




Disponible en ligne sur  
 ScienceDirect  
 www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France  
  
 www.em-consulte.com



## Brève communication

# Mutisme et troubles du comportement aigus révélant un syndrome MELAS

## Mutism and acute behavioral disorders revealing MELAS syndrome

H. Coomans<sup>a</sup>, B. Barroso<sup>a,\*</sup>, E. Bertandeau<sup>a</sup>, M. Bonnan<sup>a</sup>, A. Dakar<sup>a</sup>, S. Demasles<sup>a</sup>, S. Garraud<sup>a</sup>, E. Krim<sup>a</sup>, M.-L. Martin-Négrier<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Service de neurologie, centre hospitalier François-Mitterrand, 4, boulevard Hauterive, 64046 Pau cedex, France

<sup>b</sup> Service de pathologie, centre hospitalier universitaire Pellegrin, place Amélie-Raba-Léon, 33076 Bordeaux cedex, France

### INFO ARTICLE

#### Historique de l'article :

Reçu le 26 juillet 2010

Reçu sous la forme révisée le

8 octobre 2010

Accepté le 17 janvier 2011

Disponible sur Internet le

22 avril 2011

#### Mots clés :

Démence

Mitochondrie

IRM

#### Keywords:

Dementia

Mitochondria

MRI

### RÉSUMÉ

**Introduction.** – Le syndrome MELAS (mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis, and stroke-like episodes) est une maladie mitochondriale génétique rare. Cette maladie peut entraîner la survenue de symptômes neurologiques centraux (accidents vasculaires, migraine, détérioration mentale...), sensoriels (surdité bilatérale symétrique) ou périphériques (atteinte myogène, neuropathie périphérique), associés à un diabète, une atteinte rénale, cardiaque ou un retard staturo-pondéral. Près de 80 % des patients sont porteurs de la mutation hétéroplasmique du nucléotide 3243. Les tableaux cliniques amenant à la découverte de la mutation peuvent être divers tant au niveau des symptômes que de l'âge des patients.

**Cas clinique.** – Nous rapportons le cas d'un homme de 49 ans hospitalisé pour prise en charge d'un tableau confusionnel avec mutisme et troubles praxiques. Dans ses antécédents principaux on pouvait noter un diabète de type 2 datant de quelques mois, une neuropathie périphérique axonale ancienne et une surdité bilatérale appareillée. L'IRM initiale retrouvait des anomalies FLAIR bi-pariétales sans signe d'infarctus récent en séquence de diffusion/ADC, ainsi que des calcifications des noyaux gris centraux. Le diagnostic fut évoqué devant une hyperlactatorrachie et confirmé par la présence de la mutation 3243 de l'ADN mitochondrial en biologie moléculaire. Le bilan neuropsychologique révéla un syndrome dysexécutif sévère à l'origine d'une perte d'autonomie progressive.

**Conclusion.** – Les troubles psychiatriques sont un mode rare de révélation d'un syndrome MELAS. L'absence de systématisation vasculaire des anomalies IRM et l'association à des troubles extra-neurologiques doit faire évoquer le diagnostic.

© 2011 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

### ABSTRACT

**Introduction.** – MELAS syndrome (mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes) is a rare genetic mitochondrial disease which can cause cerebral

\* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : [bruno.barroso@ch-pau.fr](mailto:bruno.barroso@ch-pau.fr) (B. Barroso).

0035-3787/\$ – see front matter © 2011 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

doi:10.1016/j.neurol.2011.01.013

(cerebrovascular accident, migraine, mental deterioration...), sensorial (bilateral symmetrical deafness) and peripheral (muscular involvement, neuropathy) disorders potentially associated with diabetes, renal or cardiac disorders, or growth retardation. Eighty percent of the patients have the 3243 A > G mutation in the leucine RNA transfer gene. Clinical manifestations leading to discovery of the mutation can be extremely varied, affecting patients of different age groups.

*Clinical case.* – We report the case of a 49-year-old man who presented acute fits of confusion followed by mutism and praxic disorders. History taking revealed recently diagnosed type 2 diabetes, axonal neuropathy, and bilateral symmetrical deafness requiring hearing aids. The initial MRI showed FLAIR sequences with bi-parietal abnormalities, no signs of recent stroke on the DW/B10000 sequences, and basal ganglia calcifications. Blood tests and morphological findings ruled out a vascular origin. Search for lactic acidosis remained constantly negative in blood samples despite positive cerebrospinal fluid samples ( $N \times 3$ ). The 3243 A > G mitochondrial DNA mutation was identified. The neuropsychological evaluation revealed a serious dysexecutive syndrome with a major impact on the patient's self sufficiency.

*Conclusion.* – Neurocognitive disorders are not common in MELAS syndrome. Brain MRI results and the presence of extra-neurological signs can be helpful for diagnosis.

© 2011 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

## 1. Introduction

Le syndrome MELAS (mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis, and stroke-like episodes) est une maladie mitochondriale génétique transmise par la mère et due à des mutations ponctuelles de l'ADN mitochondrial. Cette maladie peut entraîner la survenue de symptômes neurologiques centraux (accidents vasculaires, migraine, détérioration mentale...), sensoriels (surdit  bilat rale sym trique) ou p riph riques (atteinte myog ne, neuropathie p riph rique), associ s   un diab te, une atteinte r nale, cardiaque ou un retard staturo-pond ral. La pr sence d'une acidose lactique s rique et/ou d'une hyperlactatorrachie est un  l ment important d'orientation diagnostique. Au moins 10 mutations diff rentes ont  t  identifi es   l'origine de cette entit , mais 80 % des patients sont porteurs de la mutation 3243 A > G portant sur l'ARN de transfert de la leucine (DiMauro et Hirano, 1993). Nous rapportons un cas pour lequel le diagnostic fut  voqu  tardivement suite   l'apparition de troubles du comportement.

## 2. Observation

Un homme de 49 ans fut adress  par son m decin traitant aux urgences devant un tableau confusionnel  voluant depuis 48 heures avec c phal es, agitation psychomotrice, mutisme, h t ro-agressivit  et troubles praxiques.

Dans ses ant c dents on notait un syndrome d pressif caract ris  trait  par une association comprenant Cymbalta<sup>®</sup>, Mianserine<sup>®</sup> et Tercian<sup>®</sup>, une surdit  bilat rale ancienne et appareill e depuis l' ge de 42 ans, un tabagisme actif  valu    30 paquets-ann es, un diab te de type 2 de d couverte r cente trait  par Metformine<sup>®</sup>, une neuropathie axonale des membres inf rieurs responsable de douleurs et de troubles de l' quilibre, une hernie discale C7-T1 non op r e responsable d'une n vralgie cervicobrachiale, et une tendinoplastie du tendon d'Achille gauche. Sur le plan familial, la r alisation d'un arbre g n alogique n'a permis de mettre en  vidence

aucun cas de diab te. En revanche, une des deux s urs du patient  g e de 50 ans avait des troubles de l'audition appareill s.

L'examen clinique   l'entr e ne retrouvait pas de d ficit moteur ou sensitif. Les r flexes ost otendineux n' taient pas retrouv s en dehors du rotulien droit. Il n'y avait pas de syndrome c r belleux. Les paires cr niennes  taient normales (en dehors de la surdit  de perception ancienne appareill e).

Le reste de l'examen clinique  tait sans particularit .   noter cependant un faible niveau de scolarisation, le patient  tant employ  sans qualification.

 tant donn  les ant c dents l'orientation initiale fut psychiatrique, dans le cadre de troubles de l'humeur fluctuant chez un patient qui prenait d j  de nombreux psychotropes. N anmoins, un bilan somatique fut demand  : le bilan biologique retrouvait un ionogramme normal, NFS/plaquettes normale tout comme les fonctions r nales et h patiques. Il n'y avait pas de syndrome inflammatoire dans le sang. Les enzymes musculaires  taient normales ainsi que le bilan lipidique.

Un scanner c r bral fut demand  par le m decin urgentiste avant d'envisager un transfert en milieu psychiatrique sp cialis . Ce scanner c r bral initial montrait des plages hypodenses cortico-sous-corticales bilat rales pari tales droite et gauche, ainsi que frontale droite post rieure. On notait des calcifications bilat rales et sym triques de la partie interne des noyaux lenticulaires et de la partie post rieure des thalami. D s lors le patient fut admis dans l'unit  neurovasculaire du service de Neurologie pour suspicion d'accidents vasculaires c r braux isch miques bilat raux.

Un bilan biologique de thrombophilie s'av ra n gatif (homocyst in mie, recherche de mutation G20210A de la prothrombine, antithrombine III, prot ines C et S, recherche d'anticorps antiphospholipides). Le dosage s rique de l'activit  de l'alpha-galactosidase A  tait normal (patient et t moin   59 nanomoles par heure par milligramme de prot ines). Les s rologies VIH, VHB, VHC, maladie de Lyme et CMV  taient n gatives. La recherche de prot inurie  tait n gative.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3089231>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3089231>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)