

## Qu'est-ce que les myopathies mitochondriales?

On donne le nom de « myopathies mitochondriales » à un groupe de maladies qui affectent les mitochondries, ces minuscules unités de production d'énergie qu'on retrouve dans toutes les cellules de l'organisme. Ces maladies interfèrent avec le fonctionnement des muscles. Parce que les mitochondries sont si répandues dans l'organisme, les myopathies mitochondriales peuvent aussi interférer avec le fonctionnement d'autres organes. Ce groupe de maladies comprend le syndrome de Kearns-Sayre (KSS), le syndrome de Leigh, le syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial, l'encéphalomyopathie mitochondriale, le syndrome MELAS (acidose lactique et accidents vasculaires transitoires), le syndrome MERFF (épilepsie myoclonique avec fibres musculaires rouges déchiquetées), l'encéphalopathie myo-neuro-gastro-intestinale (MNGIE), le syndrome NARP (neuropathie, ataxie cérébelleuse, rétinite pigmentaire), le syndrome de Pearson et l'ophtalmoplégie externe chronique et progressive (CPEO).

Leurs symptômes et leur progression diffèrent selon le type.

### Quels sont les symptômes des myopathies mitochondriales?

Les symptômes sont généralement la déficience du système nerveux, les problèmes oculaires, les problèmes auditifs, les anomalies cardiaques, les anomalies des muscles squelettiques et les troubles du tractus gastrointestinal. Certains symptômes sont si légers qu'ils passent presque inaperçus tandis que d'autres sont assez graves pour menacer la vie. Les personnes atteintes peuvent aussi éprouver de la faiblesse et des douleurs musculaires, de la fatigue, un manque d'endurance, un équilibre fragile et de la difficulté à avaler.

### À quel âge ces maladies se manifestent-elles?

L'âge varie selon la maladie.

### Quelle est la cause des myopathies mitochondriales?

Un défaut existe dans un gène mitochondrial ou dans un gène dans le noyau de la cellule (gène nucléaire) qui affecte le fonctionnement des mitochondries.

### S'agit-il de maladies héréditaires?

Généralement, si le défaut se trouve dans le gène mitochondrial, la maladie se transmet uniquement par la mère. Si le défaut se situe dans un gène nucléaire, la maladie peut être transmise soit par la mère, soit par le père. Certaines myopathies mitochondriales sont sporadiques, c'est-à-dire que le gène anormal n'est présent que chez la personne atteinte, sans qu'il ait été transmis par un parent, et ne pourra pas non plus être transmise aux descendants.

### Comment les myopathies mitochondriales sont-elles diagnostiquées?

Un médecin évalue l'étendue des symptômes en dressant les antécédents médicaux de la personne. Il procède ensuite à un examen physique et neurologique. Les tests diagnostics utilisés sont notamment les tests de force et d'endurance tels qu'un test de résistance à l'effort, par exemple fermer et ouvrir le poing à répétition ou monter et descendre un petit escalier. L'examen neurologique peut comprendre des tests portant sur les réflexes, la vision, l'élocution et les capacités cognitives de base.

Selon les résultats de ces tests, on pourrait aussi procéder à une biopsie musculaire, généralement la façon la plus certaine de diagnostiquer une myopathie mitochondriale. La biopsie permet de déceler au microscope les anomalies dans les mitochondries musculaires. Un test d'ADN musculaire peut aussi être effectué.

Si une myopathie mitochondriale est suspectée ou confirmée, plusieurs autres tests non invasifs peuvent être effectués pour déterminer l'étendue de l'atteinte, qui varie selon les personnes. Au nombre de ces tests, mentionnons les tomodensitogrammes, les examens par IRM, les électroencéphalogrammes (pour vérifier l'activité des ondes cérébrales), les électrocardiogrammes et les échocardiogrammes (pour vérifier l'activité cardiaque). Des prises de sang sont généralement effectuées pour évaluer la numération globulaire et le fonctionnement du foie et des reins.

Aucun des symptômes fréquents des maladies mitochondriales ne sont uniques aux myopathies mitochondriales, par exemple la faiblesse musculaire, l'intolérance à l'exercice, les déficiences auditives, l'ataxie, les crises, les troubles d'apprentissage, les cataractes, les défauts cardiaques, le diabète et le ralentissement de la croissance. Toutefois, la combinaison de trois ou plus de ces symptômes chez une personne pointe fortement vers une myopathie mitochondriale, surtout lorsque les symptômes touchent plus qu'un organe ou système.

### Quels sont les traitements disponibles?

Malheureusement, il n'existe pour l'instant aucun traitement curatif pour aucune des myopathies mitochondriales. Mais des traitements de soutien pourront modifier certains des symptômes, ce qui pourra être utile à de nombreux patients. Encore une fois, les symptômes varient énormément selon les personnes, tant par leur forme que par leur gravité.

### Quelques exemples des traitements disponibles

En cas de déficiences auditives, on peut avoir recours à des appareils d'aide à l'audition.

Les médicaments peuvent être utilisés pour gérer plusieurs des autres symptômes potentiels (par exemple les maux de tête, les problèmes cardiaques et les crises).

La chirurgie ou l'utilisation de lunettes spécialisées permettront de remédier aux troubles de vision causés par des paupières tombantes.

En cas de perte de la force musculaire des bras ou des jambes, des attelles, une canne ou un fauteuil roulant pourraient être nécessaires. Il est généralement recommandé que vos besoins soient évalués par un physiothérapeute ou un ergothérapeute qui verra à prescrire le type d'aide technique qui convient le mieux à votre situation.

En cas de faiblesse de la face et du cou, ce qui peut causer des troubles d'élocution ou des difficultés à avaler, on pourra recourir à l'orthophonie ou recommander des aliments plus faciles à avaler.

Les personnes qui éprouvent des problèmes respiratoires légers pourraient avoir besoin à l'occasion d'un soutien respiratoire tel que de l'air sous pression. Celles dont les problèmes sont graves pourraient avoir besoin de l'aide permanente d'un ventilateur.

La créatine, la L-carnitine et le coenzyme Q10 sont trois suppléments souvent utilisés en « cocktail » pour traiter les maladies mitochondriales. Bien qu'il

Il y a peu de preuves scientifiques de l'efficacité de ce traitement, certains patients rapportent une légère amélioration des symptômes.

Il est aussi important que les personnes atteintes de ces maladies prennent bien soin d'elles en surveillant leur santé et en voyant régulièrement leur médecin pour des examens.

### **Une précaution importante**

Les personnes qui ont une maladie neuromusculaire ont un risque accru de complications anesthésiques. Si vous envisagez une chirurgie, il est important d'informer médecins et anesthésistes de votre maladie. Ceux-ci pourront alors en tenir compte et minimiser le risque de complications. À cet effet, il serait utile de porter un bracelet d'alerte médicale

précisant votre diagnostic et le risque potentiel de réactions indésirables à l'anesthésie.

### **Avertissement**

Ce document a pour seul but de donner une information générale. Dystrophie musculaire Canada ne peut en aucun cas être tenue responsable du mauvais usage de ces renseignements, ni d'aucun dommage pouvant découler de leur usage. Ces renseignements ne peuvent en aucun cas remplacer une consultation médicale et ne constituent ni un avis médical, ni un diagnostic, ni un traitement. Pour des renseignements spécifiques à votre maladie ou celle d'un membre de votre famille, veuillez consulter votre médecin.