Ce qu'il faut savoir sur

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 débilitante 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 ellemême 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}

Muscles -

Faiblesse musculaire Faible tonus musculaire Difficulté à marcher, à parler

Poumons-

Difficulté à respirer

Système nerveux Fatigue

Retards de développement / manguements dans les étapes de la vie (patients plus jeunes)

-Yeux

Paupières tombantes (ptosis)

> Appareil digestif Difficultés à avaler

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 138

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

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







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

- Neurologues
- ${\color{red}\bullet} \textit{Pneumologues}$
- 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.





1 Garone C, Taylor RW, Nascimento A, et al. Retrospective natural history of thymidine kinase 2 deficiency. J Med Genet. 2018;55(8):515-21. 2 Wang J, Kim E, Dai H, et al. Clinical and molecular spectrum of thymidine kinase 2-related mtDNA maintenance defect. Mol Genet Metab. 2018;124:124-30. 3 Domínguez-González C, Hernández-Laín A, Rivas E, et al. Late-onset thymidine kinase 2 deficiency: a review of 18 cases. Orphanet J Rare Dis. 2019;14(1):100. 4 National Institute of Health. TK2-related mitochondrial DNA depletion syndrome, myopathic form. https://medlineplus.gov/genetics/condition/tk2-related-mitochondrial-dna-depletion-syndrome-myopathic-form/#genes. Dernière consultation en janvier 2023. 5 United Mitochondrial Disease Foundation. Understanding & Navigating Mitochondrial Disease. https://www.umdf.org/what-is-mitochondrial-disease-2/. Dernière consultation en janvier 2023. 6 Hirano M, Marti R, Ferreiro-Barros C, et al. Defects of intergenomic communication: autosomal disorders that cause multiple deletions and depletion of mitochondrial DNA. Semin Cell Dev Biol. 2001;12:417-27. 7 Parikh S, Goldstein A, Karaa A, et al. Patient care standards for primary mitochondrial disease: a consensus statement from the Mitochondrial DNA depletion syndromes: review and updates of genetic basis, manifestations, and therapeutic options. Neurotherapeutics. 2013;10:186-98.

