



# Les Visages de Mito

## Jodi Young et sa famille: une famille liée par la résilience dans l'ombre de la maladie mitochondriale



« Je pense souvent que ma vie est divisée en deux parties », déclare Jodi Young. « Il y a 'avant que ma mère ne tombe malade' et il y a tout ce qui s'est passé après ».

Dès son plus jeune âge, le monde de Jodi a changé radicalement. En 2008, sa mère, Brenda, qui était une infirmière active et un parent à plein temps, a commencé à éprouver des problèmes de santé inexplicables à l'âge de 44 ans – un accident vasculaire cérébral, des crises d'épilepsie et une cascade de symptômes qui ont finalement conduit à un diagnostic d'encéphalomyopathie mitochondriale, d'acidose lactique et d'épisodes semblables à des accidents vasculaires cérébraux (MELAS), une maladie mitochondriale rare.

### Un long chemin vers le diagnostic

« Il a fallu beaucoup de temps pour que ma mère reçoive enfin le diagnostic de MELAS », explique Jodi. « Je pense qu'il lui a fallu plus de quatre ans pour obtenir une réponse à ses problèmes de santé inexplicables », ajoute Erika, la sœur aînée de Jodi.

Les sœurs et leur famille n'avaient jamais entendu parler de la maladie mitochondriale, pas plus que la plupart des professionnels de la santé de leur ville natale de Terre-Neuve-et-Labrador, ce qui a contribué à allonger le chemin vers le diagnostic.

Avec le diagnostic de Brenda, on a pris conscience que Jodi et Erika seraient également touchées, car le MELAS se transmet par l'ADN mitochondrial maternel, le matériel génétique que l'on hérite uniquement de sa mère.

« Ma sœur et moi étions au courant des modèles d'hérédité maternelle de la mitose et avons donc reçu des diagnostics provisoires en même temps que notre mère a reçu le sien », explique Erika. « En 2018, Jodi et moi avons commencé à consulter un spécialiste des maladies métaboliques métaboliques qui a demandé un séquençage de l'ADN pour confirmer nos diagnostics. »



continuer...

« Je savais que ma sœur et moi serions également atteintes de la maladie, mais je n'ai reçu un diagnostic officiel que vers 2019 », ajoute Jodi. « Erika et moi avons subi une biopsie musculaire à l'aiguille pratiquée par le Dr Tarnopolsky, spécialiste des maladies neuromusculaires à l'université McMaster de Hamilton, en Ontario, plutôt qu'une biopsie ouverte, que nous aurions subie ici à Terre-Neuve. C'est ce qui a permis d'établir notre diagnostic officiel.

### Vivre avec MELAS

Si Jodi, Erika et leur mère, Brenda, sont toutes les trois atteintes du syndrome MELAS, elles le sont de manière différente

« Je ne ressens actuellement aucun symptôme, mais vivre avec le MELAS a affecté ma vie à tous les niveaux », déclare Jodi. Erika, elle aussi, n'a pas de symptômes pour l'instant. « L'expérience de la maladie mitotique est différente pour chaque personne », dit-elle.

Pourtant, le diagnostic de Brenda a tout changé, non seulement pour elle, mais

aussi pour Jodi, Erika et leur père, qui est devenu l'aidant à plein temps de Brenda. « Ma mère est rapidement devenue incapable de travailler », raconte Jodi, aujourd'hui âgée de 25 ans, qui n'avait

que 9 ans, lorsque sa mère a commencé à présenter des symptômes. « Elle a perdu son indépendance, sa capacité à travailler et sa capacité à s'occuper de nous en peu de temps », ajoute Erika, qui avait 14 ans lorsque les problèmes de santé de sa mère ont commencé. « En raison du handicap de notre mère, notre père n'a pas été en mesure de poursuivre sa carrière de pompier et s'est occupé à plein temps de notre mère au cours des 16 dernières années.

### Une maladie isolante et difficile

« Le fait d'avoir une mère atteinte de mitose a complètement changé ma vie et celle de ma famille », déclare Jodi. Ma vie familiale était, et est toujours, très différente de la vie « normale » de la plupart des gens. Pendant la majeure partie de ma vie, j'ai vu cette maladie priver non seulement ma mère de sa santé et de ses capacités mentales, mais aussi mon père, ma sœur et moi-même de beaucoup de choses.

Erika partage les sentiments de sa sœur. « Le fait d'avoir une mère atteinte de mitose, puis d'être diagnostiquée avec la même maladie, a affecté tous les aspects de notre enfance et de notre vie de jeune adulte, et affecte encore notre vie quotidienne aujourd'hui », dit-elle.

continuer...





Les deux sœurs décrivent l'isolement dans lequel elles se trouvent face à une maladie rare au sein d'une communauté qui ne connaît pas la maladie mitochondriale. « J'aimerais que davantage de professionnels de la santé se forment et s'informent sur les maladies mitochondriales », déclare Jodi. « J'ai vu des dizaines de professionnels de la santé dans ma vie et, à part le médecin qui m'a diagnostiquée (le Dr Tarnopolsky) et un généticien, je ne me souviens pas d'une seule fois où l'un d'entre eux savait ce qu'était une maladie mitochondriale, sans parler d'une maladie spécifique comme le MELAS. Je ne pense pas que les gens réalisent à quel point il est frustrant, fatigant et isolant de devoir constamment expliquer sa propre maladie aux médecins, aux infirmières et aux autres professionnels de la santé.

« Je suis triste et en colère de savoir à quel point ma vie serait différente si les mito n'en faisaient pas partie », déclare Jodi. « Bien que je ne ressente aucun symptôme, le MELAS m'a volé tant de parties importantes de ma vie, en particulier mon enfance et mon adolescence, et c'est quelque chose qui m'affectera pour le reste de ma vie ».

### **Un lien tacite**

Malgré – ou peut-être à cause de – ces défis, la famille Young a développé une rare proximité. « Ma sœur, ma mère, mon père et moi aurons toujours un lien tacite qui découle de l'expérience de la maladie de Mito », déclare Erika. « La maladie nous a définitivement rapprochés

les uns des autres », ajoute Jodi. « Faire face à la maladie peut être extrêmement isolant, surtout ici à Terre-Neuve où il y a peu de ressources pour quoi que ce soit, et encore moins pour une maladie rare.

Cela nous a obligés à nous rapprocher, car nous n'avions que nous-mêmes ».

La famille s'appuie les uns sur les autres dans un monde qui ne comprend pas entièrement son parcours, et elle en est venue à trouver du réconfort, de la force et de la résilience dans son lien unique. Et tandis qu'ils portent ce fardeau, ils portent aussi l'espoir – qu'un jour, leur histoire et d'autres comme elle favoriseront un monde avec plus de compréhension, de sensibilisation et de soutien pour les familles vivant avec la mitose.

### **Regarder vers l'avenir avec Espoir**

« Je pense qu'il est incroyablement important de continuer à sensibiliser à la recherche sur les mitochondries et aux possibilités de financement », déclare Jodi. « Ces troubles sont gravement sous-diagnostiqués et non représentés dans la littérature et la médecine. Plus il y aura de financement pour la recherche sur les mitochondries, plus nous nous rapprocherons d'une vie plus saine et plus heureuse.



continuer...

Erika, elle aussi, espère que l'avenir sera marqué par un intérêt et un financement accru pour la recherche sur les mitochondries. « J'espère que l'ensemble des connaissances sur la mitose et le syndrome MELAS seront approfondies », déclare-t-elle. « Ces maladies terribles ont besoin de traitements efficaces.

La communauté mitochondriale a besoin de plus de sensibilisation, de recherche et de soutien – comme Jodi, Erika et leurs parents peuvent le constater si clairement. En partageant leur histoire, ils espèrent aider les gens à comprendre à quel point la maladie mitochondriale peut être variée et complexe, et à quel point il est crucial que les familles comme la leur se sentent vues, soutenues et comprises. Pour elles, la sensibilisation ne concerne pas seulement leur propre expérience – il s'agit de contribuer à créer un avenir où aucune famille n'aura à faire face seule à la maladie mitochondriale et où des traitements efficaces et une meilleure compréhension seront à portée de main. Jodi et Erika portent chacune en elles un espoir discret mais puissant – l'espoir d'un monde où les patients atteints de la maladie mito et leurs proches pourront espérer vivre une vie plus saine et plus épanouie.

Alors qu'elles se construisent leur propre vie de jeunes adultes – Jodi est une mitoScholar passionnée d'entomologie (l'étude des insectes) qui poursuit actuellement un doctorat sur les interactions entre plantes et pollinisateurs, et une grandeoureuse des animaux qui trouve du plaisir à passer du temps avec son partenaire et ses animaux de compagnie (un chien, des oiseaux, des sugar gliders et un serpent), tandis qu'Erika est une chercheuse en sciences du sol qui aime voyager et participer à des activités de plein air avec son conjoint et son berger australien – les sœurs restent toujours attachées à leurs parents.



continuer...

« Bien que je ne vive plus à la maison, je vois mes parents presque tous les jours », déclare Erika. « Les conséquences négatives du MELAS sont toujours présentes, même si je mène une vie bien remplie et que je ne ressens pas activement les symptômes de la maladie.

Elles se souviennent également que l'identité de leur mère va bien au-delà de sa maladie. « Notre mère n'était pas consciente de sa condition génétique avant de nous mettre au monde, ma sœur et moi », explique Erika. « Elle n'était pas différente des autres avant l'apparition de ses symptômes. Elle est et a toujours été une mère, une épouse, une fille et une infirmière formidable.

Pour Jodi et Erika, Brenda reste un exemple durable de résilience, de force et d'amour – un rappel que même au milieu des défis de la mitose, l'esprit et l'impact d'une personne ne peuvent jamais être définis par la seule maladie.

**MitoCanada** concentre son énergie sur la création d'un monde où toutes les vies sont alimentées par des mitochondries saines.

Si vous êtes un patient, un parent ou un proche à la recherche de soutien, MitoCanada peut vous aider.

Rendez-vous sur [www.mitocanada.org/support](http://www.mitocanada.org/support) pour accéder à diverses ressources d'assistance.

Vous pouvez également nous contacter à l'adresse suivante: [info@mitocanada.org](mailto:info@mitocanada.org)