



# Les maladies mitochondriales

## sommaire

L'univers des maladies mitochondriales

→ page 2

À la découverte des mitochondries

→ page 4

Vue d'ensemble des principales atteintes

→ page 6

Se soigner : où et comment ?

→ page 8

Vivre avec la maladie : le vrai du faux

→ page 20

Les maladies mitochondriales sont des maladies génétiques rares. Elles sont dues au dysfonctionnement des mitochondries qui sont moins efficaces pour produire l'énergie des cellules et plus fragiles, en particulier en situation de stress (lors d'une infection, d'un effort intense...). Ces maladies peuvent toucher plusieurs organes, notamment le cerveau et les muscles, qui consomment beaucoup d'énergie. Les symptômes sont extrêmement variables et peuvent apparaître, parfois brutalement, de la naissance à l'âge adulte : fatigue chronique, faiblesse musculaire, troubles neurologiques (difficultés d'apprentissage ou de comportement, diminution des capacités motrices, épilepsie...), atteintes cardiaques, digestives, auditives ou visuelles...

Les soins s'adaptent aux symptômes et s'appuient sur différents professionnels de santé : kinésithérapie, orthophonie, diététique, soutien psychologique. L'adaptation du mode de vie et un suivi régulier permettent un mieux-être et une plus grande autonomie.

## MAIS AUSSI...

Des solutions pour gérer le manque d'énergie.

Être accompagné pour affronter la maladie.



# L'univers des maladies mitochondriales

*Dans les maladies mitochondriales, les cellules du corps humain ne produisent pas l'énergie nécessaire pour remplir leurs fonctions. Cette pénurie entraîne des atteintes variées et de nombreuses formes de maladies.*

**1**  
**PERSONNE**  
**SUR**  
**4 300**  
environ est atteinte d'une maladie mitochondriale en Europe

## Un déficit en énergie

On les appelle aussi «cytopathies mitochondriales» ou encore «mitochondriopathies». Toutes les maladies mitochondriales sont dues à une défaillance du système de production de l'énergie situé au cœur des cellules : la mitochondrie. Cet élément est un maillon indispensable à l'ensemble des processus qui soutiennent le développement du corps humain et son fonctionnement.

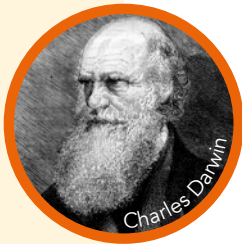
## Des maladies très diverses...

Les maladies mitochondriales sont communément résumées ainsi : **tout symptôme, tout organe et tout âge**. Leurs manifestations sont extrêmement variables, avec, parmi les plus fréquentes, une sensation de fatigue, parfois accompagnée de douleurs. L'étendue des manifestations peut aller d'une paralysie isolée des muscles des yeux jusqu'à des formes où la plupart des organes sont touchés. Les tissus qui requièrent beaucoup d'énergie sont souvent les plus fortement atteints : muscles, cerveau, cœur, œil, reins... Il est habituel que deux organes au moins soient touchés. Mais les symptômes et leur sévérité varient beaucoup d'une personne à l'autre.

Lorsque la maladie se manifeste dans les premières années de vie, l'enfant peut marcher ou parler plus tardivement (retard du développement psychomoteur) et, parfois, perdre avec le temps des compétences acquises auparavant (régression psychomotrice). Il peut y avoir d'autres manifestations, comme des difficultés à prendre du poids. Certaines formes sévères nécessitent une assistance nutritionnelle et parfois respiratoire, avec un risque de décès dans l'enfance ou l'adolescence. D'autres, plus modérées, restent d'atteinte limitée et ne touchent parfois qu'un seul organe.

## Vous avez peut-être un point commun avec Darwin ou Nietzsche

Fatigue chronique, migraines, vertiges, troubles digestifs ou visuels, douleurs, épisodes dépressifs... Le naturaliste Charles Darwin et le philosophe Friedrich Nietzsche ont été affectés toute leur vie de ces symptômes. À leur époque, on les attribuait à des causes psychologiques ou infectieuses mal définies. Aujourd'hui, certains spécialistes envisagent une origine mitochondriale, comme le syndrome MELAS. Leur histoire illustre les difficultés à reconnaître et diagnostiquer ces maladies aux signes multiples et souvent méconnus.



## ... d'origine génétique

Les maladies mitochondriales sont toutes dues à des anomalies de l'ADN qui contient l'information génétique nécessaire pour créer, entretenir et faire travailler les mitochondries. Ces instructions proviennent de deux sources :

- des gènes des chromosomes situés dans le noyau de chaque cellule (l'ADN nucléaire), hérités de nos deux parents,
- et des gènes situés dans les mitochondries elles-mêmes (l'ADN mitochondrial) transmis par nos mères.

Les gènes nucléaires et mitochondriaux peuvent être impliqués dans ces maladies. Ces dernières sont héréditaires et peuvent toucher plusieurs membres d'une famille. Elles peuvent aussi apparaître chez une personne même en l'absence de mutations responsables chez les parents (on parle de forme « de novo »), lorsqu'une anomalie génétique survient au cours du développement du bébé qui sera le seul atteint dans la famille.

## Rares, mais nombreuses

Il existe plus de **400 formes de maladies mitochondriales d'origine génétique** (dites « primaires »). On peut les distinguer selon le gène



### Je suis plus sereine

« M. a été diagnostiquée à 15 mois, donc relativement "rapidement". On nous avait annoncé alors un tableau clinique vraiment noir, avec une espérance de vie en dessous des deux ans. Aujourd'hui, elle a sept ans, et elle va bien dans le cadre de sa maladie. Même si elle est très atteinte, ne parle pas et a besoin de nous pour tous les aspects du quotidien, elle est aussi suffisamment éveillée et mobile pour avoir envie de faire des choses et est très demandeuse. »

O., maman d'une petite fille de 7 ans atteinte d'une maladie mitochondriale

atteint (par exemple, le gène *POLG* est souvent impliqué) ou selon les symptômes présents. Ainsi, le syndrome MELAS se caractérise par une faiblesse musculaire, des atteintes soudaines et passagères du système nerveux (crise d'épilepsie), mais aussi par des épisodes ressemblant à un accident vasculaire cérébral. La neuropathie optique de Leber entraîne une perte brutale de la vision centrale. Le syndrome de Leigh s'observe dans de nombreuses maladies mitochondriales et se manifeste très souvent dès l'enfance par des difficultés motrices et respiratoires ainsi qu'une régression psychomotrice.

## Une évolution difficile à prévoir

La très grande majorité des maladies mitochondriales évolue lentement, alternant des périodes d'exacerbation et de calme relatif. Certains facteurs, comme un effort important, la fièvre ou le stress peuvent aggraver les symptômes, mais cela varie selon les personnes.

Comme les manifestations diffèrent même au sein d'une famille, il n'est pas possible de prédire avec certitude si un nouvel organe sera atteint plus tard, quand ou à quel degré.

Grâce aux progrès du diagnostic et des soins, la qualité et l'espérance de vie se sont améliorées : aller à l'école, mener une vie sociale active, faire du sport, travailler... est désormais possible pour bon nombre de malades.



## EN PRATIQUE

### EST-CE IMPORTANT DE CONNAÎTRE SON DIAGNOSTIC GÉNÉTIQUE ?

Dans environ un cas sur deux, les analyses génétiques ne trouvent pas le gène responsable d'une maladie mitochondriale, en raison des limites actuelles des connaissances et des techniques. Même si les données cliniques et biologiques orientent fortement vers une maladie mitochondriale, le diagnostic de certitude ne peut être établi. **Rassurez-vous, il n'est pas nécessaire de connaître le gène précis pour bénéficier d'un suivi et de soins adaptés**, car la prise en charge repose sur des principes communs à toutes les maladies mitochondriales.



**+400**

**GÈNES IDENTIFIÉS À CE JOUR**



**50%**

**ENVIRON DES PATIENTS N'ONT PAS DE DIAGNOSTIC GÉNÉTIQUE**



**200**

**NOUVEAUX CAS PAR AN EN FRANCE ET AU MOINS 16 000 MALADES**

# À la découverte des mitochondries

## Une centrale énergétique au cœur de la cellule

Notre corps tire l'énergie dont il a besoin de la respiration cellulaire et de l'alimentation. Les mitochondries sont au cœur de ce processus. Présentes dans presque toutes nos cellules, elles transforment l'oxygène que l'on respire et les nutriments de notre alimentation en monnaie énergétique, l'ATP (adénosine triphosphate) : c'est la respiration cellulaire.

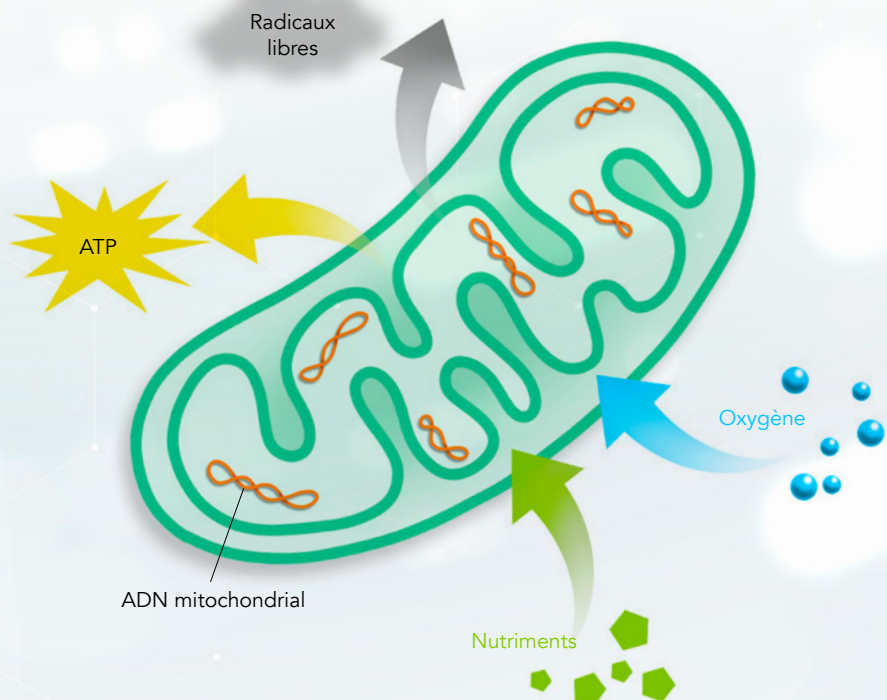
Les molécules d'ATP sont utilisées comme source d'énergie pour les activités de la cellule (comme la contraction musculaire ou la transmission nerveuse). Ces petites « batteries » peuvent être transportées, rechargées et réutilisées. Leur production génère aussi une petite quantité de radicaux libres.

### LA MITOCHONDRIE EN CHIFFRES

Couvre  
**90% des besoins**  
énergétiques de l'organisme.

Quelques  
**centaines à milliers**  
par cellule, en fonction des  
besoins énergétiques de la  
cellule.

**1500 protéines**  
**différentes**, dont  
37 codées par le génome  
mitochondrial.





## Une réponse adaptée en toutes circonstances

En cas d'augmentation des besoins en énergie (activités physiques ou intellectuelles intenses, infections, lésions à réparer à l'intérieur de la cellule...), les mitochondries augmentent leur production pour que la cellule réponde à cette demande. Elles s'adaptent en communiquant entre elles et avec le noyau, en fusionnant ou en se multipliant pour ajuster leurs capacités. Lorsque les mitochondries produisent davantage d'énergie, la quantité de radicaux libres augmente. En petite quantité, ils sont utiles, mais en excès ils sont toxiques et endommagent la cellule (on parle de « stress oxydatif »). Fragiles face à ce stress, les mitochondries peuvent alors produire encore plus de radicaux libres et entraîner la mort cellulaire. Elles jouent donc un rôle central dans l'équilibre entre survie et élimination des cellules.

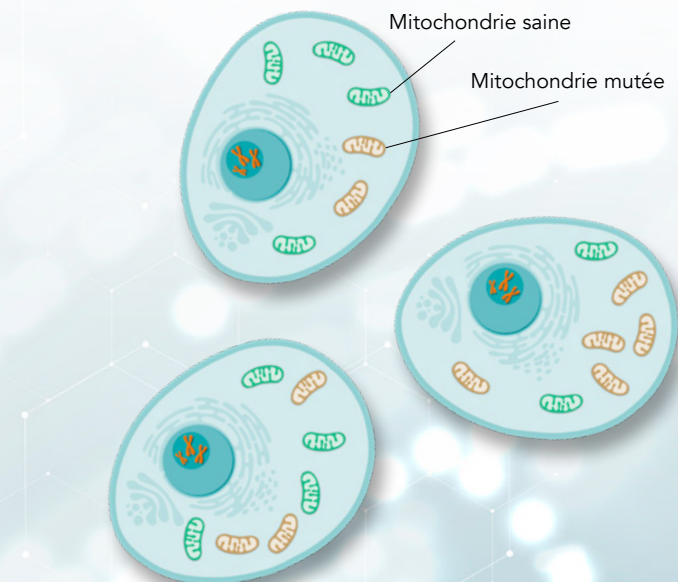
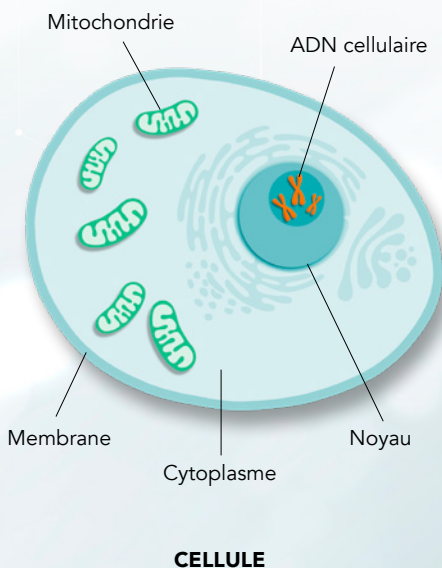
## Similaires, mais pas identiques

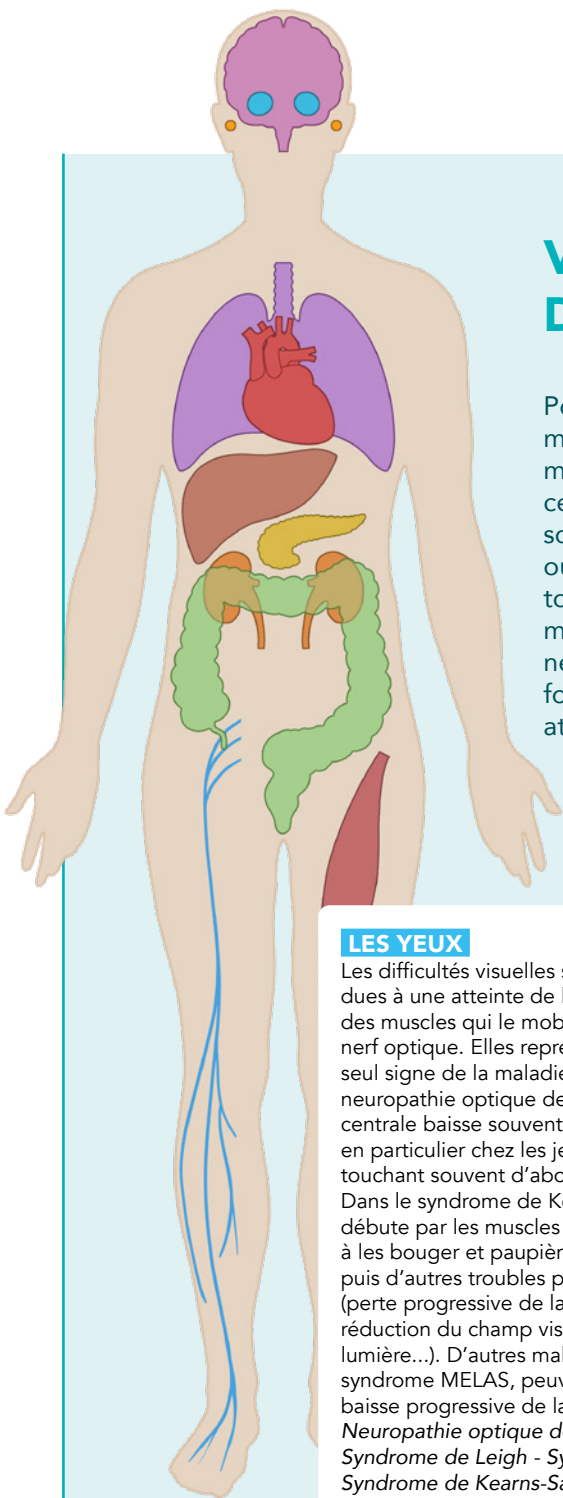
Dans une même cellule, toutes les mitochondries portent les mêmes gènes, mais ils peuvent être légèrement différents (variations génétiques, ou mutations) d'une molécule d'ADN à l'autre entre les mitochondries d'une même cellule : c'est le phénomène appelé **hétéroplasmie**, ou la cohabitation de mitochondries saines et mutées. Dans le cas des maladies mitochondriales primaires, certaines mitochondries sont porteuses de mutations, d'autres non. Ce mélange et ses proportions varient d'une personne à l'autre, voire d'un organe à l'autre chez une même personne, ce qui explique la très grande diversité des symptômes des maladies mitochondriales entre patients. Ainsi, pour une même anomalie génétique, certains présentent des signes sévères, tandis que d'autres restent sans symptômes.



### LE SAVIEZ-VOUS ?

Il y a 1 à 2 milliards d'années, les mitochondries étaient des bactéries libres. En s'associant à d'autres cellules, elles ont créé une collaboration unique et symbiotique : produire de l'énergie en échange de protection et de nutriments.





## VUE D'ENSEMBLE DES PRINCIPALES ATTEINTES

Pour une même maladie mitochondriale, certains organes sont plus souvent ou plus sévèrement touchés, mais une même personne ne présentera pas forcément toutes les atteintes possibles.

### LES YEUX

Les difficultés visuelles sont fréquentes et dues à une atteinte de la structure de l'œil, des muscles qui le mobilisent et/ou du nerf optique. Elles représentent parfois le seul signe de la maladie, comme dans la neuropathie optique de Leber où la vision centrale baisse souvent de manière brutale, en particulier chez les jeunes adultes, touchant souvent d'abord un œil puis l'autre. Dans le syndrome de Kearns-Sayre, l'atteinte débute par les muscles des yeux (difficultés à les bouger et paupières tombantes) puis d'autres troubles peuvent apparaître (perte progressive de la vision dans le noir, réduction du champ visuel, sensibilité à la lumière...). D'autres maladies, comme le syndrome MELAS, peuvent entraîner une baisse progressive de la vision.  
*Neuropathie optique de Leber*  
*Syndrome de Leigh - Syndrome MELAS - Syndrome de Kearns-Sayre*  
*Syndrome de NARP*

### LE CERVEAU

L'atteinte du cerveau et des nerfs est fréquente et variée dans les maladies mitochondriales. Lorsque les cellules nerveuses sont privées du carburant nécessaire, cela peut avoir un impact cognitif, comportemental (difficultés d'apprentissage, troubles du comportement et de l'équilibre...) ou neurologique (crises d'épilepsie, épisodes s'apparentant à des AVC...).  
*Syndrome de Leigh - Syndrome MELAS - Syndrome de MERRF - Syndrome de NARP*

### LES NERFS PÉRIPHÉRIQUES

Comme le cerveau, les nerfs sont de grands consommateurs d'énergie. Leur atteinte peut entraîner une diminution de la force et de la sensibilité.  
*Syndrome de Leigh*  
*Maladies liées au gène CHCHD10*

### L'AUDITION

Lorsque les cellules nerveuses sont touchées, l'audition peut diminuer progressivement, parfois avec des sifflements ou bourdonnements dans les oreilles (acouphènes). Ces troubles ont tendance à s'accroître avec l'âge. Ils sont assez fréquents dans certaines formes, comme le syndrome MELAS, le syndrome de Kearns-Sayre ou encore l'ataxie de Friedreich, mais sont parfois présents dans d'autres maladies mitochondriales.  
*Syndrome MIDD - Syndrome MELAS - Syndrome de MERRF*  
*Syndrome de Kearns-Sayre*

**LES MUSCLES**

Leur atteinte entraîne une diminution de la force musculaire qui est souvent un des premiers signes ressentis de la maladie, parfois accompagnée d'une moins bonne coordination des mouvements.

Syndrome de Kearns-Sayre

*Maladies liées au gène CHCHD10*

*Syndrome de Barth*

*Syndrome MELAS*

**LES POUMONS****LA RESPIRATION**

Les muscles respiratoires peuvent s'affaiblir, provoquant une gêne à l'effort ou au repos et une fatigue marquée. Ces troubles peuvent être précoces et sévères dans certaines formes, comme le syndrome de Leigh, et restent possibles dans d'autres maladies mitochondriales.

*Maladies liées au gène TK2*

*Syndrome de Leigh*

**L'APPAREIL DIGESTIF**

La faiblesse des muscles de l'appareil digestif peut entraîner des nausées, vomissements, diarrhées, douleurs abdominales... Les troubles digestifs sont fréquents, précoces et sévères dans l'encéphalopathie mitochondriale neuro-gastro-intestinale (MNGIE). Des difficultés à digérer ou avaler peuvent survenir, augmentant le risque d'un amaigrissement et d'une dénutrition. Cela peut être accentué par la faiblesse des bras (difficultés à couper les aliments, les porter à la bouche) et par des facteurs psychologiques (stress, baisse de morale, fatigue) qui retentissent sur l'appétit.

*Syndrome MNGIE*

*Syndrome de Kearns-Sayre*

**LE CŒUR**

Il peut être touché, entraînant des battements trop rapides, des malaises, un essoufflement à l'effort, de la fatigue... Ces atteintes sont quasi constantes et parfois graves, dans l'ataxie de Friedreich par exemple. Elles peuvent survenir tôt et être sévères dans d'autres syndromes, comme le MELAS, celui de Leigh ou de Barth. Le cœur est plus rarement touché dans d'autres maladies mitochondriales.

*Maladies liées au gène CHCHD10*

*Syndrome de Barth*

*Syndrome MELAS*

*Syndrome de Kearns-Sayre*

*Ataxie de Friedreich*

**LE PANCRÉAS**

Le pancréas produit l'insuline, l'hormone qui régule le taux de sucre dans le sang. Si les cellules pancréatiques ne parviennent plus à sécréter suffisamment d'insuline, cela peut entraîner un diabète.

*Syndrome de MIDD*

*Syndrome de Kearns-Sayre*

**LE FOIE**

Les premiers signes d'une atteinte du foie sont souvent discrets et peu spécifiques : fatigue, perte d'appétit, nausées, vomissements...

*Maladies liées au gène de POLG*

**LES REINS**

L'atteinte des reins est souvent peu caractéristique et peut passer inaperçue sans bilan sanguin : diminution du volume des urines, grande faiblesse, troubles digestifs...

*Syndrome MELAS*

# Se soigner :

OÙ ?

ET COMMENT ?

*S'il n'existe pas encore de médicaments pour guérir la grande majorité des maladies mitochondriales, traiter les symptômes contribue à améliorer la qualité de vie des personnes atteintes. Lors du suivi, les médecins prennent en compte chacune des manifestations de la maladie afin d'en limiter les complications et de contenir son évolution.*

## Des professionnels de santé qui connaissent ces maladies

En France, les consultations qui accueillent les patients atteints de maladies mitochondriales font partie de **DEUX RÉSEAUX DE CENTRES EXPERTS** dédiés à ces maladies, et dotés de spécialistes (généticistes, pédiatres, neurologues, biochimistes, chercheurs...) impliqués dans le diagnostic et le suivi médical de ces patients.

Ils sont rattachés à la filière nationale de santé **FILNEMUS**, qui coordonne au niveau national les centres experts des maladies neuromusculaires (les centres de référence ou de compétences).

D'autres filières de santé peuvent être plus adaptées à d'autres symptômes :

### BRAIN-TEAM

Pour les maladies du système nerveux central, comme l'ataxie de Friedreich.

### SENSGENE

Pour les maladies touchant les yeux, comme la neuropathie optique de Leber.

### G2M

Pour les maladies du métabolisme, par exemple l'encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale.

Le suivi peut également être fait par un médecin spécialiste (cardiologue, endocrinologue, ophtalmologue...) en cabinet de ville, si la forme de la maladie est plus modérée, tout en faisant appel ponctuellement aux centres experts dans des situations spécifiques.

## Votre généraliste : un professionnel de santé de proximité

Bien qu'il ne soit pas spécialiste de ces maladies, le médecin généraliste joue un rôle pivot dans votre suivi médical ou celui de votre enfant. Localisé près de chez vous, il peut être contacté et consulté plus facilement pour les problèmes de santé courants, le renouvellement de certaines prescriptions, les conseils de prévention... Il est en première ligne pour dépister les complications de la maladie et orienter vers les spécialistes appropriés.

### AU NORD



Paris, Angers, Bordeaux, Caen, Créteil, Le Kremlin-Bicêtre et Strasbourg.

### AU SUD



Nice, Lyon, Grenoble, Marseille, Montpellier et Toulouse.



## Être suivi dans un centre de référence ou de compétences : un vrai atout pour sa santé

### DES SOINS SPÉCIALISÉS ET ADAPTÉS

Les malades peuvent consulter au moment du diagnostic, pour un suivi au long cours ou à des moments clés de leur prise en charge (phase d'aggravation de la maladie, désir d'enfant...). Les soins y sont coordonnés par un médecin référent qui peut aussi faire le lien avec le médecin traitant.

### ACCÈS AUX TRAITEMENTS LES PLUS RÉCENTS

Les centres suivent les avancées médicales et offrent en fonction de ces dernières les options thérapeutiques les plus adaptées à votre situation.

### PARTICIPATION AUX RECHERCHES ET ESSAIS CLINIQUES

Être suivi dans un centre expert vous aidera aussi à être mieux identifié auprès des équipes investigatrices pour participer à un éventuel essai clinique si vous répondez à ses critères d'inclusion.

### RÉVISION ET ACTUALISATION DU DIAGNOSTIC

Si le diagnostic initial est incertain ou ancien, les centres peuvent proposer de nouveaux examens et analyses génétiques, grâce aux progrès scientifiques et techniques, pour mieux comprendre la maladie et ajuster le suivi médical.



### VOTRE PROFESSIONNEL DE SANTÉ CONNAÎT-IL CES RESSOURCES ?

Cinq protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) ont été publiés sur les maladies mitochondriales :

**Maladies mitochondriales apparentées au MELAS**

[cutt.ly/8tIVnYdT](https://cutt.ly/8tIVnYdT)

**Encéphalopathie mitochondriale neuro-gastro-intestinale (MNGIE)**

[cutt.ly/itIVmsVH](https://cutt.ly/itIVmsVH)

**Neuropathies optiques héréditaires, dont la neuropathie optique de Leber**

[cutt.ly/1tIVEBLa](https://cutt.ly/1tIVEBLa)

**Ataxie de Friedreich**

[cutt.ly/TtIVRzKd](https://cutt.ly/TtIVRzKd)

**Atrophie optique dominante OPA1**

[cutt.ly/gtIVRAV8](https://cutt.ly/gtIVRAV8)

Chaque professionnel de santé peut s'appuyer sur ces recommandations officielles pour identifier rapidement vers quels centres experts orienter leurs patients et quels spécialistes solliciter pour les soins. N'hésitez pas à parler de ces documents avec votre médecin généraliste et vos autres soignants (médecins spécialistes, kinésithérapeutes, nutritionnistes, psychologues...), qui les aideront à mieux comprendre la prise en charge de votre maladie.

## Des structures de soins de proximité pour les enfants

Organiser et coordonner les rendez-vous médicaux pour son enfant au quotidien est souvent un casse-tête! Dans l'enfance, les soins du quotidien peuvent être assurés par des structures pluridisciplinaires, comme les Instituts d'éducation motrice (IEM), les Centres d'action médico-sociale précoce (CAMSP) et les Services d'éducation spéciale et de soins à domicile (SESSAD), qui mettent en place les différentes prises en charge (kinésithérapeute, orthophoniste, ergothérapeute, psychomotricien...), notamment durant le temps scolaire pour les SESSAD. Ces derniers offrent aussi un soutien éducatif et pédagogique.

- Contactez votre Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) pour savoir quel dispositif est le plus adapté pour votre enfant et connaître les démarches d'orientation.
- Pour être guidé dans la constitution du dossier, parlez-en avec votre équipe médicale.
- En cas de difficultés pour inscrire votre enfant dans l'un de ces établissements (manque de place, contestation du besoin...), un juriste spécialisé en droit de la santé ou en droit des personnes handicapées peut vous conseiller et vous aider à formuler des recours.

### Contactez :

**Santé Infos Droits**

[cutt.ly/ptIVOopv](http://cutt.ly/ptIVOopv)

ou le **Service régional**

**AFM-Téléthon**

[cutt.ly/LtIVOLd2](http://cutt.ly/LtIVOLd2)



## L'IEM permet aussi de faire du sport

« Notre fille est intolérante à l'exercice physique, elle a rapidement des douleurs musculaires et est très fatigable. Quand elle était plus petite, on a essayé plusieurs activités, mais ça ne fonctionnait jamais bien longtemps, en particulier à cause de ses difficultés de coordination. Et puis, cette année, elle a décidé de commencer le patin à roulettes – c'est un sport qu'elle a choisi. Elle fait aussi maintenant de l'handisport à l'IEM, ils emmènent les jeunes aux jeux nationaux de sarbacane, boccia... Elle aime tout particulièrement le tir à l'arc! »

V., maman d'une adolescente de 15 ans atteinte du syndrome de Leigh

## Surveiller l'évolution de la maladie

Dès que le diagnostic est suspecté, un suivi médical régulier (bilan clinique et examens complémentaires lorsque nécessaire) permet d'identifier les organes atteints, d'instaurer les soins adaptés et de dépister rapidement tout nouveau symptôme.

### LE RYTHME DES BILANS MÉDICAUX DÉPEND DE LA SÉVÉRITÉ DE LA MALADIE,

des organes affectés, des traitements en cours et de l'évolution des symptômes... En général, en dehors des poussées de la maladie, une visite par an minimum est nécessaire dans votre consultation en centre expert. Votre médecin référent vous indiquera le meilleur rythme dans votre cas (ou pour votre enfant) et quelles visites réaliser auprès d'autres spécialistes si besoin.

• Lors des consultations, abordez toutes les difficultés ou gênes ressenties, sans les minimiser ou les exagérer, même si elles ne vous semblent pas liées à la maladie (troubles du sommeil, douleurs, troubles du transit, diminution du volume des urines, perte d'appétit, saignements dans les selles...).

• Prenez le temps de noter les sujets et difficultés qui vous préoccupent, entre deux consultations, pour pouvoir en parler lors de la suivante.

• Assurez-vous que votre médecin référent, qui coordonne la prise en charge médicale de votre maladie mitochondriale, reçoive une copie de tous les comptes-rendus médicaux, résultats d'analyse et prescriptions vous concernant.

## Empêcher l'aggravation des symptômes

La plupart des maladies mitochondriales s'aggravent avec le temps, car les mitochondries des cellules affectées accumulent des dysfonctionnements, entraînant une altération progressive de certains organes. Souvent, les atteintes restent stables pendant de longues périodes, interrompues par des épisodes d'aggravation brutale des symptômes, on parle alors

de **poussées**. Une récupération est possible ensuite, mais souvent avec des séquelles.

Si la survenue de ces poussées est imprévisible, **CERTAINS FACTEURS AUGMENTENT LEUR FRÉQUENCE**, tels que les infections virales ou bactériennes (grippe, gastro-entérite, COVID-19...), un stress physiologique (manque de sommeil, activité physique excessive, chirurgie...) ou émotionnel, un jeûne prolongé, la prise de certains médicaments ou produits anesthésiques, l'exposition à des substances toxiques (alcool, tabac)...

### Pensez-y!

- ✓ **Soyez à jour de vos vaccinations** et évitez le contact avec des personnes ayant une infection contagieuse. La vaccination annuelle contre la grippe est recommandée.
- ✓ **Consultez rapidement votre médecin généraliste** en cas de fièvre, toux, diarrhée...
- ✓ **Informez les nouveaux soignants** (médecin généraliste, pharmacien, kinésithérapeute, infirmier...) sur votre maladie, ses particularités, ses points de vigilance. Mettez-les en contact avec votre centre expert si un nouveau traitement ou une intervention nécessitant une anesthésie (même locale) sont envisagés pour s'assurer qu'il n'y a pas de contre-indication.
- ✓ **Adoptez de bonnes habitudes au quotidien :** répartissez les repas et collations dans la journée pour éviter les périodes de jeûne prolongé, évitez les efforts physiques excessifs, n'attendez pas d'être fatigué pour vous reposer, intégrez des temps calmes dans toutes vos journées, faites-vous aider pour gérer le stress...
- ✓ **Anticipez les situations d'urgence :** complétez avec votre médecin référent le protocole d'urgence rédigé par les filières de santé G2M et FILNEMUS en notant les contacts de votre centre de référence, des médecins spécialistes et les médicaments à éviter.



### La progression est lente, mais possible pour certains

« Dans les maladies mitochondriales, souvent, malgré l'atteinte cérébrale, les malades sont intelligents, sans déficit intellectuel. Mais ils ont d'autres signes neurologiques. Mon fils avait des troubles obsessionnels et d'apprentissage, ne parlait pas, était sourd... quand le diagnostic a été posé, on m'avait même présenté des condoléances... Mais les possibilités et capacités d'apprendre sont là si on s'implique farouchement et qu'on s'adapte. Par exemple, pour mon fils, il faut le regarder en face pour lui parler, et s'assurer qu'il a compris et ajuster sa façon de faire, donc ça prend beaucoup de temps, mais c'est possible. Aujourd'hui, il arrive à parler, il a même une assez bonne oralité, même s'il l'a acquise très lentement. Au cours du temps, mon fils a pu développer de nouveaux acquis. Chaque nouvelle compétence est une montagne gravie. »

F., maman d'un adulte de 46 ans atteint d'une maladie mitochondriale



À télécharger : Protocole d'urgence – Maladie mitochondriale (G2M)

### COMPENSER UN RETARD DE CROISSANCE

Si un déficit hormonal ralentit la croissance, un endocrinologue peut proposer un traitement par hormone de croissance pour rétablir un développement équilibré. Ce traitement est administré et ajusté par le spécialiste, qui en surveille de près l'efficacité et la sécurité.



## Prendre soin de ses muscles

Des séances de kinésithérapie régulières et fréquentes (plusieurs fois par semaine) sont nécessaires pour plusieurs raisons : maintien de la souplesse, renforcement musculaire, amélioration de l'endurance, développement de l'équilibre, lutte contre la douleur, prévention des chutes... Leur objectif dépend de la nature et de la sévérité des symptômes et de l'âge.

Dans l'enfance, la kinésithérapie aide à bien grandir : elle permet d'entretenir les capacités musculaires existantes (force et souplesse) et réduit le risque d'apparition de déformations

### EN PRATIQUE

#### Que faire en cas de poussées de la maladie?

Lorsqu'elle survient, une poussée peut toucher un ou plusieurs organes en même temps. Les signes peuvent être très différents d'une fois sur l'autre ou d'une personne à l'autre : faiblesse musculaire soudaine et inhabituelle, crise d'épilepsie, vision floue, perte de sensibilité d'un côté du corps, difficultés à parler ou à comprendre, palpitations, essoufflement, vomissements, diarrhée, douleur abdominale...

- Dès les premiers signes, **contactez un médecin connaissant les maladies mitochondriales**, dans votre centre de référence ou de compétences.

**Une intervention rapide et adaptée réduit le risque de complications graves.** Une surveillance médicale étroite jusqu'à la stabilisation complète des symptômes et une hospitalisation peuvent être nécessaires.

- Par la suite, votre médecin peut adapter les traitements pour faciliter votre rétablissement.
- Après la poussée, accordez-vous suffisamment de temps pour vous reposer et récupérer.
- Travaillez avec un kinésithérapeute pour réaliser progressivement des exercices physiques modérés en fonction de votre tolérance. Petit à petit, vous pourrez reprendre vos activités quotidiennes.

des articulations afin de conserver une bonne capacité de mouvement et une autonomie dans les activités quotidiennes. Plus tard, elle aide non seulement à maintenir les capacités de mouvement existantes, mais aussi à se sentir mieux par la mobilisation de parties du corps. Des médicaments pour traiter la dystonie (contractions musculaires involontaires) peuvent être prescrits en complément, au cas par cas pour faciliter la réalisation des mouvements.

## L'ergothérapie, comment peut-elle aider ?

Des séances de rééducation en ergothérapie aident à développer l'autonomie en améliorant la coordination des mouvements, l'équilibre, mais permettent aussi de travailler les capacités cognitives (jeux de dextérité, activités manuelles...). En cas de gêne pour réaliser des mouvements ou des gestes du quotidien, l'ergothérapeute peut aussi mettre en place des aides techniques et des matériels adaptés pour une plus grande indépendance au quotidien : aide pour l'alimentation, la toilette, écrire, taper sur son clavier d'ordinateur...

## Soutenir le cœur et la respiration

Une première évaluation du fonctionnement cardiaque et respiratoire est réalisée au moment du diagnostic. Ensuite, des bilans réguliers ou ponctuels sont effectués selon les signes d'alerte détectés au cours du suivi. Cela permet de mettre en place rapidement un traitement dès les premières anomalies. Les traitements classiques utilisés pour traiter l'insuffisance cardiaque (inhibiteurs de l'enzyme de conversion ou bêta-bloquants) peuvent être prescrits en cas de faiblesse du muscle cardiaque, par exemple dans l'ataxie de Friedreich ou le syndrome MELAS. Des dispositifs implantables (pacemaker ou défibrillateur) peuvent être préconisés, comme en cas de troubles du rythme graves, notamment dans le syndrome de Kearns-Sayre.



Lorsque les paramètres respiratoires sont très altérés, le médecin peut prescrire une assistance ventilatoire non invasive, généralement utilisée d'abord pendant la nuit. Les infections pulmonaires éventuelles doivent être traitées rapidement par des antibiotiques.

## Préserver sa vision

Le rythme du suivi par des médecins spécialistes (ophtalmologiste, neurologue...) formés aux spécificités de chaque maladie mitochondriale avec une atteinte visuelle dépend de la mala-

die. Par exemple, pour la neuropathie optique de Leber, le rythme dépendra de la vitesse de changement de l'acuité visuelle, très variable d'une personne atteinte à l'autre et selon la forme. Un suivi annuel est proposé dans les formes à évolution lente, ou plus rapproché (tous les quatre mois) au moins au début de la maladie pour les formes rapides ou si l'évolution s'accélère. Dans tous les cas, le médecin saura vous dire comment adapter ce suivi.

La rééducation dite « basse vision » s'adresse aux personnes dont la déficience visuelle ne peut pas être corrigée par des lunettes, des lentilles ou une chirurgie. Son objectif est d'optimiser les capacités visuelles afin d'être plus à l'aise dans les activités quotidiennes (lecture, cuisine, déplacements, etc.) grâce à des exercices sur mesure.

**UN ORTHOPTISTE** élabore un programme personnalisé pour apprendre à mieux utiliser la partie de votre vision qui fonctionne encore.

**UN OPTICIEN** spécialisé vous accompagne dans la mise en place d'aides visuelles adaptées, comme les loupes pour agrandir les images, les filtres sélectifs pour réduire l'éblouissement et améliorer les contrastes, ou encore des applications et logiciels (grossissement, synthèse vocale) pour faciliter l'usage des outils numériques.

**UN ERGOTHÉRAPEUTE** vous conseille pour vous apporter davantage d'autonomie dans votre quotidien, notamment en adaptant votre environnement à la maison, à l'école ou au travail (améliorer l'éclairage, mettre en place des repères visuels ou tactiles, sécuriser les déplacements...).



En cas de gêne pour bien entendre, un spécialiste en oto-rhino-laryngologie (ORL) prescrit une aide auditive et vous dirige vers un audioprothésiste pour choisir l'appareillage le mieux adapté à vos difficultés.



## L'activité physique, c'est possible ?

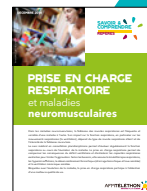
Si elle est adaptée à leurs capacités, l'activité physique est réalisable et bénéfique chez les personnes atteintes de maladies mitochondriales. Lorsqu'elle est pratiquée de façon régulière, elle peut favoriser la formation de nouvelles mitochondries, améliorer l'efficacité de celles existantes et renforcer les mécanismes de protection contre le stress oxydatif. Elle offre également de nombreux bénéfices physiques (endurance, coordination, santé du cœur, respiration, sommeil...) et mentaux (confiance en soi, lutte contre la dépression...).

Parlez-en à votre médecin référent qui pourra vous prescrire un programme d'activité physique adaptée et vous aider à trouver un professionnel qualifié (kinésithérapeute, ergothérapeute, éducateur spécialisé) pour le mettre en œuvre et l'encadrer.

Pour en savoir plus ►

### Repères

- › Activité physique
  - › Prise en charge cardiologique
  - › Prise en charge respiratoire
- dans les maladies neuromusculaires



**En savoir +**  
**La rééducation basse vision**

[cutt.ly/VtaaoWux](http://cutt.ly/VtaaoWux)

## Traiter les manifestations neuropsychologiques

L'atteinte du cerveau peut avoir des répercussions plus ou moins prononcées sur les capacités d'apprentissage, la mémoire, la concentration, le comportement, les relations sociales... Un bilan neuropsychologique évalue l'impact de ces troubles afin de choisir quelles stratégies adopter pour les compenser (accompagnement pédagogique, psychothérapie, suivi orthophonique...). Il est réalisé par un neuropsychologue à la demande de l'équipe médicale du centre expert ou de la famille.

Certains professionnels de santé (neuropsychologues, orthophonistes...) spécialement formés peuvent rééduquer des fonctions cognitives altérées (on parle «remédiation cognitive») par l'utilisation de jeux et d'activités. Ces derniers entraînent les capacités de réflexion et apprennent à compenser les difficultés au quotidien. L'épuisement jouant un rôle aggravant, des stratégies de gestion de la fatigue peuvent être mises en place.

Une thérapie cognitive et comportementale, dispensée par un psychologue ou un psychiatre, peut aider à mieux à gérer l'anxiété, les difficultés dans les interactions sociales et les comportements répétitifs fréquents dans l'autisme.



Les troubles cognitifs,  
parlons-en (AFM-Telethon)

[cutt.ly/mtasaEAn](https://cutt.ly/mtasaEAn)



### Troubles autistiques : rassurer avec des repères

*« Notre fille n'aime pas trop le contact physique, et il ne faut pas utiliser un ton qui pourrait la stresser. Elle a du mal avec la perception de l'espace et du temps. Certaines choses lui font du bien quand elle se met à stresser, comme lui gratter le dos. On a aussi remarqué que savoir à l'avance ce qui va se passer la rassure. Alors, en se basant sur son rythme naturel, on a cadencé précisément ses journées pour lui donner des repères. Toilettes au lever, repas, goûter... sont toujours exactement à la même heure. Dans le même ordre d'idée, lorsqu'on a des invités, on la prévient aussi en amont et on lui donne les prénoms des personnes qui seront présentes. »*

**V., maman d'une adolescente de 15 ans atteinte du syndrome de Leigh**

### Les crises d'épilepsie : éviter les facteurs aggravants

*« Comme beaucoup d'autres enfants, ma fille a développé des crises d'épilepsie qui surviennent à des moments et des rythmes incertains. Elle a un traitement, mais elle peut quand même parfois faire cinq-six crises en peu de temps, puis aucune pendant plusieurs semaines. On redoute ces phases qui restent inexpliquées, même si nous avons remarqué des facteurs aggravants, comme les stimulations sensorielles trop intenses, les bruits forts, les changements thermiques, les visuels agressifs, le manque de sommeil... Parfois malheureusement, même si rien de tout ça ne se produit, les crises surviennent quand même. »*

**V., maman d'une petite fille de 9 ans atteinte du syndrome de Leigh**

## EN PRATIQUE

### Reconnaître et gérer les épisodes «stroke-like»

Le syndrome MELAS provoque des épisodes appelés «stroke-like», ou pseudo-AVC nommés ainsi, car ils ressemblent à un accident vasculaire cérébral (AVC, «stroke» en anglais) : maux de tête importants et soudains, paralysie, crise d'épilepsie, vomissement, problèmes de vision, perte de sensation... Si les mécanismes impliqués ne sont pas encore clairs, on sait qu'ils ne sont pas causés par une interruption de la circulation sanguine dans le cerveau comme pour les AVC. **Face à de tels symptômes, contactez rapidement votre centre expert pour être traité le plus tôt possible à l'hôpital** : cela réduira les risques de séquelles et favorisera le rétablissement.

Les «stroke-like» sont diagnostiqués par un examen d'imagerie cérébrale (IRM). L'administration d'arginine en perfusion peut réduire la durée et l'intensité de l'épisode et avoir un effet préventif sur leur survenue. Un traitement par corticoïde permettrait d'écourter la crise.

Ces épisodes peuvent être associés à des crises d'épilepsie. Des médicaments sont souvent prescrits pour contrôler ces crises. Un neurologue ou un neuropédiatre spécialisé dans l'épilepsie définira les modalités de la prise en charge préconisée. Attention, le valproate de sodium (Dépakine®, Micropakine® et leurs génériques) est contre-indiqué dans le déficit en ADN polymérase gamma (POLG). Chez certains malades, un régime cétogène, riche en graisses et pauvre en sucres, sous surveillance médicale aide à réduire la fréquence des crises.

**En savoir + sur l'épilepsie**

Ameli | Epilepsie France

## Soigner son alimentation

Des troubles digestifs ou des gestes devenus difficiles lors des repas peuvent entraîner une perte de poids, surtout si la fatigue, le stress ou le manque d'appétit s'y ajoutent.

- Privilégiez plusieurs petits repas réguliers tout au long de la journée pour éviter à la fois les carences énergétiques et la surcharge de l'estomac.
- Un suivi par un nutritionniste ou un diététicien permet d'établir un régime alimentaire adapté qui couvre les besoins quotidiens en calories, vitamines, oligo-éléments et autres nutriments.
- Si ces mesures ne permettent pas une prise de poids suffisante, l'alimentation peut être administrée par une sonde naso-gastrique, ou par gastrostomie (à plus long terme) afin de rééquilibrer les apports nutritionnels tout en permettant de continuer à manger par la bouche certains aliments.
- Un endocrinologue spécialisé dans les maladies mitochondriales assure le suivi des troubles pouvant influencer le poids et la croissance liés à une mauvaise régulation du sucre dans le sang. Ces anomalies vont d'une intolérance au glucose (une étape intermédiaire avant un diabète caractérisée par une glycémie élevée après les repas) à un véritable diabète. Une alimentation équilibrée, une activité physique régulière et le maintien d'un poids de forme permettent souvent de retarder ou d'éviter l'apparition du diabète et de ses complications.



Pour en savoir plus ►

**Repères**  
Bien se nourrir pour être  
au meilleur de sa forme





## Ils témoignent...

### Bien dosé, et en douceur

« L'activité physique est utile, et malgré le manque de motricité apparent à un instant donné, la mobilité peut être améliorée dans certains cas. Si auparavant il pouvait marcher un peu, mon fils ne parcourait pas 100 mètres arrivé à l'âge adulte. Même si les muscles sont apparents, il n'a pas de force. Maintenant, des années plus tard, il peut marcher un kilomètre. Par contre, malgré nos essais, il n'arrive pas à faire du vélo même à trois roues, il n'a pas assez de synchronisation et d'équilibre. Ça peut vraiment payer d'aller le plus loin possible dans ce qu'on pense que nos enfants peuvent faire, mais doucement et lentement pour laisser le temps de récupérer de la fatigue, sinon il peut y avoir un recul des acquis. Bien dosé, on peut obtenir des résultats, et ça les encourage à en faire encore un peu plus. »

F., maman d'un adulte de 46 ans atteint d'une maladie mitochondriale

### Une prise en charge motrice hebdomadaire

« Un kiné en libéral vient chez nous deux fois par semaine pour faire des massages, des étirements... notamment pour mobiliser le pied équin et contrer la progression de la maladie le plus possible. Une psychomotricienne vient une fois par semaine pour travailler la coordination œil-main et le suivi du regard. »

V., maman d'une petite fille de 9 ans atteinte du syndrome de Leigh

### Réduire les raideurs est une lutte majeure

« C'est vrai que ma fille est fatiguée en fin de journée, mais ce n'est pas l'aspect de la maladie qui nous accapare le plus. On essaye plutôt de lutter contre la raideur de son corps et les moments où les muscles sont très en tension, dystoniques. On utilise pour ça différents moyens : un gros ballon de kiné et une balle de massage vibrante pour la détendre, associés à des massages manuels. »

O., maman d'une petite fille de 7 ans atteinte d'une maladie mitochondriale

## En l'absence de traitement, la rééducation devient la priorité

« Après la phase de sidération qui suit l'annonce du diagnostic, les parents d'enfants atteints de maladies mitochondriales s'adaptent et veulent en général aller le plus loin possible dans la rééducation. On peut rééduquer un peu la motricité, le langage, l'attention, la communication... Les parents souvent mixent les approches thérapeutiques, pour mettre toutes les chances du côté de leur enfant. »

F., maman d'un adulte de 46 ans atteint d'une maladie mitochondriale

## Il y a un sentiment d'urgence

« Jusqu'à ses six ans, ma fille a eu une prise en charge assez intense toute l'année : quatre séances de kiné et deux de motricité par semaine, et une séance d'orthophonie par mois. On essayait qu'elle ait un suivi aussi rapproché que possible, avec parfois des stages de soins pendant les vacances. On imaginait qu'il y avait comme une horloge, qu'on n'avait pas le temps de trainer, et qu'il fallait faire les choses tout de suite, tant qu'il y avait encore une certaine plasticité du corps, notamment du cerveau. On a ralenti le rythme ensuite, même si elle a continué d'avoir une prise en charge hebdomadaire soutenue. On n'est jamais sûr de prendre les bonnes décisions pour nos enfants, sur le moment on fait comme on peut pour leur donner les meilleures chances. »

O., maman d'une petite fille de 7 ans atteinte d'une maladie mitochondriale



## Protéger les mitochondries

Des compléments alimentaires (ubiquinone ou coenzyme Q10, idébénone, L-carnitine...) et vitamines (vitamine B2 ou riboflavine, vitamine B1 ou thiamine...) sont parfois utilisés, car ils pourraient aider les mitochondries à mieux fonctionner. La supplémentation doit être décidée, personnalisée et ajustée par votre médecin. Une activité physique régulière et adaptée aide aussi à renforcer les mitochondries. Votre médecin peut vous orienter vers un programme encadré par un professionnel qualifié.

## Soulager la douleur

Les maladies mitochondriales peuvent associer des douleurs musculaires, articulaires, digestives ou liées aux nerfs (neuropathiques). Très variables d'une personne à l'autre, elles peuvent avoir un fort impact sur la qualité de vie. Il est important de dire à l'équipe médicale ce que vous ressentez : où avez-vous mal ? À quelle intensité ? Quand cela se produit-il ? Depuis combien de temps ? Comment la douleur évolue-t-elle ?...

La douleur est souvent complexe et nécessite une prise en charge globale et personnalisée, combinant différentes approches.

**DES MÉDICAMENTS** : antalgiques pour soulager la douleur, à action rapide ou prolongée selon les besoins, et des médicaments spécifiques pour les douleurs neuropathiques, comme les anticonvulsivants (gabapentine) ou certains antidépresseurs (amitriptyline).

**LA KINÉSITHÉRAPIE ET L'ERGOTHÉRAPIE** améliorer la mobilité et le positionnement, réduire les douleurs musculaires et articulaires, et prévenir les contractures.

**UN SOUTIEN PSYCHOLOGIQUE** peut aider à rompre le cercle vicieux entre douleur, stress et tristesse, qui s'alimentent mutuellement.

### DES TECHNIQUES COMPLÉMENTAIRES :

stimulation électrique transcutanée, acupuncture, relaxation, sophrologie, méditation, respiration profonde... pour réduire la douleur et aider à se détendre.

### UN RECOURS AUX STRUCTURES SPÉCIALISÉES DANS LA DOULEUR CHRONIQUE

est parfois nécessaire. Des équipes multidisciplinaires y proposent une prise en charge complète et personnalisée pour aider chaque patient à mieux gérer sa douleur au quotidien.



Voir aussi :  
des structures  
spécialisées  
dans la douleur  
chronique

[cutt.ly/Ltaaónwo](https://cutt.ly/Ltaaónwo)

L'activité physique  
adaptée : une nouvelle  
approche du soin qui  
monte en puissance

[cutt.ly/OtIV8Pjt](https://cutt.ly/OtIV8Pjt)



Ça a marché  
pour eux !

### Comment repérer les douleurs ?

« Puisque ma fille ne parle pas, si on ne la connaît pas, c'est difficile de dire quand elle a des douleurs. Mais avec ses dystonies, ses crampes et autres atteintes musculaires, il n'y a aucun doute qu'elle a mal... On peut voir que quelque chose ne va pas quand elle pleure, qu'elle fronce les sourcils, qu'elle a moins d'appétit, que ses crampes sont plus nombreuses... Elle est sous traitement contre les douleurs et les crampes, mais manifestement ça ne les fait pas totalement disparaître. J'ai toujours des antalgiques à portée de main au cas où, même si je les utilise le moins possible. »

**V., maman d'une petite fille de 9 ans atteinte du syndrome de Leigh**

Pour aller plus loin ►

**Repères**  
Douleur et maladies  
neuromusculaires



## Chacun ses solutions... discutons-en !

Vous avez sans doute déjà essayé différentes façons de mieux vivre avec la maladie. Il y a 1 001 manières d'adapter son quotidien : ce qui aide une personne ne conviendra pas forcément à une autre, ou ne sera pas toujours possible. Chacun trouve au fur et à mesure ce qui lui fait du bien. Partager ses expériences et ses astuces du quotidien est utile à tous.



© Mathieu Gimon / AFM-Téléthon



## Équithérapie, musicothérapie, sophrologie... on ne limite pas les approches

« M. a des séances de médiation animale, en particulier de l'équithérapie. On le fait dans un centre d'équitation près de chez nous qui accueille les personnes en situation de handicap, y compris le cas particulier des enfants hypotoniques. Là-bas, notre fille peut monter un poney si on la tient des deux côtés. Et si on sent que ce n'est pas le bon jour pour ça, on fait des moments de contact avec l'animal, on l'allonge dessus pour qu'elle en ressente la chaleur, la respiration... c'est très apaisant pour elle.

La musicothérapie a aussi bien marché chez elle et on l'a fait pendant longtemps.

À la maison, on lui fait faire aussi des exercices de stimulation sensorielle ou de relaxation qui s'apparentent un peu à de la sophrologie, avec des colonnes à bulles, des balles à picots...

Ça peut se faire sans aucun souci dans une chambre quand il y a un besoin de se reposer, se ressourcer... »

V., maman d'une petite fille de 9 ans atteinte du syndrome de Leigh

## Le contact avec les animaux peut être bénéfique

« Nous adorons les animaux, nous avons d'ailleurs une ferme avec des chiens, chats, poules, dindons, moutons... Ma fille a beaucoup plus d'affinité avec les chiens que les autres animaux. On a donc adopté Biscotte ! Un petit chien qui a eu un impact très bénéfique. Elle veille sur lui et est beaucoup moins anxieuse. Le revers de la médaille : elle ne veut pas entendre parler de chien d'assistance tant que Biscotte est là, même si elle ne peut pas la suivre partout. »

V., maman d'une adolescente de 15 ans atteinte du syndrome de Leigh



### L'alimentation a été difficile pendant longtemps, mais ça va mieux

« Pendant longtemps, on s'est battu pour que notre fille mange. Elle était à la limite de l'anorexie. On l'aidait en amenant la nourriture à sa bouche, on coupait tout... Mais, depuis sa première poussée, on se bat pour qu'elle ne mange pas trop. C'est un peu tout l'un ou tout l'autre. Elle a été pendant longtemps sous régime hyperprotéiné – elle devait manger du steak au petit déjeuner et au goûter ! On a arrêté l'an dernier, et aujourd'hui, elle mange de tout. »

V., maman d'une jeune fille de 15 ans atteinte du syndrome de Leigh

### Gastrostomie : un soulagement au quotidien

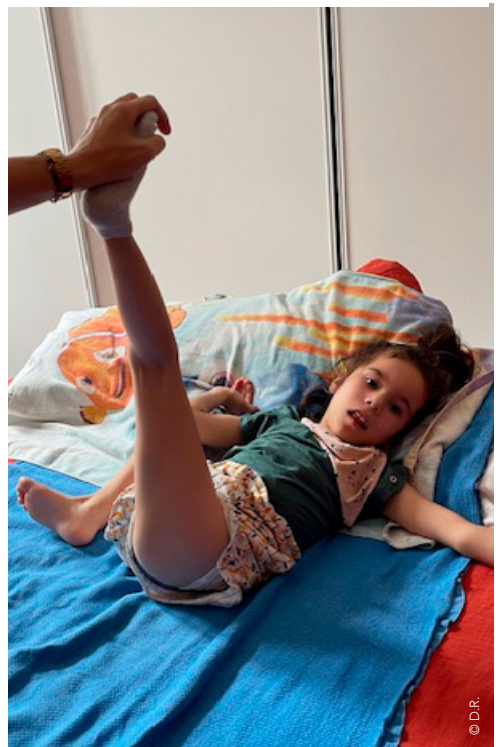
« Nous avons fait poser une gastrostomie pour ma fille il y a presque deux ans. Les repas devenaient de plus en plus longs et de moins en moins suffisants pour la nourrir. Ce n'était pas une décision facile à prendre et ce fut un moment difficile. Mais aujourd'hui, nous ne regrettons pas du tout. Cela a beaucoup facilité les repas et la prise des médicaments. Elle continue de prendre le petit déjeuner, le déjeuner et le goûter par la bouche, et le soir, elle est nourrie par gastrostomie avec tous les apports dont elle a besoin. »

V., maman d'une petite fille de 9 ans atteinte du syndrome de Leigh

### Séjours de soins, méthodes complémentaires... pourquoi pas ?

« Nous avons plusieurs fois été dans des centres privés spécialisés proposant des séjours de thérapie intensive sur 15 jours. À l'époque, ces structures n'existaient pas en France, donc on allait à l'étranger. Tout se fait sur le même lieu, on peut manger et dormir sur place. En fonction des centres, ils proposent de la kinésithérapie, mais aussi de l'ostéopathie, de l'équithérapie, de la désensibilisation sensorielle... On choisit ensuite ce qu'on veut. C'est aussi l'opportunité de rencontrer des familles qui vivent la même chose que nous, sans besoin de s'expliquer. On a vu des résultats positifs sur notre fille, même s'ils n'étaient pas énormes. Elle arrivait un peu mieux à ouvrir les mains et attrapait mieux les objets notamment. Globalement, on revenait satisfaits de ces séjours. Il faut savoir que ces séjours ne sont pas remboursés par la Sécurité sociale. »

O., maman d'une petite fille de 7 ans atteinte d'une maladie mitochondriale





# Vivre avec la maladie : le vrai du faux

*En tant que malade, ou parent de malade, les interrogations sur la vie quotidienne sont nombreuses : mon enfant pourra-t-il aller à l'école? Comment gérer l'organisation des soins? Où trouver de l'aide? Mes futurs enfants auront-ils la maladie?... Certaines idées préconçues sur ces sujets ne sont pas toujours justes. Petit tour de quelques points de vue sur la vie avec la maladie, témoignages à l'appui.*

## Le partage d'expérience entre pairs est un appui inestimable

### VRAI

Les autres personnes concernées par la maladie sont les meilleures sources de conseil et peuvent vous guider, parfois vous accompagner dans votre parcours, que vous soyez malade ou parent de malade. **Ces pairs vivent ou ont vécu des situations similaires aux vôtres**, ils peuvent vous apporter un soutien précieux et connaissent vos problématiques sans besoin de longues explications. Réseaux sociaux, bouche-à-oreille, contact sur des sites internet, mise en lien via une association... tous les moyens sont bons pour trouver des groupes de personnes concernées.

### TÉMOIGNAGE

## Le pair-à-pair est indispensable

« Les réseaux sociaux, comme Facebook, Instagram, etc., sont une source de renseignements sans pareil. On peut y discuter avec des groupes de mamans dans des situations similaires et qui donnent des conseils et astuces. J'en ai rencontré plusieurs qui sont même devenues des amies. Le réseau de parents est fondamental. Et c'est assez facile de trouver ces groupes : vous rentrez "hypotonie", "syndrome de Leigh" sur Instagram ou Facebook ou d'autres mots-clés, et vous trouverez toujours des gens concernés. Moi-même, j'ai monté une association avec un compte Instagram, et deux mamans m'ont trouvé en cherchant le nom du gène impliqué dans la maladie de ma fille. »

*O., maman d'une petite fille de 7 ans atteinte d'une maladie mitochondriale*



## TÉMOIGNAGES S'informer est la première étape du parcours

« Après le diagnostic, on a commencé à se renseigner, à en apprendre le plus possible sur la maladie de notre fille. C'est important de consulter des livres étayés avec de bonnes sources; il ne faut pas passer tout son temps sur Doctissimo ou d'autres sites qui font un peu peur. »

O., maman d'une petite fille de 7 ans atteinte d'une maladie mitochondriale

## MitGether

- **Un consortium de 12 associations de malades** atteints de maladies mitochondriales
- **Des dizaines de milliers de patients représentés** (syndromes MELAS, de Kearns-Sayre, de Leigh, ataxie de Friedreich, neuropathie optique héréditaire de Leber...)
- **3 objectifs principaux :** soutenir les malades et leurs familles, informer les professionnels de santé et accompagner les laboratoires pharmaceutiques dans le développement de futurs traitements.

[mitogether.com](http://mitogether.com)

## Les détails pratiques sont à trouver ailleurs

« Ce n'est pas le corps médical qui vous apprend à vivre avec la maladie au quotidien. Malheureusement, le suivi à l'hôpital ne concerne que le suivi de la pathologie elle-même, il n'y a pas de conseils pratiques et ça manque un peu. Il y a bien sûr des choses utiles à l'hôpital, comme la possibilité de voir une assistance sociale, mais on essaye de tout caser dans la journée de consultation, c'est chargé, et on n'a pas forcément besoin d'aide à ce moment-là. Ce qui m'a aidé le plus, c'est le bouche-à-oreille entre mamans et parents qui ont aussi des enfants en situation de handicap. On les rencontre ici et là, ou grâce à des associations.

Par exemple, je fais partie de Poly'Mômes PACA, une association de familles avec enfants polyhandicapés, ça permet d'échanger sur des détails pratiques. Et puis il y a les réseaux sociaux où on peut discuter facilement, avoir des avis sur des poussettes et d'autres matériels adaptés. »

V., maman d'une petite fille de 9 ans atteinte du syndrome de Leigh

## L'équipe médicale n'est pas la seule source d'information

### VRAI

Elle fera de son mieux pour vous préparer à l'après-diagnostic et être disponible pour répondre à vos questions sur la maladie, mais **le champ d'expertise des professionnels de santé reste médical et scientifique**; ils ne vivent pas votre quotidien. Tournez-vous vers eux bien sûr pour tous les aspects de prise en charge médicale (vos symptômes, leurs traitements, l'évolution de la maladie...), la fréquence de suivi, pour une aide au choix des appareils orthopédiques... En revanche, il leur sera plus difficile de vous accompagner dans le « vivre avec », les détails pratiques, les astuces du quotidien, la connaissance de matériels non médicaux... qui sont pourtant essentiels.





## TÉMOIGNAGES

## Passions, psy ou autres, à chacun son moyen de faire face

« Je n'ai jamais ressenti l'envie d'aller voir un psy. Je pense que le fait d'avoir une passion m'a beaucoup aidé à ce niveau-là. Je fais de la danse – de la bachata – toutes les semaines, et j'adore ça, c'est ma passion et mon échappatoire. Mon mari, lui, c'est la course à pied. Si on n'a pas ça, je comprends que ce soit difficile de faire face au quotidien sans un accompagnement psychologique, mais ce n'est pas pour tout le monde. Par exemple, on a essayé le soutien psy avec notre fille, mais ça n'a pas vraiment porté ses fruits. »

V., maman d'une adolescente  
de 15 ans atteinte du syndrome de Leigh

## Nous avons recruté quelqu'un pour nous aider

« Peu après le diagnostic, j'ai dû m'arrêter de travailler pour m'occuper de ma fille à plein temps, je suis devenue aidante familiale. Depuis quelques années, pour m'aider, nous faisons appel à une "handisitter", rencontrée grâce à l'association "Les Amis d'Émilie". Les handisitters sont des personnes qui ont de l'expérience avec les personnes en situation de handicap, des gens travaillant dans le médical et/ou le social, comme des éducateurs, ou tout simplement des personnes qui ont l'habitude de s'occuper de malades. Nous avons recruté une dame qui était accompagnante des élèves en situation de handicap depuis des années et voulait changer de situation professionnelle pour être au plus proche des familles, à leur domicile. Le courant est bien passé, et elle vient maintenant chez nous deux demi-journées par semaine. Elle donne les médicaments à notre fille, la fait manger, sort se promener avec elle, fait de la peinture... »

V., maman d'une petite fille de 9 ans  
atteinte du syndrome de Leigh

## On affronte mieux la maladie avec de l'aide

### VRAI

En tant que parent ou malade, vous pouvez, bien sûr, faire face seul aux difficultés et à l'inconnu imposés par la maladie. Mais aussi solide vous pouvez être, un soutien extérieur allège toujours un peu la charge de la maladie et vous donne du répit. Psychologique, organisationnelle, opérationnelle... il y a différentes façons d'être aidé.

### • Les professionnels de l'accompagnement

Ils sont psychologues pour vous aider à parler de vos émotions, auxiliaires de vie pour les gestes de soins du quotidien, assistantes sociales pour les démarches administratives... l'accompagnement par des personnes formées aide à trouver et mettre en place des solutions pour vivre mieux avec la maladie. Les centres de référence ou de compétences spécialisés dans votre maladie proposent en général une assistance psychologique et sociale. Mais vous pouvez faire appel à des professionnels proches de chez vous selon vos besoins. Tout ou partie du coût de ces services peut être financé par des prestations ou des aides.

### • L'entourage, un soutien souvent précieux

Vous pouvez aussi partager le poids de la maladie avec vos proches (famille ou amis). Ils ont un grand rôle à jouer, pour peu qu'on leur en laisse la place. L'isolement est un risque réel chez les personnes touchées par la maladie. Entretenez donc autant que possible votre tissu social, et partagez vos préoccupations avec ceux qui y sont ouverts.

## Coup de pouce pour les démarches administratives

« La paperasse, c'est un enfer. Entre les dossiers pour la MDPH et toutes les autres démarches pour bénéficier du maximum d'aides possibles, sachant que le matériel adapté est très onéreux, l'administratif lié à la maladie occupe une grande place et est compliqué. Je n'ai pas de phobie administrative et je me considère plutôt éduquée, et, malgré ça, je ne sais pas comment font les gens pour se débrouiller tout seul. Pour ma part, grâce au réseau HandiMômes, j'ai trouvé une assistante sociale qui vient régulièrement chez moi pour m'aider, formuler les demandes de la bonne façon et me guider dans le dédale des démarches possibles – c'est très important et c'est tout un métier. »

V., maman d'une petite fille de 9 ans, atteinte du syndrome de Leigh



## Mon aide à domicile me permet de travailler

« Nous avons trouvé grâce à Facebook une aide à domicile qui est une perle. À l'époque, j'avais juste tapé dans le moteur de recherche "je cherche une aide à domicile en CESU". La personne qu'on a recrutée avec mon compagnon n'a pas de formation particulière liée au handicap, juste un grand cœur et une acceptation de la différence de l'autre. Elle fait faire des exercices à notre fille, lui donne à manger, lui fait prendre sa douche... Elle est même disponible pour faire du babysitting si besoin. J'estime que près de 80 % de notre équilibre de vie repose sur notre aide à domicile. Sans elle, on ne pourrait pas travailler. Nous l'avons embauchée en emploi direct, et on la rémunère grâce à la prestation de compensation du handicap. »

O., maman d'une petite fille de 7 ans atteinte d'une maladie mitochondriale

## Pas de secrets autour de la maladie

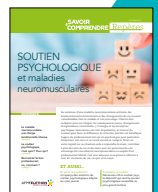
« Le mental est tellement important pour les maladies évolutives. J'ai la chance d'avoir des amis avec qui je peux aborder les sujets qui me préoccupent. J'en parle ouvertement à mes enfants et à mon conjoint. Je ne veux pas qu'ils s'inquiètent pour rien. Quand on sait, on n' imagine pas le pire. Je me fais aider par une psy de l'Institut de myologie qui comprend vraiment le processus. J'étais un pilier pour mes proches, puis les choses ont basculé. J'ai dû apprendre à demander de l'aide. Alors que je soutenais les gens avec mon métier, j'avais tout à coup besoin des autres. C'est un gros travail que d'en prendre conscience et d'oser demander du soutien. L'important, c'est aussi de pouvoir se tourner vers des professionnels qui peuvent écouter avec bienveillance et compréhension, sans jugement. »

C., 63 ans, atteinte d'une maladie mitochondriale

Pour en savoir plus ►

### Repères

- » Aides humaines à domicile
- » Soutien psychologique et maladies neuromusculaires





## « TÉMOIGNAGES

### Scolariser notre fille ne nous semblait pas faisable

« Notre fille est rentrée à l'école à trois ans, à l'époque, le diagnostic n'avait pas encore été posé et ses symptômes étaient relativement légers et ne l'empêchaient pas d'aller à l'école classique. La même année, le diagnostic est tombé. J'étais alors institutrice dans la même école qu'elle, je la voyais évoluer dans la cour, se faire bousculer, j'avais toujours peur de la retrouver par terre. Puis au cours de l'été, elle a perdu la marche et la parole, tout est allé très vite. On a alors réalisé que c'était impossible de la scolariser correctement l'année suivante dans ces conditions. C'était il y a cinq ans maintenant et elle n'a jamais pu reprendre l'école – elle est non verbale avec une atteinte cognitive, et les apprentissages sont très limités, sans compter qu'elle est extrêmement fatigable et que ses crises d'épilepsie peuvent survenir à tout moment. On a souvent pensé à la rescolariser, mais, avec en plus le danger des infections infantiles, le ratio bénéfice-risque ne nous paraissait pas être en sa faveur. »

V., maman d'une petite fille de 9 ans atteinte du syndrome de Leigh

## Un enfant malade doit forcément aller en école spécialisée

### FAUX

Scolarité primaire et secondaire, études supérieures... **les capacités à intégrer des savoirs fondamentaux (communiquer, compter, lire...) et faire de nouveaux apprentissages sont variables d'un malade à l'autre.** Le déficit intellectuel n'est pas systématique dans les maladies mitochondriales, même lorsque le cerveau est résolument touché. En fonction des régions cérébrales lésées, l'enfant ou l'adolescent pourra avoir des troubles neuropsychologiques (spectre autistique, épilepsie), des difficultés d'apprentissage (mais pas toujours)... La possibilité de suivre une éducation dépend donc d'une multitude de facteurs : la sévérité de la maladie, l'étendue d'une éventuelle atteinte cérébrale ainsi que d'autres atteintes qui peuvent également retentir sur la scolarité (musculaire, visuelle...), le contexte familial, les possibilités d'accueil en institut spécialisé (IEM, IME, etc.)...

**L'école en milieu ordinaire sera possible pour certains, mais ne le sera pas pour d'autres,** pour des raisons médicales ou personnelles. Mais dans ce cas, d'autres modes de scolarisation mieux adaptés à la situation de l'enfant ou de l'adolescent peuvent être proposés.

## L'ITEM a changé sa scolarité

« Notre fille n'a pas acquis la lecture, même s'il ne lui manque pas grand-chose pour y arriver. Elle était en école ordinaire jusqu'à son année de CM2. On avait alors déménagé et elle avait intégré une nouvelle école et ça ne se passait pas super bien. Les élèves étaient effrayés par son handicap, ça n'a pas aidé à l'inclusion. L. est une jeune femme avec du caractère, et à l'époque, elle essayait de faire tout ce que l'école lui demandait, mais ce n'était pas facile. Elle avait bien du matériel adapté, mais qui n'était pas toujours utilisé par la maîtresse. Puis elle est rentrée en ITEM, et ça a tout changé. Il n'y avait plus de stress, ils utilisaient des outils permettant le travail en autonomie. Elle y était épanouie et avait tous ses repères. Elle y est restée plus d'un an trois jours par semaine en internat, à sa demande ! »

V., maman d'une adolescente de 15 ans atteinte du syndrome de Leigh

## Brillant, mais pas autonome

« On s'est beaucoup battu pour que notre fils aille à l'école. Et il a pu suivre une scolarité en milieu dit "ordinaire", même avec ses déficits. Il ne parlait pas, n'arrivait pas à faire des phrases, mais on voyait qu'il travaillait. Il est allé assez loin, il n'avait pas une bonne mémoire, mais il arrivait à retrouver les informations par des systèmes à lui. Et l'utilisation de la technologie peut faire des miracles, en particulier pour ceux qui ne peuvent pas écrire, leur intelligence se manifeste. A. a une atteinte cérébrale – une lésion fronto-temporale – et des troubles du comportement, mais il est intelligent, voire brillant... »

F., maman d'un adulte de 46 ans atteint d'une maladie mitochondriale



### En savoir +

**Scolariser mon enfant**  
(site AFM-Téléthon)

[cutt.ly/ttIBYlb6](http://cutt.ly/ttIBYlb6)

**Les différents parcours de scolarisation**

[cutt.ly/stlBY7Oo](http://cutt.ly/stlBY7Oo)

**Tous à l'école pour les élèves et leur famille**

[cutt.ly/QtlBAHyl](http://cutt.ly/QtlBAHyl)

**Handi+ des études supérieures à l'emploi**  
Onisep

[cutt.ly/ktlBDe8v](http://cutt.ly/ktlBDe8v)

## Annoncer la maladie à sa famille est toujours une décision personnelle ?

### FAUX

Si le diagnostic génétique a pu être établi et qu'il révèle un risque pour d'autres membres de la famille (frères, sœurs, neveux, nièces...) d'être porteurs de l'anomalie génétique, ils doivent en être avertis – cette obligation est présente dans la loi. Vous pouvez informer les personnes concernées vous-même. Les professionnels de santé de la consultation de génétique sont là pour vous aider à savoir comment faire cette annonce difficile : ils peuvent vous apporter des conseils sur la meilleure manière d'aborder les informations à donner et vous fournir des documents explicatifs. Si vous préférez ne pas le faire vous-même, vous pouvez autoriser le généticien à contacter les membres de la famille concernés pour les inviter à se rendre à une consultation de génétique. Cela permettra à tous d'être informés sur la maladie et de bénéficier des mesures de prévention (par exemple au niveau cardiaque) et du conseil génétique.





## TÉMOIGNAGES

## J'ai voulu avoir d'autres enfants

« Moi, je voulais d'autres enfants, des jumeaux, ayant moi-même une jumelle. J'ai donc décidé de ne pas laisser la maladie m'empêcher d'essayer.

On a eu recours à la procréation médicalement assistée, avec diagnostic préimplantatoire. Après deux fécondations in vitro, la magie s'est produite. Aujourd'hui, j'ai deux magnifiques jumeaux, un garçon et une fille. Leur grande sœur, qui est atteinte d'une maladie mitochondriale, est très contente.

Le processus a été très bien géré par l'équipe médicale, mais c'est sûr que ça peut être difficile pour celles qui ont peur des aiguilles ! Parfois, il y a aussi un côté un peu "industrie", à la chaîne... il faut être informée et avertie pour ne pas être mal à l'aise. C'est fatigant aussi, mais ça vaut le coup. »

V., âge, maman d'une adolescente de 15 ans atteinte du syndrome de Leigh

## Ma deuxième fille va très bien

« Le papa et moi sommes porteurs d'une mutation génétique en cause dans la maladie de notre fille. Pour avoir notre deuxième fille, on a eu recours à la PMA avec fécondation in vitro et dépistage préimplantatoire. Je savais donc qu'elle n'aurait normalement pas cette maladie, mais je stressais quand même. On se dit à ce moment que tout peut arriver, le vécu de ma deuxième grossesse n'a pas été complètement serein. Mais voilà, elle va maintenant avoir deux ans, elle va très bien, et on est très heureux que la famille se soit agrandie. »

O., maman d'une petite fille de 7 ans atteinte d'une maladie mitochondriale

## Si j'ai d'autres enfants, ils auront forcément la maladie

## FAUX

Hors apparition *de novo*, les maladies mitochondriales, se transmettent selon plusieurs schémas possibles (modes de transmission génétique).

Dans les formes dites « autosomiques récessives », les deux parents transmettent chacun une mutation génétique qui, combinées chez l'enfant, déclencheront la maladie. Dans les formes dominantes, un parent (mère ou père) est porteur d'une copie mutée du gène qui à elle seule, suffira à déclencher la maladie si elle est héritée par l'enfant. Enfin, certaines formes de maladie touchent directement l'ADN contenu dans les mitochondries. Ces dernières proviennent uniquement de la mère et l'anomalie génétique, si elle en est porteuse, pourra se transmettre à l'enfant. Mais on ne peut pas prévoir quelle sera la proportion de mitochondrie anormale transmise, et de cela dépend la gravité de la maladie.

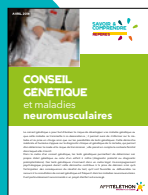
**La consultation de conseil génétique est là pour vous aider à mieux comprendre les risques de ces transmissions génétiques pour vos futurs enfants.** Elle vous sera proposée dans le cadre de votre prise en charge dans les centres experts. Profitez de cette occasion pour poser toutes les questions que soulève votre projet de grossesse et vous informer sur les différentes modalités de diagnostics prénatal et préimplantatoire.

## • Une grossesse à surveiller

Pour les femmes atteintes d'une maladie mitochondriale, un suivi rapproché de la grossesse est indispensable, car celle-ci impose des demandes énergétiques accrues qui peuvent parfois aggraver les symptômes (notamment respiratoires et cardiaques) de la future maman, et impacter la croissance du bébé. Les risques de complications (prééclampsie, diabète gestationnel, accouchement prématuré...) sont aussi plus importants que dans la population générale. Il pourra aussi être nécessaire de réévaluer la prise de traitements, dont certains peuvent avoir des effets néfastes sur le fœtus.

## En savoir +

<https://www.agence-biomedecine.fr/fr>

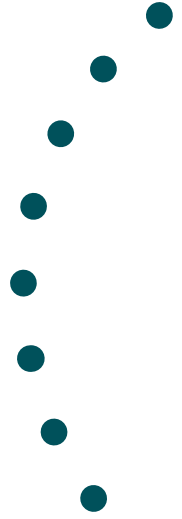


## ◀ Pour aller plus loin

## Repères

Conseil génétique et maladies neuromusculaires





## Aidants : prendre du temps pour soi serait égoïste

### FAUX

On dit que prendre soin d'autrui, c'est prendre soin de soi-même, mais l'inverse est vrai aussi. Que vous soyez parent, conjoint, aidant familial... prendre soin de vous permet d'être disponible pour les autres; c'est comme en avion : en cas d'urgence, vous devez d'abord placer le masque à oxygène sur votre visage avant d'aider les autres passagers – le principe est le même ici. **Prenez donc des moments (même brefs) pour vous**, faites du sport, sortez avec votre partenaire, vos amis... En somme, ressourcez-vous et rechargez les batteries pour revenir plus fort.



### TÉMOIGNAGE

#### Tenter de se défaire de la culpabilité

*« C'est dur de penser à soi, mais c'est nécessaire aussi; il faut prendre du répit, se ressourcer. Et il ne faut pas attendre d'être au bout du rouleau pour le faire. Je milite contre la culpabilité, même si j'en ressens, et j'assume le fait que j'ai besoin de temps pour moi pour pouvoir ensuite mieux m'occuper de M. Ça peut être par le biais du sport – j'essaye de courir une à deux fois par semaine – ou par le fait de sortir avec mes amies ou collègues de temps en temps dans le mois. Si je ne m'octroie pas un peu de temps, je deviens épouvantable avec tout le monde. Alors que, si je vais bien, tout le monde en profite. »*

*O., maman d'une petite fille de 7 ans atteinte d'une maladie mitochondriale*

## Mieux vaut éviter le sujet de la maladie avec mon enfant

### FAUX

Au moment du diagnostic, surtout si l'enfant est très jeune, il est possible que personne n'ait pris le temps de lui expliquer ce que cela signifie, de manière adaptée à son âge et à sa capacité à comprendre. Ne pas vouloir aborder la maladie avec votre enfant est souvent destiné à le protéger, mais **il est important qu'il sente qu'il peut poser des questions sur ce qui lui arrive, sur ce qu'il ressent dans son corps...** Les discussions entre l'enfant, ses parents et l'équipe soignante l'aident à exprimer ce qui le préoccupe et à mieux accepter la prise en charge médicale. Le silence, l'absence d'explication risquent de renforcer ses craintes. Bien souvent, il a déjà perçu les changements autour de lui (tristesse des parents, visites fréquentes à l'hôpital...) et dans son corps.

#### Alors, comment faire ?

- Respectez son rythme : ne donnez pas trop d'informations d'un coup.
- Soyez à l'écoute de ce qu'il souhaite savoir ou pas.
- Rassurez-le : la maladie ne change rien à vos liens et les sentiments que vous lui portez, vous affronterez ensemble toutes les situations et chercherez des solutions à ses difficultés.
- Même les jeunes enfants peuvent bénéficier d'un accompagnement psychologique, parfois à travers le jeu ou le dessin.
- Si besoin, pensez à demander conseil à l'équipe soignante pour aborder la maladie avec votre enfant ou ses frères et sœurs. Mieux vivre avec elle s'apprend dès le début, et l'accompagnement dès le diagnostic aide votre enfant à s'épanouir et à envisager l'avenir avec confiance.

**BESOIN D'AIDE ?****L'AFM-Téléthon  
vous accompagne !**

- Si vous êtes concerné par une maladie mitochondriale avec une atteinte prédominante du muscle (aussi appelée « myopathie mitochondriale », comme les syndromes MELAS, de MERRF, de Kearns-Sayre...), alors l'AFM-Téléthon pourra vous accompagner dans vos démarches.
- Définition de vos besoins, demande de prestation à la MDPH, recherche d'aides humaines, scolarisation, démarches d'accès à l'emploi..., les **Référents parcours de santé (RPS)** du réseau des Services régionaux de l'AFM-Téléthon vous écoutent et peuvent vous aider à trouver des solutions adaptées à votre situation. Ce sont des professionnels qui maîtrisent les démarches administratives et connaissent bien l'impact de la maladie au quotidien. Pensez à faire appel à eux !
- Côté Pair-aidance, les Délégations départementales de l'AFM-Téléthon rassemblent des personnes concernées par la maladie qui peuvent vous aider aussi à faire face à vos questions et problématiques.

**Contact : 0 800 35 36 37****cutt.ly/5tIBpY1G**

# Pour aller + loin

**SITES INTERNET**

AFM-Téléthon

[www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr)

Calisson

[www.mito-calisson.fr](http://www.mito-calisson.fr)

Carammel

[carammel.org](http://carammel.org)

Mitotogether

[mitotogether.com](http://mitotogether.com)

Myobase

[www.myobase.org](http://www.myobase.org)**LIVRES**Deux petits pas sur le sable mouillé –  
*Anne-Dauphine Julliard*Peut-on se libérer de ses gènes ?  
L'épigénétique – *Ariane Giacobino*Programmé, mais libre :  
les malentendus de la génétique – *Arnold Munnich***ASSOCIATIONS**

AMMI

MTFMT Leigh syndrome

Team Mathilde

Manon cœur de lion

Envoludia

Les Amis d'Émilie (HandiSitter)

HandiMômes

**PODCAST**

La Routine des Familles Extraordinaires

**AFM-TÉLÉTHON**  
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](http://www.afm-telethon.fr)

© AFM-Téléthon 01/2026 ISSN : 1769-1850  
Rédaction : Magali Bichat et Emmanuel Maxime  
Validation : Drs Claire-Marine Bérat, Vincent Procaccio et  
Manuel Schiff  
e-mail : [myoinfo@afm-telethon.fr](mailto:myoinfo@afm-telethon.fr)  
Photo de couverture : © Mathieu Génon / AFM-Téléthon ;  
© D.R. ; © Adobe Stock  
Illustrations : Marc Ordureau  
Maquette : Janro.design 06 73 01 86 79  
Impression : illico by l'Artésienne, 03 21 72 78 90  
Remerciements : nous remercions chaleureusement toutes  
les personnes qui ont participé à l'élaboration de ce  
Repères et témoigné de leur expérience.