

Comprendre la maladie de McArdle

La maladie de McArdle est une myopathie métabolique rare d'origine génétique. Elle résulte de changements à votre ADN, appelés mutations, qui affectent la capacité de votre corps à fournir aux muscles l'énergie dont ils ont besoin pour fonctionner. Les personnes atteintes de la maladie de McArdle ressentent généralement des crampes ou des douleurs musculaires pendant les activités normales et l'exercice. La maladie de McArdle est aussi connue sous le nom de glycogénose de type 5 (GSD V).

La maladie de McArdle est une myopathie métabolique rare d'origine génétique

- **Rare** - peu de gens en souffrent
- **Métabolique** - la capacité du corps à produire de l'énergie ou à y accéder
- **Génétique** - un changement ou une mutation dans un ou plusieurs gènes qui composent votre ADN

La maladie se fait sentir de manière différente chez les personnes qui en souffrent. Les symptômes peuvent varier de légers et gérables à graves et menaçant la vie.

Notre corps produit, emmagasine et accède à l'énergie. Nous convertissons les aliments consommés en sucre simple appelé glucose. Si nous avons plus de glucose que nous n'en avons besoin, ces molécules se lient pour former du glycogène qui peut être stocké dans nos muscles.

Lorsque nous avons besoin d'énergie, une enzyme appelée phosphorylase (ou myophosphorylase) dégrade le glycogène stocké. Chez les personnes atteintes de la maladie de McArdle, les phosphorylases sont inactives, ce qui veut dire que les muscles n'ont pas accès au glycogène stocké. Privés de l'énergie dont ils ont besoin, les muscles ressentent des crampes et de la fatigue pendant l'exercice.

La maladie de McArdle est un trouble génétique récessif, ce qui signifie que le gène muté est transmis par la mère et le père. Quand vient le moment de la planification familiale, il importe que le couple sache s'il porte le gène. Les porteurs transmettent le gène anormal à leurs enfants. Si les deux parents sont porteurs et transmettent le gène anormal à l'enfant, ce dernier aura la maladie de McArdle.



Marsha est atteinte de la maladie de McArdle, mais ne la laisse pas la limiter. Elle vit pleinement sa vie en écoutant son corps, en se reposant quand elle en a besoin et en faisant preuve d'ingéniosité pour partager son énergie.

Symptômes de la maladie de McArdle

Les symptômes les plus courants de la maladie de McArdle sont énumérés ci-dessous. Ils se font sentir dans les 20 premières secondes suivant le début de l'activité nécessitant une forte énergie, puis se résorbent lorsque l'activité cesse.

- L'**intolérance à l'exercice** signifie que vous devenez extrêmement fatigué, raide ou faible peu de temps après avoir commencé des activités qui exigent des poussées rapides d'énergie.
- Les **douleurs et les crampes musculaires** apparaissent parce que vos muscles ne peuvent pas accéder à l'énergie stockée.
- Les **contractures** font référence aux muscles qui se contractent et ne se détendent pas. Cette condition nuit aux mouvements, entraîne habituellement de l'enflure et peut être assez douloureuse.
- Le **phénomène du deuxième souffle** survient lorsque les symptômes s'améliorent après environ 8 à 10 minutes de repos ou d'exercice continu à une intensité plus faible. Cette situation se produit quand votre corps a essayé sans succès d'accéder au glycogène et qu'il se tourne vers l'oxygène pour produire de l'énergie. C'est ce qu'on appelle l'entraînement aérobique. Une augmentation de la fréquence cardiaque et de la respiration se produit chez tous les sujets pendant ce type d'activité, mais elle est accentuée chez les personnes atteintes de la maladie de McArdle.
- La **rhabdomyolyse** se définit comme la dégradation ou la destruction des cellules musculaires.
- La **myogloburie** est un type de trouble rénal. Les muscles endommagés libèrent une forme de déchet appelé myoglobine généralement évacuée par les reins. Cependant, si le taux de myoglobine augmente trop rapidement et qu'il est trop élevé pendant la dégradation des muscles, les reins ne peuvent pas répondre à la demande et la myoglobine apparaît dans l'urine qui aura une couleur sombre comme du thé. Dans un tel cas, il faut se rendre à l'hôpital rapidement.
- Une **faiblesse musculaire permanente** de la cuisse ou d'autres muscles peut se produire dans de rares cas ou chez les personnes plus âgées.

Qui développe la maladie de McArdle?

Les enfants atteints de la maladie de McArdle présentent habituellement des symptômes avant l'âge de 10 ans. Malheureusement, les symptômes sont souvent ignorés ou rejetés. Trop souvent, on pense que les enfants sont paresseux ou manquent de coordination. La plupart des patients ne sont diagnostiqués qu'au milieu de l'âge adulte ou plus tard. Pour eux, la vie peut être frustrante, difficile et dangereuse, surtout pour ceux qui ont des symptômes graves.

Obtenir un diagnostic

Il est très important d'obtenir rapidement un diagnostic précis. En sachant que vous êtes atteint de la maladie de McArdle, vous serez en mesure de faire des choix qui protégeront votre santé et maximiseront votre qualité de vie.

Il peut toutefois être difficile d'obtenir un diagnostic. La maladie est rare et de nombreux professionnels de la santé ne la connaissent pas bien. Plus vous fournissez d'information à votre médecin sur vos symptômes et antécédents familiaux, meilleures sont vos chances d'obtenir le bon diagnostic et les soins appropriés.

Votre médecin peut recommander un ou plusieurs des tests énumérés ci-dessous:

- Un **examen physique** pouvant comprendre une évaluation de votre force musculaire.
- Des **analyses sanguines** pour détecter les mutations génétiques et des taux de créatine kinase (CK) élevés. Il s'agit d'une enzyme qui signale la dégradation musculaire et qui est présente dans presque tous les cas.
- Une **électromyographie** pour mesurer la contraction des muscles ou l'activité électrique en stimulant les nerfs. Les résultats sont habituellement normaux lorsque les personnes atteintes de la maladie de McArdle sont au repos.
- Un **test d'effort d'avant-bras** pour découvrir des marqueurs comme l'absence de la montée de lactate et une hausse prononcée de l'ammoniac. Les deux sont caractéristiques de la maladie de McArdle.
- Une **biopsie musculaire** pour prélever un petit morceau de muscle et l'examiner sous un microscope afin de détecter une accumulation de glycogène ou une réaction des phosphorylases.
- Des **tests d'urine** sont effectués pendant les épisodes aigus de rhabdomyolyse afin de vérifier la présence de myoglobine.

Il est très important d'obtenir un diagnostic précis. D'autres tests de dépistage de troubles de stockage du glycogène ou de troubles mitochondriaux pourraient être effectués. Une fois que vous avez un diagnostic, vous pouvez alors être confié aux soins d'un neurologue, d'un généticien ou d'un spécialiste du métabolisme.

Neurologue – médecin spécialisé dans les troubles du cerveau et du système nerveux.

Généticien – médecin qui se concentre sur la façon dont l'information génétique est transmise des parents à leurs enfants.

Spécialiste du métabolisme – médecin qui se spécialise dans les processus qui transforment la nourriture en énergie pour assurer la santé et le bon fonctionnement de nos cellules.

Vivre avec la maladie de McArdle

Il n'existe actuellement aucun remède approuvé pour traiter la maladie de McArdle. Toutefois, de nouveaux médicaments sont en voie de développement. Jusqu'à ce qu'une cure ou des traitements soient découverts, vous trouverez réconfortant de savoir que la maladie de McArdle ne devrait pas changer votre espérance de vie et que certains choix de mode de vie peuvent prévenir ou diminuer vos symptômes.

Il importe de collaborer avec votre équipe de santé pour élaborer un programme d'exercices et de nutrition qui répond à vos besoins particuliers. Parmi les stratégies de gestion de la maladie de McArdle, notons:

- éviter les activités qui causeront des symptômes.
- élaborer un programme de conditionnement physique avec l'aide d'un professionnel qui favorisera la santé musculaire grâce à des exercices aérobiques modérés.
- éviter les activités intenses ou exigeantes, les mouvements nécessitant des contractions musculaires pendant des périodes prolongées, le lever de poids lourds et les sports qui exigent des poussées d'énergie soudaines comme le basket-ball, le saut ou le hockey. **REMARQUE:** certaines personnes atteintes de la maladie de McArdle peuvent pratiquer des sports grâce à une planification judicieuse.
- se réchauffer progressivement et rester à l'écoute de son corps pendant que l'on s'adapte lentement à l'activité.
- opter pour un régime alimentaire fournissant environ 50 % de l'apport en protéines actuellement recommandé (viser > 1,2 g/kg/jour).
- ajouter des suppléments de créatine (pas plus de 100 mg/kg/jour).
- consommer du sucre (boisson ou fruits) environ 10 à 15 minutes avant l'exercice.

La bonne nouvelle, c'est que la maladie de McArdle ne s'aggrave pas au fil du temps et, si elle est gérée correctement, elle n'est pas fatale. La plupart des gens apprennent à s'adapter en modifiant leur style de vie pour réduire les symptômes.



Ce guide éducatif a été rendu possible grâce à une subvention d'éducation sans restriction de Reneo Pharmaceuticals.

MitoCanada est l'organisme de bienfaisance canadien voué à la création d'un monde où toutes les vies sont alimentées par des mitochondries saines. Visitez notre site au www.MitoCanada.org.