

## Myopathies mitochondriales

### Brève AFM

<https://www.afm-telethon.fr/actualites/myopathie-mitochondriale-miroir-maladie-fond-yeux-140708>

### Myopathie mitochondriale : un miroir de la maladie au fond des yeux

***Dans le syndrome de MELAS, mesurer l'épaisseur de la rétine grâce à un examen rapide et indolore pourrait être utile au suivi.***

La tomographie en cohérence optique, ou OCT, est une technique d'imagerie comparable à une échographie ultra précise. Elle permet d'obtenir de façon non invasive et rapide des images en coupes et en trois dimensions des structures internes de l'œil, et notamment de la rétine et du nerf optique, avec une précision de quelques micromètres, soit l'ordre de grandeur d'une cellule !

### Un outil potentiel pour observer la maladie et sa progression

Au Japon, une équipe d'ophtalmologistes a réalisé cet examen chez cinq personnes atteintes du syndrome de MELAS, une [forme de myopathie mitochondriale](#) qui peut s'accompagner d'une atteinte visuelle. Leurs résultats d'OCT ont été comparés à ceux de cinq personnes en bonne santé et de cinq personnes atteintes de [neuropathie optique héréditaire de Leber](#), une maladie rare des yeux provoquée également par des mutations de l'ADN mitochondrial.

Tous les participants atteints du syndrome de MELAS avaient une acuité visuelle normale. À l'OCT en revanche, l'épaisseur d'une zone de leur rétine (le complexe cellulaire ganglionnaire) était significativement plus fine que celle des personnes en bonne santé, mais plus épaisse qu'en cas de neuropathie optique héréditaire de Leber. Cette étude a également montré que plus le syndrome de MELAS débute tôt, plus cette zone de la rétine est fine.

Si ces résultats se confirment, l'OCT pourrait devenir un outil de suivi du syndrome de MELAS et de sa progression.

### Source

[\*Optical coherence tomography as a possible tool to monitor and predict disease progression in mitochondrial myopathy, encephalopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes\*](#)

Shinkai A, Shinmei Y, Hirooka K et al.

Mitochondrion. 2020 Nov 19;56:47-51.

---

### Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2021/01/12/lepaisseur-de-la-retine-en-oct-un-biomarqueur-potentiel-dans-le-syndrome-de-melas/>

### L'épaisseur de la rétine en OCT, un biomarqueur potentiel dans le syndrome de MELAS

Maladie rare, le syndrome du MELAS, pour *Mitochondrial myopathy Encephalopathy Lactic Acidosis Stroke-like*, peut se manifester par une myopathie, une encéphalopathie, une acidose lactique et des tableaux neurologiques aigus à type de pseudo-accidents vasculaires cérébraux. Il s'agit d'une [myopathie mitochondriale](#), provoquée par des mutations de l'ADN mitochondrial. Elle peut entraîner des troubles visuels, notamment par atteinte corticale.

Une équipe d'ophtalmologistes japonais a mené une étude chez cinq patients atteints de cette maladie. Leurs résultats de tomographie en cohérence optique (OCT) ont été comparés à ceux de cinq patients atteints de neuropathie optique héréditaire de Leber, une autre maladie rare due à des mutations de l'ADN mitochondrial, avec atteinte du nerf optique, et à ceux de cinq sujets contrôles sains.

Publiés en novembre 2020, les résultats de cette étude montrent que tous les patients atteints de syndrome de MELAS avaient :

- une acuité visuelle normale ;
- un complexe cellulaire ganglionnaire (GCC) plus fin à l'OCT que celui des participants contrôles, et ce même en l'absence d'antécédents d'hémianopsie transitoire (fréquents dans le cadre des pseudo-AVC) ;
- un GCC plus épais que celui des patients atteints de neuropathie optique de Leber.

Les auteurs ont mis en évidence une corrélation inverse entre l'épaisseur du GCC et la durée du syndrome de MELAS. Ils concluent que l'OCT pourrait devenir un outil de suivi de cette maladie mitochondriale et de sa progression.

**Source**

[Optical coherence tomography as a possible tool to monitor and predict disease progression in mitochondrial myopathy, encephalopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes](#)

Shinkai A, Shinmei Y, Hirooka K et al.

Mitochondrion. 2020 Nov 19;56:47-51.