

Myopathies mitochondriales

Pas de brève AFM

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2021/06/11/une-myopathie-mitochondriale-completement-et-spontanement-reversible-un-cas-de-figure-extremement-rare/>

Une myopathie mitochondriale complètement et spontanément réversible : un cas de figure extrêmement rare

La littérature a déjà fait état d'une forme de myopathie mitochondriale du nouveau-né qui a comme particularité d'être spontanément résolutive. Cette amélioration est en rapport avec le caractère transitoire du déficit de la chaîne respiratoire observé chez ces jeunes enfants. Cette entité est répertoriée comme telle avec l'acronyme RIRCD pour *Reversible Infantile Respiratory Chain Deficiency*, ce cas de figure reste toutefois exceptionnel parmi les maladies mitochondriales. Jusqu'à récemment, le RIRCD était l'apanage de mutations du seul l'ADN mitochondrial. Mais des gènes mitochondriaux d'origine nucléaire peuvent être en cause, le plus souvent en association avec des mutations homoplasmiques de l'ADN mitochondrial prépondérante (comme la m.14674T).

Dans un article publié en février 2021, des cliniciens brésiliens en collaboration avec le centre anglais de référence pour les mitochondriopathies rapportent dans le détail les données cliniques, histologiques et génétiques de deux enfants chez qui le diagnostic de RIRCD a été porté en période néonatale du fait d'une hypotonie majeure. Chez l'un, un variant hétérozygote du gène nucléaire *QRSL1* a été identifié et chez l'autre, il s'agissait d'un variant du gène nucléaire *EARSD2*. L'amélioration clinique s'est faite progressivement sur plusieurs mois malgré une importante involution adipeuse du tissu musculaire chez l'un des patients. Les auteurs insistent sur la nécessité de faire le diagnostic précocement, d'être proactif, et d'attendre au moins six mois, le temps nécessaire pour observer une récupération complète.

Source

[Muscle fat replacement and modified ragged red fibers in two patients with reversible infantile respiratory chain deficiency](#)

A Cotta, E Carvalho, A Lopes da-Cunha-Junior et al.
Neuromuscul Disord. 2021 (Fév).