

Le syndrome de Kearns-Sayre

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur le syndrome de Kearns-Sayre. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que le syndrome de Kearns-Sayre ?

Le syndrome de Kearns-Sayre est une maladie génétique caractérisée par l'apparition, avant l'âge de 20 ans, d'un affaiblissement progressif des muscles (myopathie) associé à des troubles de la vue. Les premiers muscles atteints sont ceux qui contrôlent les mouvements des yeux et des paupières ; plus tard l'atteinte musculaire peut toucher les membres. Des anomalies du cœur, des troubles de la coordination des mouvements volontaires et de l'équilibre (ataxie) ainsi qu'une surdité sont également fréquents. Une atteinte du cerveau (encéphalopathie) peut également être présente.

Ce syndrome tire son nom des médecins Kearns et Sayre qui l'ont décrit en 1958.

● Combien de personnes sont atteintes du syndrome ?

La prévalence exacte (nombre de personnes atteintes à un moment précis dans une population donnée) n'est pas connue. On estime que le syndrome de Kearns-Sayre atteint 1 à 3 personnes sur 100 000.

● Qui peut en être atteint ? Est-il présent partout en France et dans le monde ?

Ce syndrome touche aussi bien les filles que les garçons, quelle que soit leur origine géographique.

● À quoi est-il dû ?

Le syndrome de Kearns-Sayre est une maladie génétique. Il est dû à la perte (délétion) d'un ou de plusieurs gènes. Les gènes sont des morceaux d'ADN, la substance qui constitue les chromosomes et qui contient notre patrimoine génétique. Un gène équivaut à un « code » qui donne les instructions pour produire une protéine. Les protéines ont des fonctions très variées : elles contribuent au fonctionnement normal de chaque cellule, et plus globalement, de l'organisme.

La très grande majorité de l'ADN (et donc des gènes) est située dans le noyau contenu dans les cellules (voir figure 1). Mais une petite partie de l'ADN est également contenue dans des structures appelées mitochondries qui baignent dans le cytoplasme. Cet ADN mitochondrial contient des gènes (gènes mitochondriaux) qui participent à la fabrication d'une partie des protéines nécessaires au fonctionnement des mitochondries, dont le rôle principal est de produire de l'énergie directement utilisable par la cellule. Une cellule peut contenir plusieurs centaines voire plusieurs milliers de mitochondries selon ses besoins en énergie.

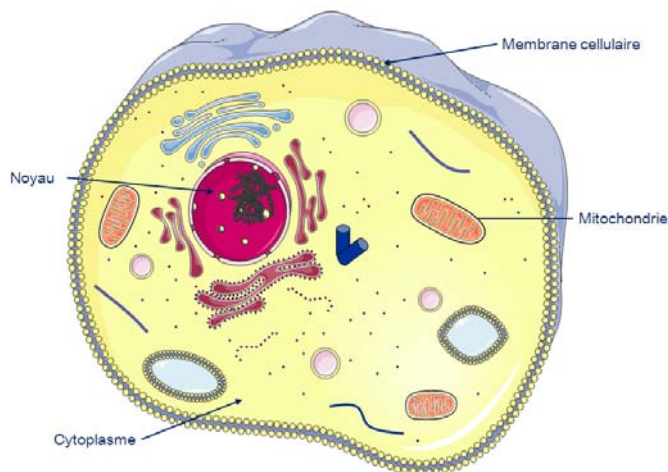


Figure 1 : Schéma d'une cellule

Illustration réalisée grâce à Servier Medical Art

Dans le syndrome de Kearns-Sayre, certains gènes mitochondriaux impliqués dans les étapes de production d'énergie (faisant intervenir un système de réactions en chaîne appelé « chaîne respiratoire ») sont perdus (délétés) : les mitochondries porteuses de cette anomalie ne sont alors plus capables de produire de l'énergie. Dans une cellule, seule une partie des mitochondries contient des gènes mutés. Il existe donc à la fois des mitochondries normales et des mitochondries anormales dans le cytoplasme des cellules : ce phénomène est appelé l'hétéroplasmie (voir figure 2). Avec les divisions cellulaires successives, la répartition des mitochondries anormales ou normales se fait au hasard, ce qui a pour conséquence une proportion variable des deux types de mitochondries d'une cellule à une autre et d'un tissu à un autre. La sévérité et la progression des manifestations d'une maladie mitochondriale varient alors selon le pourcentage d'ADN mitochondrial anormal contenu dans les tissus. Dans le syndrome de Kearns-Sayre, le pourcentage d'ADN mitochondrial muté dans chaque cellule varie de 10 à 50 %. Il augmente avec l'âge.

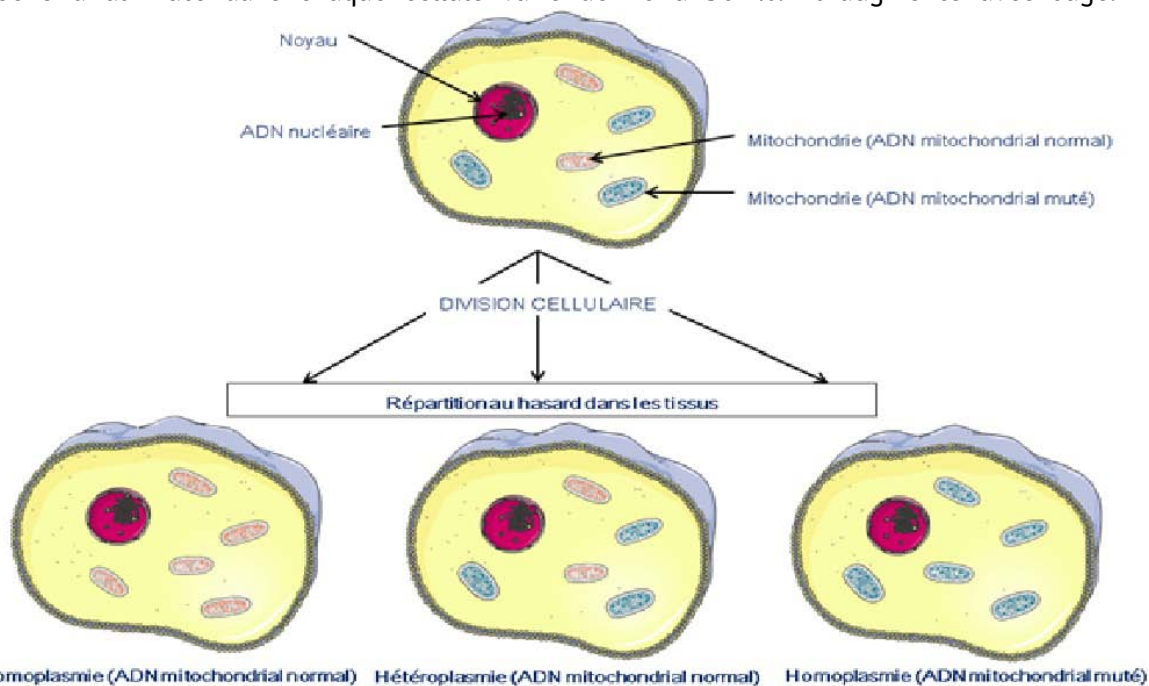


Figure 2 : Principe de l'hétéroplasmie. La division cellulaire est à l'origine d'une répartition au hasard, des mitochondries anormales et normales, dans les tissus.

Illustration réalisée grâce à Servier Medical Art

● Quelles en sont les manifestations ?

Le syndrome de Kearns-Sayre appartient au groupe des encéphalo-myopathies mitochondriales, maladies caractérisées par un affaiblissement progressif des muscles et, parfois, par une atteinte du cerveau. Les personnes atteintes ont de plus, souvent, entre autres manifestations, une atteinte de la vision et de l'audition.

Les premières manifestations apparaissent pendant l'enfance mais le plus souvent le syndrome est diagnostiqué un peu avant l'âge de 20 ans.

Atteinte musculaire (myopathie)

Les premiers muscles touchés sont ceux des paupières et des yeux. Cette atteinte peut être la seule pendant plusieurs années avant que d'autres manifestations n'apparaissent.

L'atteinte des muscles des paupières se manifeste par une chute involontaire et irréductible de la paupière supérieure qui tombe sur l'œil du fait d'une faiblesse du muscle releveur de la paupière (ptosis).

Le ptosis peut apparaître dans la petite enfance et au début, ne toucher qu'un seul œil, puis évoluer jusqu'à cacher les pupilles et gêner fortement la vision. Après quelques années d'évolution, en général pendant l'adolescence, il s'y associe une diminution de l'amplitude des mouvements verticaux et latéraux des yeux, due à une atteinte des muscles permettant la motricité des yeux. Les personnes peuvent alors avoir progressivement une paralysie complète des muscles des yeux (ophtalmoplégie) : leurs yeux ne pouvant plus bouger à droite, à gauche, en haut ou en bas, la personne est alors obligée de tourner la tête pour regarder autour d'elle. Plus rarement, l'atteinte des muscles des yeux entraîne une vision dédoublée (diplopie) ou un strabisme (les deux yeux ne regardent pas dans la même direction), qui gênent énormément la vision.

Au bout de plusieurs années, à l'âge adulte, le muscle du cœur (myocarde), les muscles de la tête et du cou, du tronc et des membres peuvent être atteints.

À un stade avancé, la fatigue augmente et certaines actions sont difficiles à exécuter. Les personnes peuvent être essouffées ou avoir des étourdissements, des pertes de connaissance brutales (syncopes). Ces manifestations sont dues à une atteinte du muscle cardiaque (myocarde) responsable d'un mauvais fonctionnement du cœur (cardiomyopathie). Les battements du cœur peuvent, le plus souvent, ralentir (bradycardie) du fait de troubles de la conduction.

Cependant, l'atteinte cardiaque peut passer inaperçue, c'est pourquoi les médecins la recherchent chez toutes les personnes touchées par le syndrome de Kearns-Sayre en raison du risque possible de syncope (perte brutale de connaissance) et de mort subite en l'absence de traitement.

Lorsque les muscles des épaules sont atteints, la personne peut avoir des difficultés à lever les bras pour se coiffer ou se laver les cheveux par exemple. L'atteinte des muscles des mains et des doigts rend difficile la plupart des tâches telles que écrire, travailler à l'ordinateur, ouvrir une bouteille... La marche et la montée des escaliers sont des activités qui peuvent devenir très difficiles après que les muscles des jambes ont été atteints. Après plusieurs années d'évolution, certaines personnes peuvent être obligées d'utiliser une canne ou un fauteuil roulant.

Avec l'évolution de la maladie, les personnes peuvent également avoir des difficultés à avaler : elles ressentent une gêne plus ou moins douloureuse lors du passage des aliments de la bouche à l'œsophage (dysphagie), ce qui peut entraîner des difficultés à s'alimenter et une perte de poids.

Très rarement, les muscles impliqués dans la respiration peuvent également être atteints. Cette atteinte, très modérée au départ, peut passer inaperçue. Néanmoins, quand la maladie évolue, elle peut se manifester par des difficultés respiratoires ou des infections pulmonaires.

Troubles de la vision

En plus des troubles de la vue liés à l'atteinte musculaire, d'autres troubles dus à une atteinte de la rétine (membrane qui tapisse le fond du globe oculaire et permet la formation des images) surviennent habituellement après 20 ans, notamment la rétinopathie pigmentaire. Celle-ci débute par une perte progressive de la vision dans l'obscurité (héméralopie) puis la vision de jour peut être affectée avec une atteinte du champ visuel périphérique et également une sensibilité anormale à la lumière (photophobie) (*voir « Comment expliquer les manifestations de la maladie ? »*).

D'autres troubles de la vue peuvent s'ajouter à la rétinopathie pigmentaire comme la cataracte qui est une opacification du cristallin (petite structure transparente qui concentre les rayons lumineux sur la rétine).

Ces troubles de la vision peuvent provoquer des chutes et diminuer l'autonomie des patients. Ils font l'objet d'une prise en charge qui permet de limiter leur retentissement sur l'acquisition du langage, la scolarité des enfants et la vie quotidienne des personnes.

Troubles de l'audition

Avant l'âge de 10 ans, rarement, les enfants peuvent avoir une diminution de l'audition (surdit ) qui touche les deux oreilles (bilat rale) : le plus souvent, elle est mod r e mais elle peut  voluer, dans les cas les plus s v res, vers une surdit  profonde.

La surdit , selon sa s v rit , peut avoir des cons quences importantes sur le langage et la communication, c'est pourquoi elle est syst matiquement recherch e dans le syndrome de Kearns-Sayre et doit faire l'objet d'une prise en charge pour limiter son retentissement sur la vie quotidienne.

Troubles neurologiques

Au bout de plusieurs ann es, des manifestations li es   une atteinte des nerfs ou du cerveau peuvent appara tre.

Presque toutes les personnes atteintes ont des troubles de la marche, de l' quilibre, ou des difficult s dans la coordination et l'ex cution de mouvements volontaires (ataxie) qui sont li es   une atteinte d'une r gion particuli re du cerveau, le cervelet, d'o  le nom d'ataxie c r belleuse. La d marche peut  tre titubante, la personne peut avoir besoin d' carter les bras pour maintenir son  quilibre, et il peut lui  tre difficile de faire un demi-tour, par exemple. Puis, avec le temps, les personnes ont une mauvaise coordination des mouvements (incoordination) des bras et des mains avec pour cons quence des mouvements qui peuvent devenir plus lents, souvent exag r s, voire saccad s. La r alisation des gestes fins (comme  crire, boutonner un v tement...) devient difficile.

Parfois, les personnes peuvent avoir des troubles de la sensibilit  tels que des sensations de fourmillements ou d'engourdissement des membres (paresth sies), une baisse de la sensibilit  (hypoesth sie ou anesth sie). Ces diff rentes manifestations caract risent une neuropathie, due   l'atteinte des nerfs p riph riques qui v hiculent l'information du syst me nerveux central (cerveau et moelle  pini re) vers les muscles, la peau et d'autres organes.

Plus rarement, des troubles dits « cognitifs »,  galement li s   une atteinte progressive du cerveau, peuvent survenir. Ils se traduisent par des troubles de la concentration, de l'attention, ou des troubles de la m moire d'importance variable. Les personnes peuvent

avoir du mal à organiser ou planifier des activités, à prendre des initiatives, à s'adapter à de nouvelles situations et à gérer les changements qui surviennent dans leur quotidien. Elles peuvent également avoir des difficultés à se situer dans l'espace et à se représenter la position des objets ou des personnes autour d'elles (troubles de la perception visuo-spatiale).

Certaines personnes peuvent avoir une quantité anormalement élevée de protéines dans le liquide qui baigne le système nerveux (liquide céphalo-rachidien)(hyperprotéïnorachie).

Un déficit intellectuel peut parfois se retrouver chez certaines personnes.

Retard de croissance

Les enfants ont une taille et un poids normaux à la naissance, et par la suite plus d'un tiers d'entre eux, du fait d'un retard de croissance, ont une taille inférieure à la moyenne à l'âge adulte.

Le développement de la puberté est également ralenti chez environ un adolescent sur cinq.

Autres manifestations

1 personne sur 5, avant l'âge de 30 ans, peut avoir un diabète sucré (taux de sucre trop élevé dans le sang) qui se manifeste par une envie fréquente d'uriner (polyurie) et une soif intense nécessitant de boire de grandes quantités d'eau (polydipsie). Le diabète peut être à l'origine de nombreuses complications telles que des maladies cardio-vasculaires.

Les personnes peuvent également avoir un mauvais fonctionnement des glandes parathyroïdiennes provoquant une baisse du calcium sanguin (hypocalcémie) et se manifestant par des crampes, des crises de tétanie, d'anxiété et parfois une dépression.

Plus rarement, les personnes ont des troubles du fonctionnement des reins n'entraînant pas de manifestations, au moins au début. Il peut parfois s'agir d'une inflammation de petites structures à l'intérieur du rein dont le rôle est de filtrer le sang en urine (les glomérules) et dont l'atteinte est appelée glomérulonéphrite. Plus souvent, il s'agit de l'inflammation des structures qui évacuent l'urine produite (les tubules) dont l'atteinte est appelée tubulonéphrite. Dans de très rares cas, cette atteinte des reins peut entraîner la perte progressive de la fonction rénale (insuffisance rénale), empêchant le maintien de l'équilibre de l'organisme, car le rein ne peut plus filtrer le sang et évacuer correctement les « déchets » de l'organisme.

● Quelle est son évolution ?

Les personnes atteintes par ce syndrome ont plusieurs organes touchés : les muscles, le système nerveux, le cœur... L'évolution du syndrome qui se fait en général sur plusieurs années, varie d'une personne à l'autre.

La maladie débute pendant l'enfance et progresse lentement avec tout d'abord des troubles visuels, une atteinte musculaire, des troubles cardiaques, une surdité. Puis une fatigue musculaire s'installe et à laquelle s'ajoutent des troubles de l'équilibre et de la coordination des mouvements (ataxie).

Les personnes ont des difficultés de motricité et de locomotion qui peuvent les amener à utiliser une aide pour rester autonomes dans leurs déplacements (cane à main, fauteuil roulant manuel, etc.).

Les déficits visuel et auditif, selon leur gravité, peuvent impacter sur la communication et provoquer une perte d'autonomie.

L'évolution du syndrome dépend essentiellement des risques liés à l'évolution des troubles cardiaques, c'est pourquoi un suivi médical par un cardiologue est très important.

La longévité est moindre que celle de la population générale mais elle est difficile à estimer.

● **Quels handicaps découlent des manifestations du syndrome?**

Le syndrome de Kearns-Sayre entraîne une association de plusieurs déficiences qui engendrent une situation complexe nécessitant une prise en charge particulière. Du fait de la perte progressive de certaines fonctions comme la mobilité, la vue ou l'audition, les troubles de la coordination des mouvements ou de l'équilibre, les personnes atteintes peuvent avoir des difficultés à voir, à entendre et à marcher ou se déplacer. La conséquence de ces déficiences est un handicap qui touche la communication, l'autonomie, la locomotion... (voir « *Vivre avec* »), et qui peut être atténué par un accompagnement adapté, par certains appareillages et par certaines aides techniques (voir « *Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?* »).

● **Comment expliquer les manifestations ?**

Les gènes mutés dans le syndrome de Kearns-Sayre sont à l'origine d'un dysfonctionnement de la chaîne respiratoire des mitochondries. Les cellules contenant ces gènes mutés ne disposent plus d'énergie suffisante pour fonctionner normalement. Les muscles et le cerveau, très consommateurs d'énergie, sont les premiers atteints.

Atteinte des muscles

Les muscles font partie des tissus du corps humain qui ont besoin de beaucoup d'énergie.

Dans le syndrome de Kearns-Sayre, comme une partie des mitochondries deviennent défectueuses, l'apport en énergie diminue et il y a une baisse du nombre des cellules musculaires en état de fonctionnement normal d'où les faiblesses musculaires progressives.

Les premiers muscles touchés sont ceux qui maintiennent la paupière ouverte et ceux qui permettent le mouvement des yeux : leur atteinte entraîne un ptosis et une ophtalmoplégie.

Lorsque les muscles du squelette sont atteints, les personnes ressentent des difficultés à bouger leurs bras, leurs jambes... Dans ce cas, plus de la moitié des mitochondries sont défectueuses dans ces muscles.

L'atteinte des muscles impliqués dans la déglutition peut entraîner une sensation de gêne ou de blocage lors de l'ingestion des aliments liquides et solides (dysphagie).

Atteinte de la vue

Les troubles de la vue sont dus à une atteinte de la rétine, appelée rétinopathie pigmentaire.

La rétine est une membrane tapissant l'intérieur du globe oculaire (*figure 3*) et qui permet la formation des images. Elle est constituée de différentes cellules et en particulier de deux types cellulaires appelés « photorécepteurs » qui captent la lumière : les cônes et les bâtonnets.

Les cônes fonctionnent à la lumière du jour et sont essentiellement présents au centre de la rétine (fovéa). Ils permettent de voir les détails et de percevoir les couleurs. Les bâtonnets sont répartis dans tout le reste de la rétine. Ils interviennent lorsque la lumière décline et dans la détection des mouvements. La vision dépend des cônes en pleine lumière, et des bâtonnets dans la pénombre.

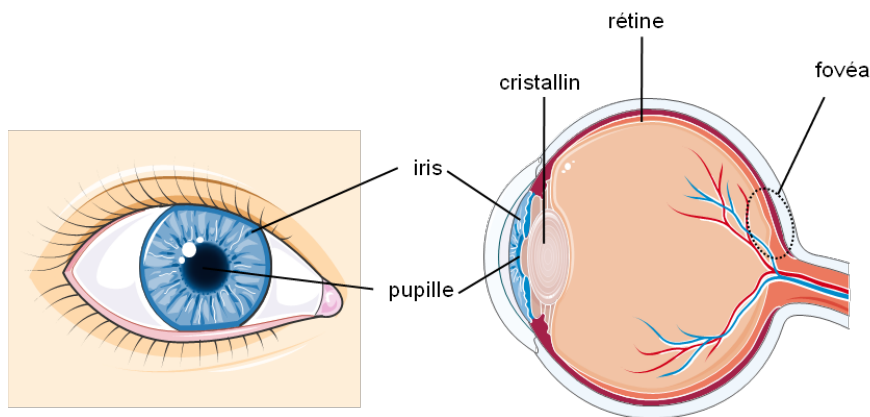


Figure 3 : Schéma de l'œil.

Illustration réalisée grâce à Servier Medical Art

Chez les personnes atteintes, les photorécepteurs sont détruits progressivement. Des petits dépôts pigmentés apparaissent alors dans la rétine (rétinopathie pigmentaire) et se manifestent par des « trous » dans le champ de vision (scotomes).

Atteinte de l'audition

L'oreille interne, la partie la plus profonde de l'oreille, joue un rôle dans l'audition (figure 4).

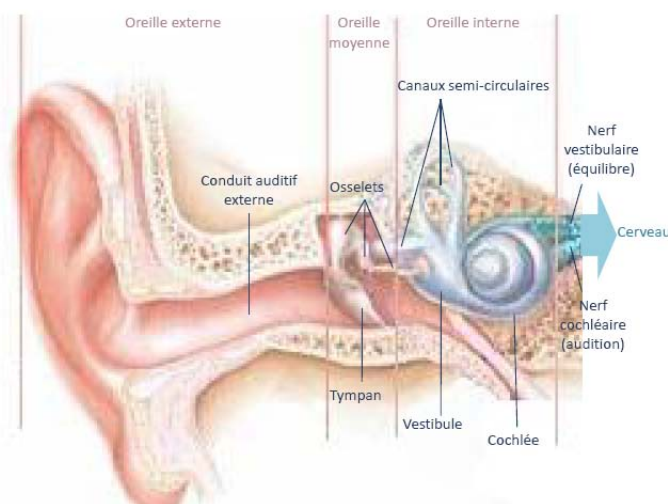


Figure 4 : Oreille interne avec la cochlée (permettant de capter et transmettre les sons)

(http://www.passeportsante.net/fr/Maux/Problemes/Fiche.aspx?doc=maladie_meniere_pm)

L'oreille interne contient l'organe de l'audition : c'est un petit organe creux en forme d'escargot appelé cochlée ou limaçon, qui capte et transforme les sons en signaux électriques pour les transmettre ensuite au cerveau (par le biais de nerfs). La cochlée est remplie d'un liquide (endolymphe) et tapissée de cellules coiffées de « cils », appelées cellules ciliées, très riches en mitochondries. Lorsqu'une onde sonore arrive dans l'oreille et dans la cochlée, elle se propage dans l'endolymphe comme une vague dont l'effet est de faire osciller les cils des cellules ciliées. Leur mouvement transforme l'onde en signal électrique véhiculé jusqu'au cerveau, permettant ainsi la perception des sons.

Dans le syndrome de Kearns-Sayre, les mitochondries des cellules ciliées peuvent être défectueuses. Les cellules n'ont alors plus d'énergie pour faire osciller leurs cils et sont peu à peu détruites. En leur absence, l'onde sonore n'est plus transformée en signal électrique, le cerveau ne peut plus percevoir les sons, ce qui explique la surdité.

Atteinte du cerveau et des nerfs

Certaines zones du système nerveux subissent une dégradation (dégénérescence). Les zones atteintes (*figure 5A et figure 5B*) sont notamment le cervelet, le tronc cérébral et le thalamus.

Le cervelet est une structure située à la base du cerveau : il est impliqué dans la coordination des mouvements.

Le tronc cérébral est sous le cervelet, et contient les centres nerveux qui contrôlent la respiration.

Le thalamus, situé au centre du cerveau, possède des centres nerveux qui coordonnent les sens comme la vue, l'audition, l'équilibre et la posture.

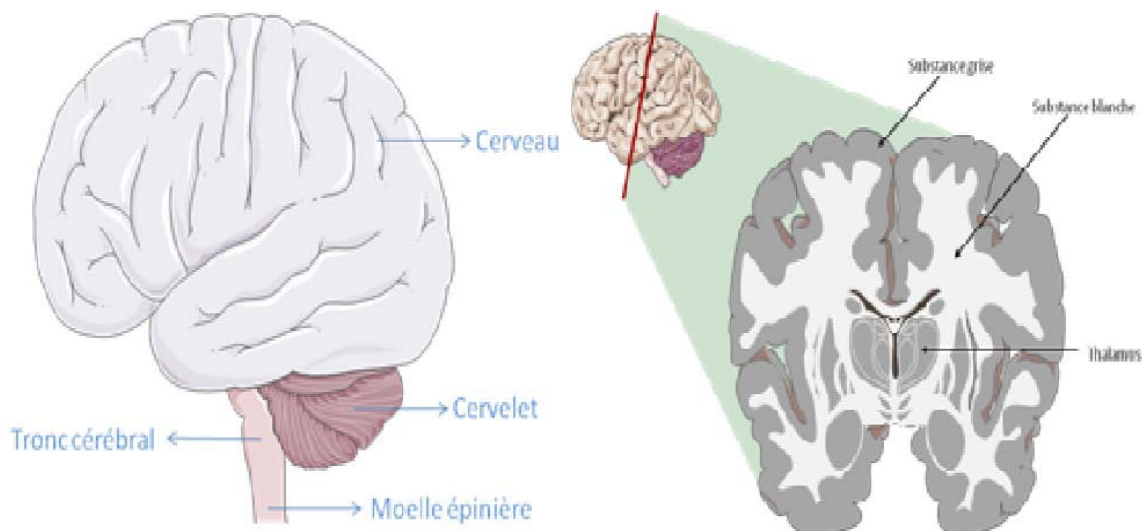


Figure 5 : Vue du cerveau

A. Vue latérale de l'encéphale

B. Vue frontale du cerveau. Le thalamus (au centre) est également constitué de substance grise.

Illustration réalisée grâce à Servier Medical Art

La substance blanche et la substance grise (*figure 5B*) forment le système nerveux. La substance blanche forme la partie interne du cerveau et la partie superficielle de la moelle épinière. La substance grise est située en périphérie de la substance blanche, elle contient les corps des cellules nerveuses (neurones). La substance blanche est composée de faisceaux de « câbles », appelés axones, qui sont les prolongements des neurones. Ces câbles sont recouverts d'une gaine isolante, appelée myéline qui favorise la transmission du message nerveux. Chez les personnes atteintes, en raison des mitochondries anormales, la myéline est altérée, voire détruite (démýélinisation), ce qui gêne ou empêche la transmission des messages nerveux dans le cerveau.

Troubles endocriniens

Les retards de croissance et du développement à la puberté sont très fréquents. Ils seraient dus à la production insuffisante d'hormone de croissance (GH) par le cerveau et au mauvais fonctionnement d'une glande du cerveau appelée hypothalamus.

Le diabète est dû à un mauvais fonctionnement du pancréas. Le pancréas est une glande responsable de la sécrétion d'une hormone (insuline), qui permet de contrôler le taux de sucre dans le sang (glycémie). Quand la production d'insuline est trop faible ou absente, il y

a une augmentation du taux de glucose dans le sang (hyperglycémie) dont la conséquence est le diabète.

Le diagnostic

Le diagnostic précoce de la maladie permet une prise en charge adaptée dès le plus jeune âge, ainsi qu'une information complète de la personne atteinte et de sa famille quant à l'éducation, l'orientation professionnelle, la vie de tous les jours.

● **Comment fait-on le diagnostic du syndrome de Kearns-Sayre?**

Le syndrome de Kearns-Sayre peut être suspecté par les médecins devant l'association d'une ophtalmoplégie, d'un ptosis, d'une rétinopathie pigmentaire et de troubles musculo-squelettiques. La survenue d'une cardiomyopathie, d'une ataxie, d'un diabète ou d'une surdité permet également d'orienter le diagnostic. Mais seule la réalisation d'une biopsie musculaire permet au médecin de confirmer le diagnostic.

La biopsie musculaire consiste à prélever sous anesthésie un petit fragment de muscle peu atteint qui sera ensuite observé au microscope. En cas de myopathies mitochondriales, des fibres rouges déchiquetées (« ragged red fibers ») et une accumulation de mitochondries sont présentes dans les cellules du muscle.

L'analyse génétique permet aussi de confirmer le diagnostic. Elle est réalisée sur les cellules musculaires prélevées lors de la biopsie. Elle consiste à rechercher des délétions de l'ADN mitochondrial qui sont retrouvées dans 4 cas sur 5.

Il est recommandé de rencontrer un médecin généticien connaissant ce syndrome qui va pouvoir expliquer le mode de transmission de la maladie, les risques encourus par les membres de la famille et les options qui s'offrent à eux (conseil génétique).

● **En quoi consistent les examens complémentaires ? À quoi vont-ils servir ?**

Des examens complémentaires sont réalisés pour évaluer le niveau de l'atteinte des muscles dont le cœur, de l'audition et de la vue et permettre ainsi une prise en charge adaptée à chaque personne.

Examen des muscles

L'électromyogramme (EMG) est systématiquement effectué. Cet examen permet d'enregistrer l'activité électrique spontanée d'un muscle ou d'un nerf. Il est réalisé à l'aide de petites aiguilles (électrodes) mises en contact avec les différents muscles et permet d'évaluer l'atteinte musculaire.

L'imagerie des muscles (scanner ou résonance magnétique nucléaire) offre l'intérêt d'une analyse plus précise de la répartition des muscles atteints qui apparaissent moins denses (hypodenses) ou moins homogènes (hétérogènes) que les muscles sains.

Examen du cœur

La recherche d'une cardiomyopathie et de troubles de l'activité cardiaque (troubles du rythme, de la conduction) est systématique.

- L'électrocardiogramme (ECG) permet d'enregistrer l'activité électrique du cœur à l'aide d'électrodes posées sur les poignets, les chevilles et le thorax. Il permet au médecin de rechercher des troubles de la conduction cardiaque. Il est réalisé très facilement en quelques minutes, en position allongée (ECG standard). Il peut aussi être réalisé lors d'un effort sur un tapis roulant ou un vélo d'intérieur (épreuve d'effort).
- L'échocardiographie cardiaque (ou échocardiographie) permet de voir la structure du cœur et les éventuelles anomalies à l'aide d'ultrasons. Cet examen permet de faire le diagnostic de la cardiomyopathie. Il est indolore et ne présente aucun danger, même chez l'enfant ou chez la femme enceinte.

Examen du cerveau et du liquide céphalorachidien

- **IRM cérébrale**

L'imagerie par résonance magnétique nucléaire (IRM) est l'examen le plus performant pour identifier les atteintes du cerveau. Il permet, en plaçant la personne dans un champ magnétique d'obtenir des images du cerveau en deux ou trois dimensions. L'examen est indolore et sans danger. Aucune radiation ionisante n'est émise. Pendant l'examen, la personne est allongée sur un lit, le plus souvent sur le dos. Comme il nécessite une immobilité totale, des calmants légers (sédation) peuvent être administrés ou une anesthésie pour les jeunes enfants.

Cet examen permet au médecin de rechercher des lésions de la substance blanche et de certaines parties du cerveau (le thalamus, le cervelet, le tronc cérébral) qui sont retrouvées lorsqu'il y a une atteinte cérébrale dans le syndrome de Kearns-Sayre. Elle peut aussi montrer des petites zones plus opaques correspondant à l'accumulation de calcium (calcifications) dans la substance grise du cerveau.

- **Ponction lombaire**

Le médecin peut aussi réaliser une ponction lombaire en prélevant, à l'aide d'une aiguille introduite entre deux vertèbres lombaires dans le bas du dos, le liquide circulant autour de la moelle épinière (liquide céphalo-rachidien). Cet examen permet de mesurer la concentration de certaines substances dans le liquide céphalo-rachidien : les protéines, le lactate et le pyruvate, qui sont anormalement élevés dans le syndrome de Kearns-Sayre.

Examen de la vue

Les troubles de la vue sont évalués grâce à plusieurs examens dont certains permettent de rechercher des modifications de la rétine et d'autres de mesurer leurs conséquences sur la vision.

- **L'examen du fond de l'œil**

L'examen du fond de l'œil permet au médecin spécialisé dans les troubles de la vue (ophtalmologiste/ophtalmologue) de voir directement la rétine. Après avoir déposé sur l'œil quelques gouttes de solution (collyre) destinée à élargir l'ouverture de la pupille, il va à l'aide d'une petite lampe lumineuse spéciale (ophtalmoscope), examiner l'état de la rétine. Chez les personnes atteintes, cet examen montre des tâches (dépôts pigmentés) en périphérie de la rétine.

Il recherche aussi la présence d'une cataracte (opacification du cristallin) associée à la rétinopathie pigmentaire.

- **L'électrorétinogramme (ERG)**

L'ERG permet d'enregistrer la réponse électrique de la rétine en la stimulant avec de la lumière. Cet enregistrement se fait grâce à des électrodes ayant la forme de grosses lentilles

oculaires qui sont placées sous les paupières après application d'un collyre anesthésique (pour améliorer le confort). La personne est placée dans un fauteuil, dans une pièce semi-obscur. Les deux yeux sont stimulés en même temps grâce à un flash qui envoie des éclairs de lumière intense. La stimulation se fait en deux étapes : une première série de flashes à l'obscurité et une deuxième à la lumière. Cet examen peut paraître impressionnant, mais il est indolore. S'il y a une rétinite pigmentaire, l'ERG est anormal du fait du mauvais fonctionnement des cônes et des bâtonnets.

D'autres examens complémentaires peuvent éventuellement être réalisés mais ne sont pas obligatoires pour le diagnostic de la rétinite pigmentaire : angiographie fluorescéinique et test de l'auto-fluorescence rétinienne, électro-oculogramme (EOG), test d'adaptométrie à l'obscurité, potentiels évoqués visuels (PEV). Ils permettent de préciser l'importance des altérations de la rétine.

Examen de l'audition

Les médecins spécialisés dans les troubles de l'audition (médecins ORL) disposent de nombreux tests pour mettre en évidence une surdité, mesurer la perte de l'audition et en préciser l'origine.

Certaines méthodes sont utilisées chez le nourrisson, comme la mesure des oto-émissions acoustiques (OEA) et l'étude des potentiels évoqués auditifs (PEA).

D'autres méthodes, telles que l'audiométrie tonale ou vocale demandent la participation de la personne examinée (tests subjectifs).

Analyses de sang

Le dosage sanguin de la créatine kinase, protéine présente dans les muscles, permet de savoir s'il y a une atteinte des muscles (myopathie). En effet, en cas d'atteinte musculaire, elle est libérée dans le sang et sa quantité augmente. Des examens complémentaires devront être effectués pour connaître l'origine de cette atteinte musculaire.

● **Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?**

Certains syndromes sont assez proches du syndrome de Kearns-Sayre, notamment, les syndromes myasthéniques congénitaux et les autres maladies appartenant au groupe des myopathies mitochondriales comme les ophtalmoplégies chroniques, le syndrome de MELAS (Myopathie mitochondriale - encéphalopathie - acidose lactique - pseudo-épisodes vasculaires cérébraux), le syndrome de MERRF (épilepsie myoclonique avec fibres rouges déchiquetées) et le syndrome de Pearson. (*voir plus d'informations sur ces maladies sur le site Orphanet : www.orphanet.fr*)

Les personnes touchées par l'une de ces maladies peuvent avoir, des manifestations proches de celles du syndrome de Kearns-Sayre telles que des atteintes des muscles des yeux, des membres ou des lésions du cerveau. Mais la présence d'autres manifestations qui ne se retrouvent pas dans le syndrome de Kearns-Sayre et/ou l'analyse de l'ADN mitochondrial permettent aux médecins de les différencier.

● **Peut-on dépister cette maladie chez les personnes à risque avant qu'elle ne se déclare ?**

Habituellement, le syndrome de Kearns-Sayre est dit sporadique car il ne touche qu'une seule personne dans la famille. Dans le cas exceptionnel où plusieurs membres d'une même famille sont atteints (forme familiale), le diagnostic chez une personne à risque est possible, mais il nécessite le plus souvent une biopsie musculaire. L'interprétation du résultat est

compliqué du fait de l'hétéroplasmie : la mise en évidence de fibres musculaires anormales ou de la délétion de l'ADN mitochondrial permet de confirmer le diagnostic mais ne permettra pas de savoir si la personne développera la maladie, ni de connaître la sévérité et le pronostic ; par ailleurs, l'absence d'anomalie ne permet pas d'écarter totalement le diagnostic du syndrome de Kearns-Sayre puisque les lésions peuvent être situées en dehors de la zone qui a été prélevée lors de la biopsie.

Ce diagnostic chez les personnes à risque doit être limité à des cas très particuliers et être réalisé dans le cadre de consultations pluridisciplinaires regroupant des généticiens, des psychiatres et des psychologues.

Les aspects génétiques

Le syndrome de Kearns-Sayre est d'origine génétique et fait partie des maladies dites mitochondriales : il est dû à la perte de gènes contenus dans les mitochondries (gènes mitochondriaux).

● Comment se transmet la maladie ?

Les gènes mitochondriaux se transmettent aux enfants seulement par la mère car, lors de la fécondation, c'est l'ovule de la mère contenant les mitochondries qui accueille le noyau du spermatozoïde : le père lui, ne transmet pas ses mitochondries. Une femme dont les cellules contiennent la mutation, transmet l'anomalie à ses enfants, quel que soit leur sexe, alors qu'un homme ne peut pas la transmettre.

Dans plus de 9 cas sur 10, le syndrome de Kearns-Sayre survient de façon spontanée et ne touche alors qu'une personne dans une famille : il s'agit de la forme sporadique de la maladie au cours de laquelle la délétion d'une partie de l'ADN mitochondrial se produit « au hasard » dans certaines cellules, lors du développement de l'embryon. L'anomalie génétique n'est donc présente que dans certaines cellules à certains endroits du corps, elle ne se transmet pas à la descendance sauf si elle est présente dans les cellules sexuelles (ovocytes ou spermatozoïdes). Les gonades (ovaires ou testicules) possèdent alors deux populations de cellules, certaines étant porteuses de l'anomalie génétique alors que d'autres ne le sont pas.

● Quels sont les risques de transmission aux enfants ?

Ce syndrome est le plus souvent sporadique, ce qui signifie qu'il survient dans une famille de façon « accidentelle ». Les parents, qui n'ont pas l'anomalie génétique, ont donné naissance à un enfant malade qui est le premier cas identifié dans la famille. Le risque d'avoir un deuxième enfant atteint pour ce couple est très faible.

Si le père a l'anomalie génétique, il ne la transmet pas à ses enfants.

Si la mère a l'anomalie génétique dans ses cellules sexuelles et qu'elle a déjà eu un enfant atteint, elle peut de nouveau donner naissance à un deuxième enfant atteint du syndrome. Un diagnostic prénatal peut alors être proposé à la mère.

Dans tous les cas, il convient de consulter un médecin généticien pour évaluer précisément le risque de transmission au sein de la famille.

● Peut-on faire un diagnostic prénatal ?

Le but du diagnostic prénatal (DPN) est de déterminer au cours de la grossesse si l'enfant à naître est atteint ou non de la maladie. L'opportunité d'un diagnostic prénatal est discutée en consultation de génétique lorsque la mère est porteuse de la mutation. Dans le cas où le

père est porteur, il n'y a pas de risque de transmission aux enfants et le diagnostic prénatal est inutile.

Le DPN consiste à rechercher l'anomalie génétique identifiée, à l'aide d'un prélèvement au niveau du futur placenta (trophoblaste ou villosités chorales) ou d'une amniocentèse.

Le prélèvement de villosités chorales (ou biopsie du trophoblaste) a l'avantage de se pratiquer tôt au cours de la grossesse. Il est généralement réalisé vers la 12^e semaine d'aménorrhée (la date d'aménorrhée correspond à la date des dernières règles). Il consiste à prélever une très petite quantité de trophoblaste à l'extérieur de l'enveloppe où le fœtus se développe.

L'amniocentèse permet d'obtenir des cellules flottant dans le liquide qui entoure le fœtus (liquide amniotique). Le prélèvement se fait par ponction de l'abdomen de la mère. Cet examen n'est proposé qu'après la 15^e semaine d'aménorrhée.

Ces examens entraînent un risque faible de fausse couche, autour de 1 à 2 %, qu'il convient de discuter en consultation de diagnostic prénatal au préalable. Ils sont réalisés sous échographie et aucun prélèvement n'est réalisé directement sur le fœtus.

Le résultat est connu en une ou deux semaines. Son interprétation est difficile du fait des particularités énoncées ci-dessus.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ?

Non, il n'existe pas actuellement de traitement permettant de guérir du syndrome de Kearns-Sayre. Cependant, comme pour toutes les maladies dont certaines manifestations peuvent aller en s'aggravant, il est important de les prendre en charge le plus tôt possible pour éviter les complications. Une approche multidisciplinaire à un stade précoce permet d'améliorer sensiblement la qualité de vie des personnes atteintes.

● Quelles sont les modalités de traitement des manifestations de ce syndrome ?

Divers traitements par vitamines (B2, E, K C), le coenzyme Q10 et ses dérivés (Ubidecarenone) ont été essayés mais avec des résultats « mitigés ». Ils amélioreraient les anomalies de la chaîne respiratoire donc la production d'énergie par les mitochondries dans les muscles. Ce traitement serait efficace sur la fonction cardiaque et l'ataxie mais pas sur l'ophtalmoplégie, le ptosis et la rétinopathie pigmentaire.

Une fois le diagnostic établi, le suivi par un médecin cardiologue est indispensable avec une surveillance régulière par électrocardiogramme et/ou Holter (électrocardiogramme de longue durée sur 24 heures ou plus).

La pose d'un stimulateur cardiaque ou pace-maker (appareil capable d'envoyer au muscle du cœur des impulsions électriques rythmées pour déclencher les contractions) ou d'un défibrillateur (appareil mis en place pour empêcher l'emballement des contractions du cœur) peut être nécessaire afin d'éviter un ralentissement des battements du cœur ou des troubles du rythme qui pourraient entraîner un malaise voire un décès.

Le traitement chirurgical du ptosis peut être nécessaire.

Pour faciliter l'alimentation chez les personnes qui ont des difficultés importantes pour se nourrir, la gastrostomie peut également être proposée. Cette intervention consiste à poser

un petit tuyau plastique reliant directement l'estomac à la paroi extérieure du ventre afin d'introduire des aliments liquides directement dans l'estomac (nutrition entérale).

En cas de cataracte, une intervention chirurgicale est conseillée.

● **Quelles sont les aides et les techniques mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?**

Le syndrome de Kearns-Sayre est progressif. Les personnes peuvent avoir à la fois une myopathie, une baisse de la vue, une surdité et des troubles de la coordination des mouvements : elles se retrouvent alors dans une situation dite de « handicap rare » qui nécessite une prise en charge spécifique.

En France, des centres de ressources nationaux ont été créés pour les personnes en situation de handicap rare. Ils sont constitués d'une équipe pluridisciplinaire de professionnels spécialisés qui se déplacent sur tout le territoire français afin d'aller à la rencontre de la personne atteinte, de sa famille et des professionnels qui en font la demande. L'objectif premier est de leur apporter une aide directe en les informant, les conseillant et en évaluant le handicap de la personne dans son environnement. Ce bilan permet de définir précisément les limitations dues au syndrome, mais aussi les aptitudes de la personne et d'élaborer un projet individualisé adapté pour une meilleure prise en charge par les structures ou réseaux de professionnels proches de son domicile. Dans le cas d'une personne atteinte par le syndrome de Kearns-Sayre, il s'agit d'une évaluation visuelle, motrice, auditive, psychomotrice, psychologique.

L'aide visuelle

La détection précoce des troubles de la vue et la prise en charge par des équipes spécialisées en orthoptie, c'est-à-dire des équipes qui dépistent, réduisent et réadaptent les troubles de la vision, sont indispensables. Ces spécialistes accompagnent l'enfant/l'adolescent puis l'adulte pour l'aider à développer des stratégies lui permettant d'utiliser au mieux ses capacités visuelles et le conseiller sur les différentes aides techniques possibles.

Le port de verres protecteurs et filtrants adaptés, protégeant de la luminosité et des rayons ultraviolets est recommandé. Leur but est surtout de diminuer la sensation d'éblouissement, tout comme le port d'un chapeau à visière. Il est également conseillé d'éviter les expositions au soleil sans cette protection (mer, montagne).

Des aides « basse vision » peuvent être proposées lorsque la vision centrale est atteinte. Il s'agit d'aides optiques comme des lunettes grossissantes, des loupes, des lampes à haute intensité, des filtres pour augmenter le contraste ou d'aides non-optiques qui facilitent les activités de la vie quotidienne : livres et revues à gros caractères, cartes à jouer à gros numéros, cadrans de téléphone et calculatrices à gros caractères, montres parlantes par exemple. Enfin des aides électroniques comme des systèmes de télévision en circuit fermé avec appareils grossissants et dispositifs de lecture informatisés intégrés sont utiles dans certaines circonstances.

Lorsque la baisse de la vue devient gênante, la rééducation en activité de la vie journalière (rééducation en AVJ), adaptée aux personnes déficientes visuelles, permet de récupérer une meilleure autonomie individuelle, sociale et professionnelle. Après avoir analysé ses difficultés, le rééducateur en AVJ peut proposer à la personne des aides techniques nécessaires à son autonomie comme par exemple l'aménagement du mobilier. Les instructeurs en locomotion ont pour fonction d'aider la personne gênée dans ses déplacements, notamment dans les situations difficiles. Cette rééducation l'aide à mieux comprendre son environnement pour mieux s'y orienter.

Aide motrice

Une prise en charge adaptée, en particulier grâce à la kinésithérapie et l'ergothérapie, permet de réduire les conséquences notamment sur la motricité.

Des séances de **kinésithérapie** régulières aident à lutter contre l'installation de rétractions musculaires et de raideurs articulaires. En cas de douleurs, un traitement médicamenteux adapté peut être bénéfique. Des exercices favorisant l'endurance pourraient améliorer les performances motrices des personnes atteintes de myopathies mitochondriales.

Après avoir analysé ses difficultés, l'**ergothérapeute** peut également permettre à la personne de récupérer une meilleure autonomie individuelle, sociale et professionnelle en lui apportant certaines aides techniques : aménagement du mobilier, communication... Pour ce faire, il peut utiliser des mises en situation d'activité ou de travail proches de la vie quotidienne, devenant ainsi une sorte d'interface entre la personne et son environnement. Il peut aussi concevoir et réaliser l'appareillage qui facilitera l'accès à son autonomie.

L'aide auditive

En cas de surdité, les personnes touchées peuvent être appareillées avec un dispositif placé derrière l'oreille qui amplifie électroniquement le volume du son (audioprothèse).

Dans les très rares cas où la surdité est complète, un implant cochléaire peut être proposé. Cet appareil électronique doit être posé au cours d'une intervention chirurgicale. Même s'il ne remplace pas l'ouïe et nécessite une rééducation auditive importante (orthophonie), de nombreuses personnes bénéficiant d'un implant cochléaire sont en mesure de comprendre des paroles sans avoir à lire sur les lèvres. Les communications téléphoniques peuvent aussi être possibles.

● Un soutien psychologique est-il souhaitable ?

Un suivi par un pédopsychiatre, un psychiatre ou un psychologue peut s'avérer nécessaire pour aider la personne et sa famille. En fonction de la sévérité de la maladie et du vécu de chacun, les doutes et les moments d'angoisse ne seront pas les mêmes.

L'annonce du diagnostic en elle-même est un bouleversement. Il est important que la personne concernée puisse exprimer, si elle le souhaite, ses peurs et ses attentes et puisse parler de sa maladie.

Le soutien peut être nécessaire dès l'annonce du diagnostic, d'autant qu'il ne permet pas toujours de prévoir l'évolution de la maladie. L'aggravation des troubles visuels, moteurs, auditifs, les troubles cardiaques et l'atteinte d'autres organes peuvent être difficiles à accepter et entraîner des peurs. De plus, la perte progressive de l'autonomie va modifier l'organisation de la vie quotidienne (fréquence des soins médicaux...), les repères habituels, les priorités au sein de la famille... parfois difficiles à gérer seul. La maladie peut être également perturbante pour les frères et les sœurs, qui ressentent souvent un mélange de culpabilité et de jalousie. Eux aussi doivent pouvoir exprimer librement leur ressenti face à la maladie et bénéficier d'un soutien psychologique.

● Que peut-on faire soi-même pour se soigner ou soigner son enfant ?

Ce syndrome étant évolutif avec des déficiences progressives, il est important que les difficultés de l'enfant et également ses compétences soit évaluées régulièrement pour proposer de nouvelles adaptations : ce qui contribue à éviter la perte d'estime de soi ou un repli sur soi.

Il convient dans la limite du possible de limiter les efforts et d'aménager des temps de repos qui permettent de mieux vivre au quotidien.

L'instauration d'un milieu de vie sécurisant permet à l'enfant touché par la déficience visuelle d'évoluer plus sereinement. La famille peut également mettre en place un système de communication avec l'enfant (signes, gestes, mimiques) afin de l'aider à s'épanouir en stimulant sa compréhension.

● **Comment faire suivre son enfant ou se faire suivre ?**

Les enfants atteints du syndrome de Kearns-Sayre doivent être suivis dans les consultations des centres de référence et de compétence des maladies mitochondriales dont les coordonnées sont disponibles sur le site Orphanet (www.orphanet.fr). Le suivi médical est assuré par une équipe pluridisciplinaire (cardiologue, ophtalmologue, neurologue, médecin-ORL...) dont la composition peut varier en fonction des manifestations du syndrome. Ces multiples professionnels travaillent souvent en réseau et au sein de centre pluridisciplinaires : centre d'action médico-social précoce (CAMSP) pour les enfants de 0 à 6 ans ayant un déficit intellectuel ou moteur ou sensoriel.

La fréquence des visites et des examens de contrôle est fixée par les médecins et dépend de l'évolution de la maladie.

● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

En cas d'urgence, il est nécessaire de faire part du diagnostic à l'équipe soignante et de signaler les traitements en cours s'il y en a ainsi que les opérations déjà réalisées pour éviter des soins qui iraient à l'encontre de ces traitements. À cet effet, la carte personnelle de soins et d'information des maladies neuromusculaires est particulièrement utile.

Le carnet de santé, dans lequel sont consignés les événements qui concernent la santé de l'enfant depuis sa naissance, constitue un outil de liaison privilégié entre les professionnels de santé amenés à prendre en charge l'enfant. Le présenter aux services d'urgence est important.

Toute infection doit être traitée vigoureusement en évitant les antibiotiques qui interfèrent avec le fonctionnement des mitochondries comme le chloramphénicol ou les tétracyclines, ou les antiviraux comme la zidovudine.

Les personnes atteintes par une maladie mitochondriale sont très sensibles aux anesthésiques qui augmentent les troubles de la conduction cardiaque comme les barbituriques (la thiopentone), les phénothiazines ou l'étomidate ou en cas d'anesthésie locale avec l'articaine. Il est donc important de signaler la maladie avant toute intervention chirurgicale nécessitant une anesthésie.

Dans la mesure du possible, le valproate de sodium utilisé dans le traitement des convulsions ne doit pas être prescrit.

● **Peut-on prévenir cette maladie?**

Non, il n'est pas possible de prévenir cette maladie.

Vivre avec : le handicap dans le syndrome de Kearns-Sayre au quotidien

Les déficiences visuelles, motrices, auditives retentissent au quotidien sur la vie familiale, la scolarité, la vie professionnelle et sociale. Les principaux handicaps liés à ces déficiences touchent la communication, la mobilité, les déplacements et la gestion de la vie quotidienne.

● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, quotidienne et sociale ?**

L'accompagnement de la personne atteinte est contraignant pour la famille : les soins du quotidien (alimentation, soins du corps, etc.) nécessitent de la part de l'entourage une présence et des compétences multiples d'où une charge de travail importante qui peut contraindre les parents à aménager ou quitter leur activité professionnelle pour s'occuper de leur enfant.

Il arrive également que la famille doive déménager pour se rapprocher des structures pouvant accueillir leur enfant. Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent alors survenir.

L'une des difficultés rencontrées par les personnes atteintes est la déficience visuelle qui en s'aggravant progressivement perturbe la communication. De plus, lorsqu'un déficit auditif s'y ajoute, le choix du mode de communication par les parents doit être mûrement réfléchi car il va influencer sur la vie familiale, la vie sociale, la scolarité...

Par ailleurs, ces personnes souffrent généralement d'une très grande fatigabilité et sont très affaiblies par les efforts du quotidien. Avec l'âge, le caractère progressif des déficiences peut conduire à l'isolement. Les personnes rencontrent des difficultés dans les activités journalières comme la toilette, l'habillage, dans certaines activités comme lire le journal, écouter de la musique, ... La perte d'autonomie chez les jeunes adultes est parfois une réalité difficile à surmonter. Il arrive qu'une réorganisation totale de la vie de la personne soit nécessaire. Les adolescents et les adultes peuvent être accueillis dans des établissements spécialisés ou bien rester à domicile.

● **Quelles sont les conséquences sur la scolarité ?**

La majorité des enfants effectuent leur scolarité dans des établissements scolaires classiques. En effet, les manifestations de la maladie les plus handicapantes, telles que la baisse de la vue, l'atteinte des muscles, les troubles de la coordination des mouvements et la surdit , apparaissent en g n ral apr s l'adolescence. Cependant, des adaptations seront  ventuellement n cessaires en fonction de l' volution de la maladie. Il est pr f rable de tenir les enseignants et  galement l'ensemble des  l ves, inform s de l' volution de la maladie (sous r serve de l'accord de l'enfant) et de leur faire conna tre le comportement   adopter vis- -vis de l'enfant atteint. Les enseignants doivent aussi  tre inform s des moyens auxiliaires (appareil de lecture, ordinateur adapt , loupe, lunettes-loupe, etc.) dont l' l ve est  quip  et des conditions n cessaires pour une exploitation maximale de son potentiel visuel ( clairage, contrastes, couleurs, etc.).

Les enfants ont acquis le langage en utilisant leurs capacit s visuelles (langue orale ou gestuelle) et auditives. Pour ceux qui perdent la vue et l'audition, cette double d ficience repr sente une difficult  difficile   surmonter. Ils doivent apprendre les moyens de communications classiquement utilis s par les personnes sourdes-aveugles (l' criture tactile,

la Langue des Signes Tactile, le Braille,...). Tant que certaines capacités visuelles persistent, il leur est difficile de se résoudre à adopter de nouveaux moyens de communication.

Quand des difficultés commencent à apparaître par exemple une plus grande fatigabilité, un manque de précision, une lenteur à exécuter certains gestes, il est indispensable de prendre des mesures qui vont permettre aux enfants de s'intégrer correctement.

En France, les parents peuvent faire une demande de Projet personnalisé de scolarisation (PPS) pour les enfants reconnus « handicapés » par la Commission des Droits et de l'Autonomie des personnes handicapées (CDAPH) qui relève de la Maison Départementale des personnes handicapées (MDPH, voir « [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations](#) »). Les mesures supplémentaires nécessaires à la scolarisation de l'enfant (rendre les locaux accessibles, demander un accompagnement par un auxiliaire de vie scolaire...) sont alors définies par la MDPH.

● **Quelles sont les conséquences sur la vie professionnelle ?**

À l'âge adulte, les difficultés visuelles s'aggravent. Les déplacements de nuit deviennent difficiles voire très difficiles et nécessitent une rééducation. L'accès aux documents écrits est plus compliqué, la personne peut avoir besoin de recourir à des aides techniques et optiques. Selon l'évolution de la déficience visuelle, la conduite peut devenir très dangereuse pour soi et pour les autres. L'exercice de l'activité professionnelle et parfois le trajet pour s'y rendre peut engendrer des difficultés et nécessiter des aménagements : temps partiel, aménagement du poste de travail, reclassement, changement de poste, milieu protégé. Des mesures d'accompagnement pour les trajets peuvent être proposées, le médecin du travail reste l'interlocuteur privilégié.

En France, dans chaque département, des services sont prévus pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées. D'autres prennent en charge l'adaptation des postes de travail en accord avec le médecin du travail. Ces adaptations sont réalisées par des ergonomes.

En France, l'Association de Gestion du Fonds pour l'Insertion Professionnelle des Personnes Handicapées (Agefiph) est un organisme spécialisé qui aide les personnes handicapées et les entreprises du secteur privé à réussir l'insertion dans la vie professionnelle. Le Fonds pour l'Insertion des Personnes Handicapées dans la Fonction Publique (FIPHFP) réalise les mêmes actions dans le secteur public.

●●● **En savoir plus**

● **Où en est la recherche ?**

Les myopathies mitochondriales ont en commun des anomalies de la chaîne respiratoire mitochondriale.

Les recherches se poursuivent dans plusieurs directions :

- établir un lien entre les différents types d'anomalies génétiques et les manifestations de la maladie (études de corrélation génotype-phénotype) ;
- élaborer des modèles animaux fiables, en particulier des souris transgéniques, afin de pouvoir tester différentes hypothèses sur les mécanismes de la maladie ;
- développer des traitements basés aussi bien sur des médicaments que sur la thérapie génique. En effet, plusieurs laboratoires de recherche à travers le monde essayent de trouver un moyen d'introduire des protéines fonctionnelles dans les mitochondries anormales, afin

de rétablir la fonction de la mitochondrie. Des modèles cellulaires et animaux sont actuellement étudiés.

● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées à cette maladie. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36** (appel non surtaxé) ou sur le site **Orphanet** (www.orphanet.fr).

● Les prestations sociales en France

Il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent être fournis d'une part par les assistants (es) sociaux (les) à l'hôpital et, d'autre part, par les associations de malades qui connaissent la législation et les droits.

En France, les personnes atteintes du syndrome de Kearns-Sayre bénéficient d'une prise en charge à 100% (exonération du ticket modérateur) par l'Assurance maladie du financement des soins, des frais médicaux et des appareillages au titre des Affections de Longue Durée (ALD) hors liste.

En pratique, c'est le médecin traitant ou le médecin du centre de référence qui effectue cette demande de prise en charge (protocole de soin) auprès du médecin conseil de la caisse d'Assurance Maladie. Ce dernier peut donner son accord pour la prise en charge d'une partie ou de la totalité des soins liés à sa maladie. Le protocole de soins est établi pour une durée déterminée fixée par le médecin conseil de l'Assurance Maladie. Au terme de cette durée, c'est le médecin traitant qui peut demander un renouvellement.

En revanche, les frais de déplacement pour les séances de kinésithérapie ou autre, pour l'accueil en centre spécialisé, etc. reste souvent à la charge des familles.

Les personnes en situation de handicap dans leur vie quotidienne peuvent s'informer sur leurs droits et les prestations existantes auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) de leur département. Celle-ci centralise toutes les démarches liées au handicap : demande de prestations (aide humaine, aide technique, aménagement du logement et du véhicule, ...), demande relative au travail, à l'emploi et à la formation professionnelle, aides financière... Elle instruit les dossiers de demande d'aide, les transmet à la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) et assure le suivi de la mise en œuvre des décisions prises.

Plusieurs demandes d'allocations peuvent être faites, mais, la plupart du temps, elles ne sont pas compatibles entre elles. Il est donc important de faire une demande adaptée à sa situation.

Enfin, la MDPH assure l'accompagnement de la personne sur la durée.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations](#) », qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36

(appel non surtaxé)

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

Docteur Bérénice Doray

Service de génétique médicale

Centre de référence des anomalies
du développement et des syndromes
malformatifs

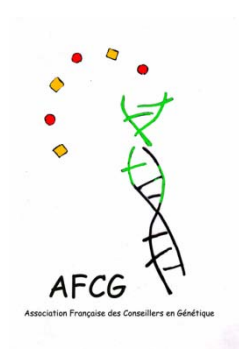
CHU de Strasbourg - Hôpital de
Hautepierre
Strasbourg

AMMi

*Association contre les
maladies mitochondriales*



*Association Française des Conseillers
en Génétique*



*Centre Robert Laplane – Centre
National de ressources pour les
Handicaps rares*

Première édition : juillet 2014