

## DOCUMENT À DESTINATION DE VOS INTERVENANTS

Une mutation de l'ADN mitochondrial a été identifiée chez votre patient. Ce document a pour objectif de vous partager quelques informations utiles mais non exhaustives pour sa prise en charge et son suivi. Pour plus d'informations, consultez le protocole national de diagnostic et de soins en scannant le QR code.

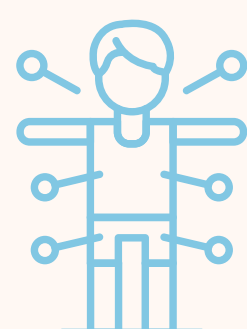
### INFORMATIONS GÉNÉRALES - MALADIES MITOCHONDRIALES APPARENTÉES AU MELAS

Les maladies mitochondriales apparentées au MELAS sont des maladies génétiques rares liées à un défaut de la chaîne respiratoire mitochondriale, responsable d'un déficit de production d'ATP.



#### TRANSMISSION

La transmission est maternelle (ADN mitochondrial) : un homme porteur ne transmet jamais la mutation. Le risque de transmission par une femme porteuse est élevé mais non quantifiable.



#### SPECTRE CLINIQUE

Il existe une grande variabilité d'expression, sans qu'il ne soit possible de prédire chez un patient donné le type de symptôme qu'il pourra développer dans sa vie. Des porteurs peuvent être asymptomatiques.

Parmi les symptômes possibles : diabète, surdité, atteinte cardiaque (cardiomyopathie, troubles du rythme), atteinte visuelle (rétinopathie), atteinte rénale, atteinte musculaire (myalgies, intolérance à l'effort), atteinte neurologique avec épisodes de « stroke-like » (pseudo-AVC), myopathie et intolérance à l'effort, migraines, atteinte digestive avec dysmotilité gastrointestinale, dysfonctionnement neurologique des voies urinaires inférieures (vessie hyperactive, impériosité, faible débit urinaire)

#### PNDS Maladies mitochondriales apparentées au MELAS



[https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-09/pnds\\_melas\\_texte\\_septembre\\_2021.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-09/pnds_melas_texte_septembre_2021.pdf)

### A éviter

- Alcool
- Jeûne prolongé
- Déshydratation
- Infections : il existe une recommandation vaccinale
- Mauvaise observance des antiépileptiques
- Tabac



Consultez le PNDS avant toute mise en place d'un nouveau traitement. Certaines molécules sont à éviter, notamment :

- Dichloroacétate
- Inhibiteurs nucléosidiques de la transcriptase inverse
- Linézolide : avec une surveillance du lactate
- Statines si antécédent de rhabdomyolyse
- Solutions intraveineuses riches en glucose
- **Valproate de sodium** en cas d'insuffisance hépatique
- ... et potentiellement d'autres, n'hésitez pas à contacter le CRMR.



Un **protocole d'urgence** dédié aux maladies mitochondriales est disponible. Retrouvez-le dans la rubrique *Urgences* du site de la filière maladies rares G2M ou en scannant le QR code ci-dessous :



### SIGNES D'ALERTE MAJEURS



Les épisodes de « stroke-like » peuvent se manifester par les symptômes suivants :

- Crises focales
- Troubles visuels avec cécité corticale ou hallucination visuelle (phosphène, flash lumineux coloré)
- Troubles de la conscience et de la vigilance
- Hémianopsie latérale homonyme
- Hémiparésie
- Aphasie
- Céphalées
- Nausées et vomissements

Une consultation aux urgences pour réalisation d'une IRM cérébrale est requise : le stroke-like est diagnostiqué à l'IRM, retrouvant des lésions corticales hors territoire vasculaire.

### PRÉCAUTIONS ANESTHÉSQUES



Avant toute anesthésie, consultez impérativement le PNDS chapitre « précautions d'anesthésie » et l'annexe 16 reprenant les recommandations actuelles pour l'anesthésie d'un patient souffrant d'une maladie mitochondriale et les précautions à respecter en cas de régime cétogène.

Une question ? Besoin d'un avis ?

Le Centre de Référence des Maladies Rares Neurométaboliques Adultes de la Pitié-Salpêtrière est joignable à l'adresse [crmr.neurometabolique-adulte.psl@aphp.fr](mailto:crmr.neurometabolique-adulte.psl@aphp.fr)