



Disponible en ligne sur
 ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France
 EM consulte
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^a, B. Barroso^{a,*}, E. Bertandieu^a, M. Bonnan^a, A. Dakar^a, S. Demasles^a, S. Garraud^a, E. Krim^a, M.-L. Martin-Negrion^b

^a Service de neurologie, centre hospitalier François-Mitterrand, 4, boulevard Hauteville, 64046 Pau cedex, France

^b 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 hyperlactatose 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 (B. Barroso).

(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 (surdité bilatérale symétrique) ou périphériques (atteinte myogène, neuropathie périphérique), associés à un diabète, une atteinte rénale, cardiaque ou un retard staturo-pondéral. La présence d'une acidose lactique sérique et/ou d'une hyperlactatorrachie est un élément important d'orientation diagnostique. Au moins 10 mutations différentes ont été identifiées à l'origine de cette entité, 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 évoqué tardivement suite à l'apparition de troubles du comportement.

2. Observation

Un homme de 49 ans fut adressé par son médecin traitant aux urgences devant un tableau confusionnel évolutif depuis 48 heures avec céphalées, agitation psychomotrice, mutisme, hétéro-agressivité et troubles praxiques.

Dans ses antécédents on notait un syndrome dépressif caractérisé traité par une association comprenant Cymbalta®, Mianserine® et Tercian®, une surdité bilatérale ancienne et appareillée depuis l'âge de 42 ans, un tabagisme actif évalué à 30 paquets-années, un diabète de type 2 de découverte récente traité par Metformine®, une neuropathie axonale des membres inférieurs responsable de douleurs et de troubles de l'équilibre, une hernie discale C7-T1 non opérée responsable d'une névralgie cervicobrachiale, et une tendinoplastie du tendon d'Achille gauche. Sur le plan familial, la réalisation d'un arbre généalogique n'a permis de mettre en évidence

aucun cas de diabète. En revanche, une des deux sœurs du patient âgée de 50 ans avait des troubles de l'audition appareillés.

L'examen clinique à l'entrée ne retrouvait pas de déficit moteur ou sensitif. Les réflexes ostéotendineux n'étaient pas retrouvés en dehors du rotulien droit. Il n'y avait pas de syndrome cérébelleux. Les paires crâniennes étaient normales (en dehors de la surdité de perception ancienne appareillée).

Le reste de l'examen clinique était sans particularité. À noter cependant un faible niveau de scolarisation, le patient étant employé sans qualification.

Etant donné les antécédents l'orientation initiale fut psychiatrique, dans le cadre de troubles de l'humeur fluctuant chez un patient qui prenait déjà de nombreux psychotropes. Néanmoins, un bilan somatique fut demandé : le bilan biologique retrouvait un ionogramme normal, NFS/plaquettes normale tout comme les fonctions rénales et hépatiques. Il n'y avait pas de syndrome inflammatoire dans le sang. Les enzymes musculaires étaient normales ainsi que le bilan lipidique.

Un scanner cérébral fut demandé par le médecin urgentiste avant d'envisager un transfert en milieu psychiatrique spécialisé. Ce scanner cérébral initial montrait des plages hypodenses cortico-sous-corticales bilatérales pariétales droite et gauche, ainsi que frontale droite postérieure. On notait des calcifications bilatérales et symétriques de la partie interne des noyaux lenticulaires et de la partie postérieure des thalamis. Dès lors le patient fut admis dans l'unité neurovasculaire du service de Neurologie pour suspicion d'accidents vasculaires cérébraux ischémiques bilatéraux.

Un bilan biologique de thrombophilie s'avéra négatif (homocystéinémie, recherche de mutation G20210A de la prothrombine, antithrombine III, protéines C et S, recherche d'anticorps antiphospholipides). Le dosage sérique de l'activité de l'alpha-galactosidase A était normal (patient et témoin à 59 nanomoles par heure par milligramme de protéines). Les sérologies VIH, VHB, VHC, maladie de Lyme et CMV étaient négatives. La recherche de protéinurie était négative.

Download English Version:

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

Download Persian Version:

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

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