

Myopathies mitochondriales

Brève AFM

<https://www.afm-telethon.fr/actualites/myopathies-mitochondriales-troubles-respiratoires-sommeil-frequents-chez-adulte-140625>

Myopathies mitochondriales : des troubles respiratoires du sommeil fréquents chez l'adulte

Près de la moitié des personnes atteintes de maladie mitochondriale présenteraient des troubles respiratoires du sommeil, une prévalence plus élevée que dans la population générale.

La fatigue est l'un des symptômes les plus fréquents des maladies mitochondriales. Elle peut trouver son origine dans des troubles du sommeil. C'est pourquoi une évaluation spécifique (par un médecin spécialiste du sommeil ou à l'aide d'un test du sommeil par polysomnographie) est recommandée, mais rarement réalisée.

Une grande étude italienne conduite auprès de 103 adultes atteints de maladie mitochondriale montre que la moitié présente des troubles respiratoires du sommeil. Il s'agit d'apnée obstructive du sommeil, d'apnée centrale du sommeil, d'hypoventilation lors du sommeil paradoxal, dont la fréquence varie selon le type de maladie mitochondriale et de mutation de l'ADN mitochondriale.

Par exemple, les **apnées obstructives du sommeil** sont les plus fréquentes chez ceux qui ont une myopathie avec atteinte des muscles des voies aériennes supérieures (ophtalmoplégie externe progressive avec délétion simple ou multiple de l'ADN mitochondriale et syndrome MIDD avec mutation m.3243A>G) et l'**hypoventilation en REM** est retrouvée surtout chez ceux qui ont une atteinte du diaphragme, des muscles intercostaux externes et des muscles respiratoires accessoires (ophtalmoplégie externe progressive avec la mutation m.3243A>G et syndrome MERFF avec la mutation m.8344A>G).

Dépister ces troubles respiratoires du sommeil le plus tôt possible est essentiel pour une meilleure prise en charge.

Source

[*Sleep-disordered breathing in adult patients with mitochondrial diseases: A cohort study*](#)

G Primiano, V Brunetti, C Vollono et al.

Neurology. 2020 (Oct).

Brève AIM

Des troubles respiratoires du sommeil fréquents chez les adultes atteints de maladie mitochondriale

Dans les maladies mitochondriales, les troubles respiratoires du sommeil font partie des complications qui altèrent la qualité de vie des patients ainsi que leur durée de vie. Cependant, peu d'études épidémiologiques ont été menées sur le sujet.

Une corrélation génotype/phénotype

Une équipe italienne a réalisé la première grande étude sur la prévalence des troubles respiratoires du sommeil auprès de 103 adultes atteints de maladie mitochondriale (ophtalmoplégie externe progressive ou PEO, MELAS, MERFF, MIDD, MNGIE...). Âgés en moyenne de 51 ans, ils ont été évalués par polysomnographie nocturne. Il en ressort que près de la moitié présente des troubles respiratoires du sommeil (apnée obstructive du sommeil, apnée centrale du sommeil, hypoventilation en REM), avec une corrélation génotype-phénotype :

- la prévalence des **apnées obstructives du sommeil** est maximale chez les patients qui ont une myopathie avec atteinte des muscles des voies aériennes supérieures : PEO avec délétion simple ou multiple de l'ADN mitochondriale (45,9%) et syndrome MIDD avec mutation m.3243A>G (33,3%) ; très peu voire pas de cas pour le syndrome MERFF avec mutation m.8344A>G et le MELAS,
- les patients ayant le plus souvent **une hypoventilation en REM** sont ceux qui ont déficit du diaphragme, des muscles intercostaux externes et des muscles respiratoires accessoires : PEO avec

la mutation m.3243A>G (75%) et syndrome MERFF avec la mutation m.8344A>G (50%) ; très peu voire pas de cas pour le MELAS et le MIDD.

- contrairement à ce qui a été précédemment rapporté dans la littérature, l'apnée centrale du sommeil est rare dans cette étude,

- aucune corrélation entre l'indice de masse corporelle et la présence de troubles respiratoires du sommeil n'a été observée.

De nouvelles études avec des traitements des troubles respiratoires du sommeil permettront d'évaluer leurs effets sur les symptômes, la qualité et la durée de vie des patients atteints de maladie mitochondriales.

Source

[Sleep-disordered breathing in adult patients with mitochondrial diseases: A cohort study](#)

G Primiano, V Brunetti, C Vollono et al.

Neurology. 2020 (Oct).