

# Profiter de chaque instant que la vie nous offre

Vivre avec une myasthenia gravis généralisée signifiait souvent vivre avec des restrictions. Cela change grâce à de nouvelles alternatives.

Anne Papmehl

**A** l'âge de 17 ans, Gassan Akl a soudainement été incapable de soulever un verre d'eau. Cela était inhabituel pour lui, un étudiant très actif qui s'entraînait tous les jours à la salle de sport. Ses parents l'ont emmené à l'hôpital, où les médecins ont reconnu ses symptômes. Après une série d'analyses, ils ont confirmé le diagnostic.

Il était atteint de myasthenia gravis généralisée (MGg), une maladie neuromusculaire auto-immune. Le système immunitaire produit par erreur des anticorps qui bloquent les récepteurs de la jonction neuromusculaire; la région où les cellules nerveuses se connectent aux muscles.

## Une perte graduelle de l'indépendance

Les signes et symptômes spécifiques à cette maladie rare impliquent une faiblesse variable des muscles volontaires. « De nombreux groupes de muscles peuvent être impactés, résultant en différents schémas de faiblesse », explique Dr. Amanda Fiander, neurologue chez Maritime Neurology, une clinique privée située à Halifax (Nouvelle-Écosse). « En plus d'une faiblesse dans les bras ou les jambes, les symptômes peuvent comprendre une vision trouble ou dédoublée, des paupières tombantes, une mauvaise articulation, des difficultés à mâcher ou à avaler et des difficultés à respirer. »

Akl présentait la plupart de ces symptômes de la MGg. Au cours des 11 années suivantes, il est devenu de plus en plus dépendant de ses proches qui l'aidaient dans des choses simples comme monter les escaliers. Pendant ce temps, il a reçu un traitement conventionnel par immunothérapie, qui comprenait des visites à l'hôpital deux fois par semaines de 8 h 30 à 15 h 00. Finalement, la maladie a progressé et est devenue plus agressive, il a dû arrêter le travail et l'école.



Ghassan Akl

Le traitement pour la MGg est resté le même au cours des 50 ou 60 dernières années. Il existe cependant de nouvelles options de traitement pour une prise en charge plus efficace de la maladie et une amélioration globale de la qualité de vie des citoyens canadiens souffrant de MGg. Il y a deux ans, Akl a commencé l'une d'entre elles et est devenu une tout autre personne. « Je peux de nouveau m'entraîner à la salle de sport, courir et être indépendant », a déclaré Akl, maintenant âgé de 30 ans. Il suit actuellement une formation de barbier et a recommencé à aller à l'école.

## L'importance de reconnaître les signes et symptômes

Heureusement pour Akl et parce que l'infirmière aux urgences a reconnu la MGg, il a reçu le bon diagnostic et a été traité très rapidement. « Reconnaître la maladie est essentiel car la MGg peut causer un handicap significatif », explique Dr. Fiander. Cela peut parfois être compliqué car certains symptômes de la MGg peuvent être confondus avec d'autres troubles neurologiques ou pathologies non-neurologiques.

En plus d'un bon diagnostic, il est essentiel que les personnes souffrant de MGg passent des examens réguliers auprès de leur professionnel de santé (PS) afin de surveiller la maladie; dans le

cas d'Akl, ces examens ont lieu une fois par an avec son médecin. « Étant donné la nature variable de la maladie, des examens réguliers effectués par le PS sont importants afin de vérifier que l'approche de traitement est à la fois efficace et appropriée à ce patient », explique Dr. Fiander. « Les symptômes de la maladie peuvent changer avec le temps, parfois très rapidement; cela nécessite donc une modification ou un ajustement du traitement. Il est mieux d'ajuster le traitement de façon anticipée afin d'éviter les crises. »

La vie d'Akl ne fait que devenir meilleure. Il n'est plus obligé de passer plus de 12 heures par semaine à l'hôpital et son nouveau traitement nécessite une visite d'une demi-heure à l'hôpital et ce, une fois toutes les deux semaines. « Je profite de chaque instant que j'ai », déclare Akl, qui est désormais capable de penser à des objectifs de carrière à plus long terme. Le domaine médical est l'une des options auxquelles il pense. ■



**Dr. Amanda Fiander**  
 Neurologue,  
 Maritime Neurology

**i** Discutez avec votre médecin si vous reconnaissez l'ensemble de symptômes ou consultez **muscle.ca** pour obtenir davantage d'informations.

# Pourquoi est-il important de reconnaître les signes des maladies rares du sang?

Diagnostiquer une HPN peut prendre jusqu'à cinq ans. C'est la raison pour laquelle il est important que les patients et les médecins connaissent cette maladie.

Anne Papehml

L'hémoglobinurie paroxystique nocturne (HPN) est une maladie du sang extrêmement rare et acquise causée par une mutation de certaines cellules souches de la moelle osseuse. « Les cellules sanguines sub-séquentes produites perdent leur protection contre une partie de notre système immunitaire connue sous le nom de complément », explique Dr. Christopher Patriquin, hématologue et clinicien-chercheur au University Health Network et professeur adjoint à l'Université de Toronto. Cela peut causer la destruction des globules rouges mais aussi l'endommagement et l'activation des plaquettes et globules blancs; le patient présente ainsi un risque accru de thrombose (caillots sanguins). « Certains patients souffrant d'HPN peuvent également souffrir d'une défaillance de la moelle osseuse, comme une anémie aplasique qui cause une réduction significative de la production de cellules sanguines », explique Dr. Patriquin.

L'HPN est généralement diagnostiquée entre 35 et 40 ans; les patients sont à l'apogée de leur carrière et de leurs responsabilités familiales. « La maladie est dévastatrice car lorsque les globules rouges sont détruits, votre fonction est atteinte », explique Cindy Anthony, Directrice Exécutive de l'Association canadienne de l'anémie aplasique et de la myélodysplasie, une association de soutien aux patients.

## L'importance de reconnaître les signes et symptômes

« Non diagnostiquée, l'HPN symptomatique a un taux de mortalité de 35 % cinq-ans avec près de trois-quarts des décès causés par des thromboses », explique Dr. Loree Larratt, professeur émérite en hématologie clinique à l'Université d'Alberta. Ces graves caillots sanguins peuvent se former n'importe où dans le corps, y compris dans le cerveau, le cœur, les poumons et les reins. « Au-delà du risque de thrombose, les patients souffrant d'HPN non traités peuvent développer d'autres complications dues à la destruction de leurs globules rouges, celles-ci comprennent la fatigue, des difficultés à respirer, des douleurs abdominales, des difficultés à avaler et des lésions rénales », ajoute Dr. Patriquin.

Le diagnostic s'effectue par le biais d'une analyse du sang du patient connue sous le nom de cytométrie en flux. Mais la difficulté est

de reconnaître dès le départ que les patients sont susceptibles de souffrir d'HPN et qu'ils doivent passer un examen. « Il est important de reconnaître que le patient peut présenter des symptômes très courants comme la fatigue, l'anémie ou des thromboses; ces symptômes ont souvent d'autres explications cliniques », explique Dr. Patriquin.

Les symptômes qui peuvent justifier les examens comprennent une faible numération sanguine, certains types de défaillances de la moelle osseuse, des thromboses qui peuvent être non-provoquées ou se trouver dans un endroit atypique, des urines de couleur rouge (connue sous le nom d'hémoglobinurie), une anémie hémolytique qui ne peut être expliquée autrement.

## L'espoir d'une belle vie avec l'HPN

Bien qu'il n'existe aucun traitement pour l'HPN autre que la transplantation de moelle osseuse, qui est généralement réservée aux cas graves de défaillance de la moelle osseuse, les patients souffrant d'HPN peuvent avoir une vie active et bien remplie. « Tous les patients n'ont pas besoin d'un traitement au départ, mais ils devraient tout même consulter un médecin ayant de l'expertise avec l'HPN », explique Dr. Larratt.

La principale stratégie de traitement pour l'HPN consiste à protéger les globules rouges contre l'endommagement et la destruction. Depuis 2009, un inhibiteur complémentaire a été approuvé au Canada; celui-ci est administré par voie intraveineuse une fois toutes les deux semaines. Le médicament stoppe efficacement l'hémolyse, améliorant ainsi la qualité de vie et augmentant le taux de survie en réduisant le risque de thrombose pour de nombreux patients souffrant d'HPN. « Ces nouveaux traitements changent la donne », explique Mme. Anthony.

Les choses devraient s'améliorer. « La façon dont nous prendrons en charge l'HPN dans 10 ans sera certainement très différente de la façon dont nous le faisons aujourd'hui avec, espérons-le, davantage d'alternatives pour nos patients qui continuent à contrôler la maladie tout en améliorant la qualité de vie et en réduisant le fardeau du traitement », explique Dr. Patriquin. « C'est la raison pour laquelle il est essentiel que nous recevions un soutien continu pour la recherche sur l'HPN et son traitement au Canada. » ■



**Dr. Chris Patriquin**  
Hématologue et clinicien-chercheur, University Health Network & Professeur adjoint, Université de Toronto



**Cindy Anthony**  
Directrice Exécutive, Association canadienne de l'anémie aplasique et de la myélodysplasie



**Dr. Loree Larratt**  
Professeur émérite en hématologie clinique, Université d'Alberta

Discutez avec votre médecin si vous reconnaissez les symptômes ou consultez [aamac.ca](http://aamac.ca) pour obtenir davantage d'informations.