

## Myopathies métaboliques (Autres)

### Brève AFM

<https://www.afm-telethon.fr/actualites/glycogenose-type-vii-inefficacite-triheptanoine-141197>

### Glycogénose de type VII : inefficacité de la triheptanoïne

***La performance physique de personnes atteintes de déficit en phosphofruktokinase n'est pas améliorée par la prise de triheptanoïne.***

Les personnes atteintes de [glycogénose](#) de type VII ou maladie de Tarui présentent un déficit en phosphofruktokinase (PFK), une enzyme qui permet de transformer le glucose en pyruvate. Le pyruvate entre ensuite dans une série de réactions, le cycle de Krebs, qui permet de produire de l'énergie sous une forme utilisable par la cellule (l'ATP). Le déficit en PFK restreint l'apport en énergie aux cellules musculaires qui se manifeste notamment par une myopathie et une intolérance à l'effort.

D'autres molécules peuvent être utilisées pour produire de l'énergie sous forme d'ATP, comme le succinyl CoA, qui lui est issu, non pas de la dégradation des sucres, mais de celle des graisses : la bêta-oxydation des acides gras. C'est pourquoi, une équipe danoise a essayé, dans le cadre d'un essai clinique, un traitement de 14 jours par la triheptanoïne, une molécule dont le métabolisme passe par la bêta-oxydation des graisses, court-circuitant la voie des sucres.

Les résultats de l'essai en double aveugle contre placebo, qui a concerné trois personnes atteintes de déficit en PFK, ne montrent pas d'amélioration des capacités physiques lors de l'exercice : pas de ralentissement du rythme cardiaque, ni d'augmentation de la consommation d'oxygène maximale et de la capacité d'effort maximale, sous triheptanoïne. De plus, les participants n'ont pas ressenti d'amélioration de leur état de santé avec ce traitement.

### Source

[No effect of triheptanoin in patients with phosphofruktokinase deficiency.](#)

*Raaschou-Pedersen DE, Madsen KL, Løkken N, Storgaard JH, Quinlivan R, Laforêt P, Lund A, Van Hall G, Vissing J, Ørngreen M.*

*Neuromuscul Disord. 2022 Feb 4:S0960-8966(22)00029-3.*

---

### Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2022/05/09/la-triheptanoine-nameliore-pas-la-performance-physique-des-personnes-atteintes-de-maladie-de-tarui/>

### La triheptanoïne n'améliore pas la performance physique des personnes atteintes de maladie de Tarui

Une équipe danoise a évalué dans un essai croisé en double aveugle contre placebo les effets de 14 jours de triheptanoïne chez trois personnes atteintes de déficit en phosphofruktokinase (PFKD) ou [glycogénose](#) de type VII (maladie de Tarui), sur la fréquence cardiaque à l'effort et l'oxydation des acides gras.

L'idée était de court-circuiter le déficit de production d'énergie par le cycle de Krebs issu du blocage de la production du pyruvate, en utilisant la bêta-oxydation de la triheptanoïne pour fournir un succinyl-CoA pouvant alors entrer dans le cycle de Krebs.

- Le traitement par triheptanoïne pendant 14 jours n'abaisse pas la fréquence cardiaque et n'améliore pas l'oxydation des acides gras au cours de l'exercice.
- La triheptanoïne augmente la production de palmitate plasmatique chez les trois participants au cours de l'effort.
- Il n'y a pas de différence dans la production, l'utilisation et l'oxydation du glucose sous triheptanoïne et sous placebo.
- La triheptanoïne ne modifie ni la perception de l'exercice, ni la consommation maximale d'O<sub>2</sub>, ni le travail maximal lors d'une épreuve d'effort progressif.
- Les participants ne se sont pas sentis mieux sous triheptanoïne.

Voir aussi « [Glycogénose de type VII : inefficacité de la triheptanoïne](#) »

**Source**

[No effect of triheptanoin in patients with phosphofructokinase deficiency.](#)

Raaschou-Pedersen DE, Madsen KL, Løkken N, Storgaard JH, Quinlivan R, Laforêt P, Lund A, Van Hall G, Vissing J, Ørngreen M.

*Neuromuscul Disord.* 2022 Feb 4:S0960-8966(22)00029-3.