

Un train peut en cacher un autre...

Baccouchi.S¹, Boudabous.H¹, Ben hassine.S¹, Ben messaoud.S¹, Abdelmoula.MS¹, Ferchichi.M¹, Allouche.S², Ben Chehida.A¹,
Tebib.N¹

Service de pédiatrie et des maladies métaboliques, Hôpital la Rabta

•Introduction

•Le retard psychomoteur constitue un motif de consultation très fréquent en pédiatrie. La recherche d'autres signes associés est nécessaire afin d'orienter l'enquête étiologique.

• Objectif et Méthodes

Illustrer la grande hétérogénéité et les difficultés diagnostiques de la **maladie mitochondriale** à travers l'observation d'un cas suivi au service de pédiatrie et de maladies métaboliques héréditaires de La Rabta.

La mitochondrie : schéma des origines de l'énergie cellulaire

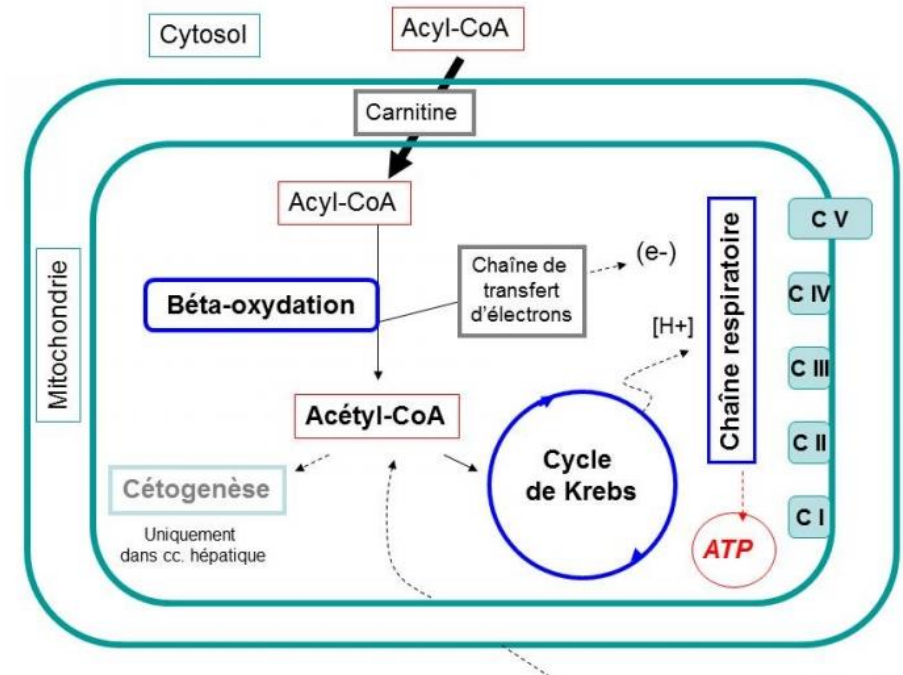
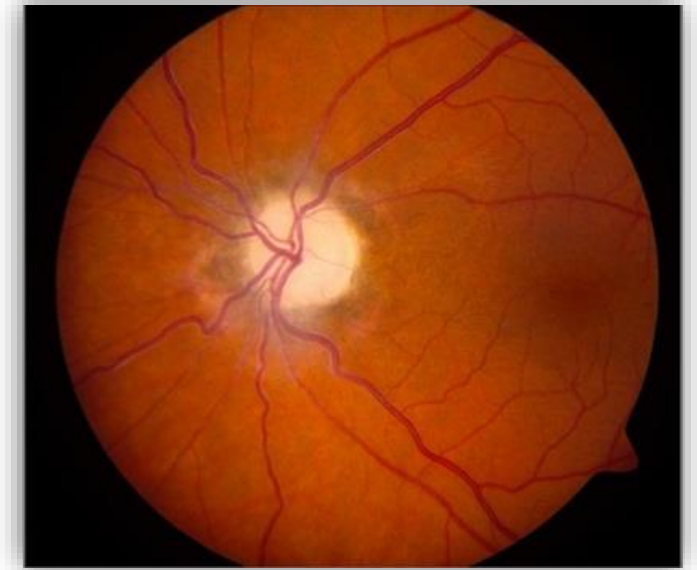


Figure VII-3-1

RESULTATS (1/2)

- Il s'agit d'une fille de 3 ans, issue d'un **mariage consanguin**, admise pour exploration d'un **retard staturo-pondéral** + **hypoglycémie**.
- Le **déficit complet en GH** a été retenu après 2 tests de stimulation de la GH.
- A l'examen elle avait en plus du retard psychomoteur, une **dysmorphie faciale** avec un front bombant et des yeux globuleux.
- L'examen ophtalmologique a montré une **atrophie optique bilatérale**.
- L'examen neurologique a objectivé un **nystagmus horizontal**, une **hypotonie axiale** et un **syndrome cérébelleux**.
- Le bilan biologique est revenu normal en dehors d'une **acidose tubulaire**.



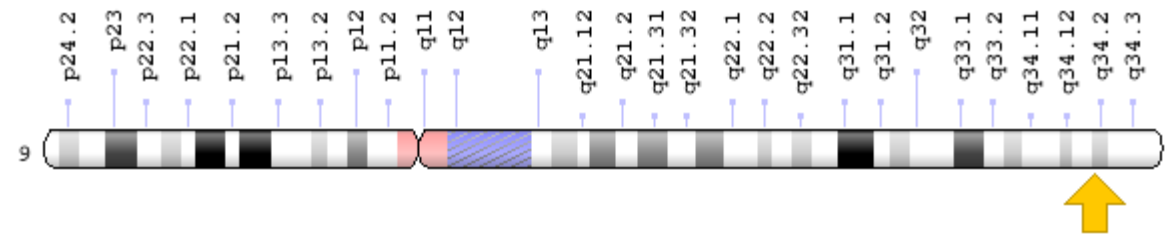
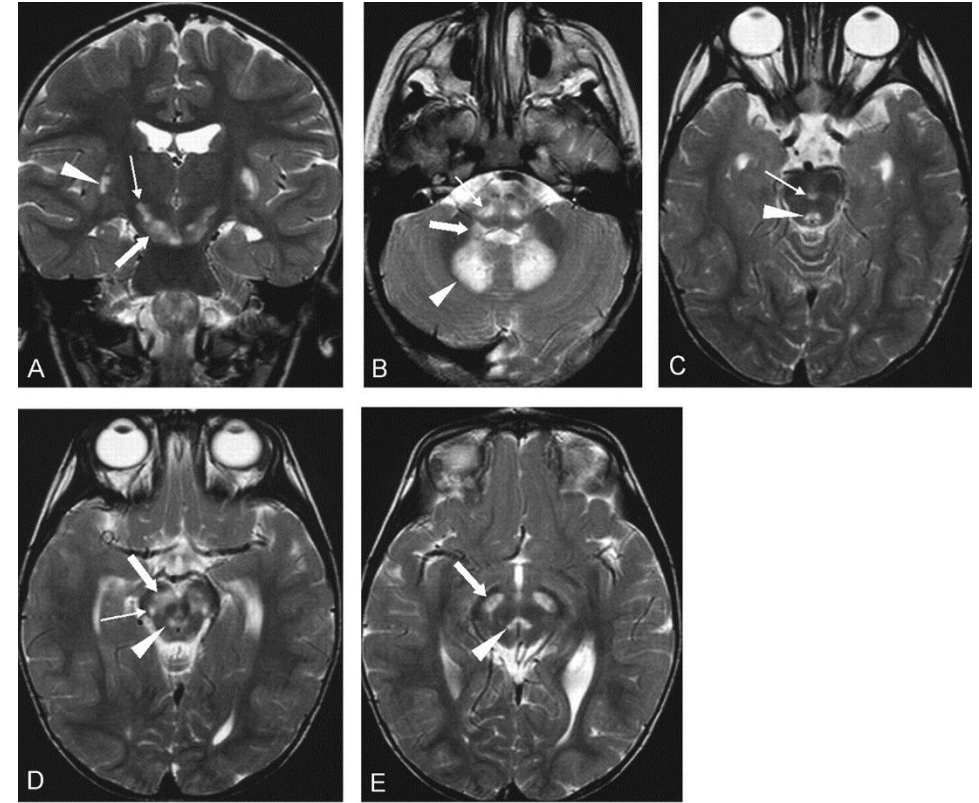
RESULTATS (2/2)

Une **IRM cérébrale** a montré des **anomalies de signal** encéphaliques et médullaires cervicales + atteinte tronculaire et cérébelleuse + élévation des lactates à la spectroscopie par résonance magnétique.

L'axe hypothalamo-hypophysaire était normal.

- D'où le diagnostic de maladie mitochondriale a été fortement suspecté.

On a complété par une **étude génétique** qui a décelé une **mutation de type SURF1**, et une confirmation par **étude fonctionnelle sur culture de fibroblastes est en cours.**



DISCUSSION ET CONCLUSION

Les cytopathies mitochondriales, dues à un dysfonctionnement d'origine génétique de la chaîne respiratoire, sont caractérisées par leur **hétérogénéité clinique** qui les rend particulièrement difficiles à diagnostiquer. Seul le diagnostic moléculaire permet de poser le diagnostic de certitude. C'est également uniquement par la mise en évidence d'un variant pathogène qu'un conseil génétique avec proposition de diagnostic pré natal est possible. Cependant, la confirmation moléculaire reste encore nettement insuffisante. Afin d'améliorer le diagnostic moléculaire, le bilan biologique, radiologique, histologique et enzymologique doit être réalisé de manière plus systématique.

En l'absence d'un traitement spécifique, le **conseil génétique** et le **diagnostic anténatal** s'avèrent nécessaires au sein des familles à risque et certaines mesures symptomatiques permettent une véritable amélioration de la prise en charge. Le diagnostic précoce est donc essentiel pour améliorer la qualité de vie de certains patients mais également éviter une errance diagnostique souvent douloureuse pour les enfants et leur famille.

