances, précautions avant, pendant et après… Par exemple, un cœur déjà «fatigué» doit faire bannir toute pratique sportive intensive. De même, certains exercices sont à éviter car ils favorisent les microlésions musculaires, difficilement réparées dans la myopathie de Becker. Au fil de la pratique et de son évolution progressive, le kinésithérapeute ou un professionnel de l'activité physique adaptée pourra apporter de précieux conseils pratiques.



Pour en savoir plus

Repères
Activité physique dans les maladies neuromusculaires

Passer du rêve à la réalité

«J'aimerais bien faire du sport dans un club, comme du foot, des arts martiaux, pour rencontrer du monde et aussi pour développer mes muscles.» **Sacha (14 ans)**

«J'ai rencontré par hasard une personne qui s'occupait de handisports, à la suite de quoi j'ai commencé la plongée sous-marine. Et puis le Comité Handisport de mon département m'a fait découvrir tout un tas d'activités sportives. J'en ai essayé plein : parapente, spéléo, activité physique adaptée avec un coach à la maison… Actuellement, je fais de l'équitation, pour le dos, et du ping-pong en fauteuil pour les bras. Je fais aussi du yoga assis, qui m'apprend à me poser, à respirer. Faire du sport me fait voir du monde. J'ai aussi l'impression de regagner grâce à ça un peu de terrain par rapport à la faiblesse musculaire. Mon grand regret, c'est de ne pas avoir commencé plus tôt!» **Yves (63 ans)**

Pour aller + loin

SITES INTERNET

AFM-Téléthon
www.afm-telethon.fr

Groupe d'Intérêt Myopathies Duchenne-Becker DMD/DMB
dmdb.afm-telethon.fr

Portail documentaire sur les maladies neuromusculaires
www.myobase.org

Association Alliance Maladies Rares
alliance-maladies-rares.org

DOCUMENTATION

La collection «Repères Savoir et Comprendre» qui couvre tous les grands sujets en lien avec les maladies neuromusculaires
www.afm-telethon.fr/fr/reperes

Les Avancées de la recherche dans les dystrophies musculaires de Duchenne et de Becker
cutt.ly/ByxD2OkW

Le Protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) Dystrophie musculaire de Becker
cutt.ly/lyxD24Pp

VIDEOS

«La myopathie de Becker : quelles spécificités ?»
cutt.ly/VyxD9j4s

«Atteint d'une myopathie, une maladie incurable, Pierre témoigne»
cutt.ly/5yxD9Omh

AFMTÉLÉTHON INNOVER POUR GUÉRIR

Association reconnue d'utilité publique
1, rue de l'Internationale - BP 59 - 91002 Évry cedex
Tél. : 33 (0)1 69 47 28 28 - Fax : 33 (0)1 60 77 12 16
Siège social : AFM - Institut de Myologie
47-83, boulevard de l'Hôpital, 75651 Paris cedex 13
www.afm-telethon.fr

© AFM-Téléthon 10/2026 ISSN : 1769-1850
Rédaction : Lisa Cukierman et Sylvie Marion
Validation : Pr Yann Péréon et Pr Karim Wahbi
e-mail : myoinfo@afm-telethon.fr
Maquette : Janro.design 06 73 01 86 79
Illustrations médicales : Hélène Fournié
Impression : illico by l'Artésienne, 03 21 72 78 90
Photo de couverture : Adobe Stock
Remerciements : nous remercions chaleureusement toutes les personnes qui ont participé à l'élaboration de ce Repères et témoigné de leur expérience.