

Ce qu'il faut savoir sur

TK2d

Une maladie mitochondriale rare, autosomique récessive, qui se manifeste principalement par une myopathie progressive²

LE DÉFICIT EN THYMIDINE KINASE 2

Le déficit en thymidine kinase 2 (TK2d) est une maladie génétique débilante et potentiellement mortelle qui provoque une faiblesse musculaire progressive et sévère.^{1,2,3,4} De nombreux patients se retrouvent dans l'incapacité de marcher, de manger et de respirer de manière autonome.^{1,2,3,4}



Quelles sont les causes du TK2d ?

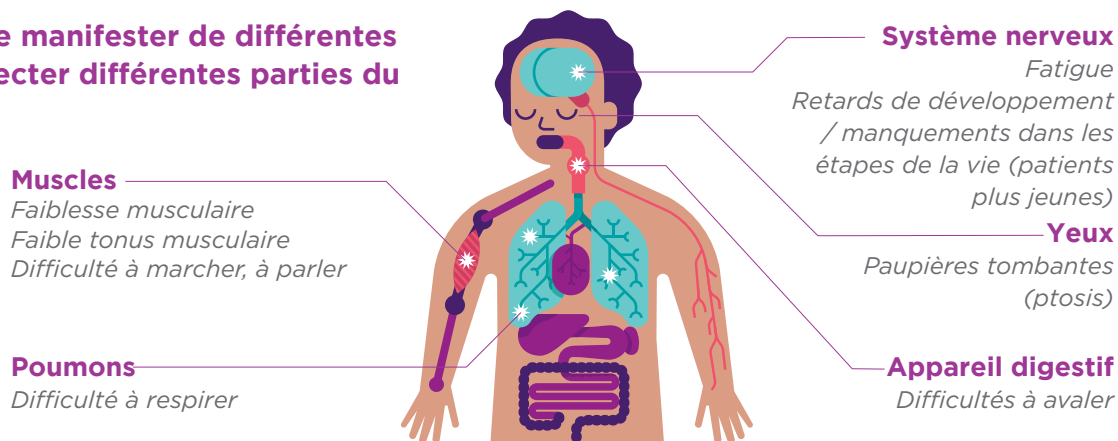
Le TK2d est dû à une mutation génétique du gène TK2.^{1,4} Cette mutation entraîne une diminution de la production d'ADN mitochondrial.^{1,4} Les mitochondries génèrent la majeure partie de l'énergie qui alimente nos cellules. Des erreurs affectant l'ADN mitochondrial peuvent entraîner un manque d'énergie et, par conséquent, un dysfonctionnement des muscles et des organes.^{4,5,6}

Combien de personnes souffrent de TK2d ?

1 personne sur 5 000 souffre d'une forme de maladie génétique mitochondriale.⁷ La prévalence du TK2d elle-même fait encore l'objet de recherches.

DES SYMPTÔMES QUI S'AGGRAVENT PROGRESSIVEMENT

Le TK2d peut se manifester de différentes manières et affecter différentes parties du corps^{1,2,3}



AFFECTE TOUS LES ÂGES : Les symptômes peuvent évoluer lentement ou rapidement^{1,2}

APPARITION PRÉCOCE : SOUVENT PLUS GRAVE

APPARITION PLUS TARDIVE : SOUVENT MOINS GRAVE



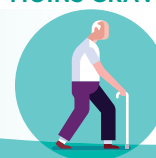
Développement normal



Apparition chez le nourrisson/ l'enfant



Apparition chez l'adolescent



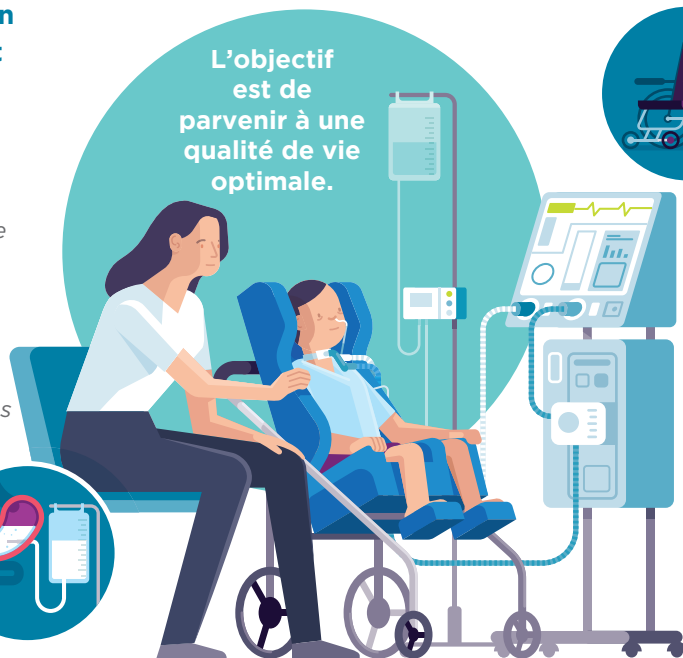
Apparition chez l'adulte

PRISE EN CHARGE DU TK2D À L'HEURE ACTUELLE : Il n'existe actuellement aucune thérapie approuvée par les autorités de santé⁸

Les patients ont besoin de matériel médical et de thérapies^{1,3,8}

- Assistance respiratoire
- Sondes d'alimentation
- Fauteuils roulants
- Kinésithérapie respiratoire
- Physiothérapie

Les patients peuvent prendre des produits nutraceutiques (« mito-cocktail ») pour atténuer les symptômes de la maladie⁸



L'objectif est de parvenir à une qualité de vie optimale.



Les patients comptent sur les soins de soutien prodigués par une équipe pluridisciplinaire⁷

- Neurologues
- Pneumologues
- Spécialistes du métabolisme
- Gastro-entérologues
- Kinésithérapeutes
- Orthophonistes
- Généticiens cliniques
- Conseillers en génétique



Les tests génétiques représentent la manière la plus directe pour confirmer le diagnostic de TK2d

Un diagnostic précis établi précocement permet d'identifier les patients plus tôt et de les faire bénéficier plus rapidement de soins de soutien et d'essais cliniques.^{1,2,3}

Étant donné que le TK2d peut s'apparenter à d'autres maladies (dystrophie musculaire, maladie de Pompe, SMA, syndrome de déplétion de l'ADNmt et autres), des tests génétiques sont nécessaires pour confirmer le diagnostic.¹

Notre mission

Chez UCB, nous sommes fiers de collaborer avec des médecins et des communautés de patients dans le cadre de notre travail.

Ensemble, nous pouvons insuffler de l'espoir et apporter du soutien aux patients et aux familles touchés par les maladies rares.

