

## Qu'est ce que la maladie de McArdle?

La maladie de McArdle est une maladie génétique rare qui provoque des douleurs et des crampes musculaires graves. Elle est causée par une incapacité à produire un enzyme, appelé phosphorylase ou myophosphorylase, qui est nécessaire à la dégradation du glycogène, une molécule de sucre stockée par l'organisme. Sans cet enzyme, l'organisme ne peut utiliser le glycogène pour produire de l'énergie durant l'exercice.

Cette maladie est aussi connue sous les noms de glycogénose de type V, de déficit en phosphorylase et de déficit en myophosphorylase.

### Quels sont les symptômes de cette maladie?

Les personnes qui ont la maladie de McArdle éprouvent des douleurs musculaires graves dans les premières minutes d'exercice. Le fait de poursuivre l'exercice malgré la douleur peut déclencher des spasmes et des contractures musculaires et endommager

les muscles. Les personnes atteintes ressentent aussi une faiblesse et une raideur musculaire.

La maladie affecte les muscles squelettiques. Les symptômes dans les jambes peuvent survenir à la suite d'activités telles que la marche. Transporter des objets lourds peut déclencher des symptômes dans les bras. D'autres activités telles que scier du bois ou creuser la terre peuvent affecter les muscles du dos. Certaines personnes peuvent aussi éprouver de la douleur dans les muscles de la mâchoire à la mastication.

### À quel âge la maladie se manifeste-t-elle?

Cette maladie est présente dès la naissance mais pourrait ne pas être diagnostiquée avant le début de l'âge adulte. Les personnes atteintes disent souvent qu'elles ont éprouvé certains symptômes dans l'enfance, par exemple des spasmes musculaires douloureux. Elles attribuent souvent leurs douleurs musculaires au fait de ne pas être en bonne forme et ne consultent leur médecin à ce sujet que lorsque les symptômes s'aggravent.

### Comment le diagnostic est-il établi?

Le diagnostic commence par un test sanguin, un taux élevé d'un enzyme appelé créatine kinase (CK) pouvant indiquer des dommages musculaires. Dès qu'on suspecte qu'il s'agit de la maladie de McArdle, le diagnostic est confirmé par une biopsie musculaire, c'est-à-dire le prélèvement d'une petite quantité de tissu musculaire. L'étude de cet échantillon permet de vérifier la présence d'excès de glycogène et l'absence de phosphorylase musculaire.

### Quelles sont les complications liées à cette maladie?

Les complications les plus courantes et les plus potentiellement sérieuses sont la dégradation des muscles squelettiques. Comme les personnes atteintes manquent d'enzyme pour métaboliser le glycogène, la principale source d'énergie du muscle pendant l'activité, l'organisme se tourne vers d'autres sources d'énergie. En fait, le tissu musculaire lui-même est dégradé et utilisé comme carburant, un processus appelé rhabdomyolyse. Ceci provoque des douleurs musculaires, des crampes, de la fatigue et une sensibilité des muscles au toucher.

La dégradation des muscles a pour effet de libérer la myoglobine, qui donne aux muscles leur couleur rouge. L'urine prend alors une coloration rouge foncé ou brun rouge. De grandes quantités de myoglobine peuvent provoquer une insuffisance rénale temporaire.

La majorité des personnes qui ont la maladie de McArdle éprouvent une faiblesse associée avec la perte de tissu musculaire, mais la majorité demeurent autonomes et capables de marcher. La maladie de McArdle n'affecte pas l'espérance de vie.

### Comment cette maladie se transmet-elle?

La maladie de McArdle est une maladie génétique récessive, ce qui signifie que les deux parents doivent avoir une copie du gène défectueux. Si les deux parents sont porteurs, la probabilité est de 25 % à chaque grossesse que l'enfant hérite de la maladie. Si un seul des parents a le gène défectueux, l'enfant deviendra vraisemblablement porteur. Les porteurs n'ont généralement aucun symptôme mais peuvent transmettre le gène défectueux à leurs enfants. Les personnes qui ont des antécédents familiaux de cette maladie peuvent avoir recours à la consultation génétique pour les aider à mieux comprendre les risques de transmission du gène à leurs enfants.

### Quels sont les traitements disponibles?

La maladie de McArdle est incurable mais ses symptômes peuvent être contrôlés par l'apprentissage de techniques particulières pour faire de l'exercice et garder la forme. Ceci est possible en travaillant avec un physiothérapeute. Un exercice régulier modéré tel que la marche est recommandé. Si la douleur survient au cours d'un exercice, il est important de ralentir ou d'arrêter jusqu'à ce que la douleur disparaisse. Une fois que la douleur a disparu, on peut alors essayer à nouveau. Souvent les personnes atteintes trouveront un deuxième souffle et pourront poursuivre leur exercice après une courte pause. Les exercices intenses (sprint, haltérophilie) devraient être évités compte tenu de la possibilité de dommages musculaires.

### Considérations particulières

Les professionnels de la santé doivent être avertis d'un diagnostic de maladie de McArdle. Certains anesthésiques utilisés en chirurgie peuvent entraîner des dommages musculaires aigus ou d'autres complications.

#### Avertissement :

Ce document a pour seul but de donner une information générale. Dystrophie musculaire Canada ne peut en aucun cas être tenu 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.