

MYOPATHIE MITOCHONDRIALE OCULAIRE ET HYPOTHYROÏDIE : QUELLE RELATION ?

BEN ELJIA L; CHATTI I; BEN HALIMA M; SAIED Z; BEN AMMOU S.
CHU SAHLOUL SOUSSE

INTRODUCTION:

La cytopathie mitochondriale est un groupe hétérogène de maladie multisystémique caractérisé par une carence de la chaîne respiratoire mitochondriale. Elle est responsable de plusieurs manifestations neurologiques dont la myopathie mitochondriale. Plusieurs maladies endocrines peuvent s'y associer. L'hypothyroïdie fait elle partie de ces associations ?

OBSERVATION:

Patiente âgée de 28 ans qui présente un ptosis bilatérale évoluant depuis dix ans avec asthénie. A l'examen elle présente une ophtalmoplégie bilatérale avec limitation de l'abduction et de la verticalité des deux cotés. Un bilan fait a objectivé une hypothyroïdie périphérique, l'électromyogramme était sans anomalie, la biopsie musculaire a mis en évidence des fibres rouges déchiquetés avec concentration élevée en glycogène et agrégats mitochondriaux. L'IRM cérébrale faite revenue sans anomalies. Le diagnostic de cytopathie mitochondriale a été retenu.

DISCUSSION:

La maladies mitochondriale se refaire à un groupe hétérogène de maladie multi systémique caractérisé par la carence de la chaîne respiratoire mitochondriale dans laquelle l'atteinte neurologique est souvent importante. Le dysfonctionnement endocrinien est une caractéristique fréquente principalement en raison de la prévalence de diabète sucré associé à la mutation m3243>G qui la mutation la plus fréquente au cours des cytopathies mitochondriale. D'autres forme de maladies endocrine sont décrites mais moins fréquentes. Dans la maladies mitochondriale les symptômes neuromusculaires dominant souvent le tableau clinique mais l'atteinte endocrine est d'une importance primordiale pour apprécier la nature multi systémique. La dysthyroïdie n'est pas une complication reconnue de la maladies mitochondriale. Certaine études faites ont trouvé que cela se produit dans une fréquence similaire à la population de référence (4) et est associé à des anticorps de la thyroïde , d'autres études disent que des rare rapport existe pour les patient atteint de la mutation m3243A>G (1) . L'hypothyroïdie a été documenté aussi dans un autres séries chez 2/18 patients atteints de cytopathie mitochondriale avec la mutation RRM2B (3).

CONCLUSION:

Malgré que la localisation médullaire est rare dans la neurosarcoïdose, elle mérite d'être connu vu la gravité du pronostic en dehors d'un traitement efficace.

REFERENCES:

1) PS Sanaker, ES Husebye, O. Fondenes, LA Bindoff L'évolution clinique du syndrome de Kearns Sayre avec polyendocrinopathie et une insuffisance respiratoire Acta Neurol. Scand., 115 (2007), pp 64-67

2) K.K. Lau, S.P. Yang, M.N. Haddad, L. Butani, S.P. Makker Mitochondrial encephalopathy with lactic acidosis and stroke-like episodes syndrome with hypothyroidism and focal segmental glomerulosclerosis in a paediatric patient Int. J. Urol. Nephrol., 39 (2007), pp. 941-946

3) R.D. Pitceathly, C. Smith, C. Fratter, C.L. Alston, L. He, K. Craig *et al.* Adults with *RRM2B*-related mitochondrial disease have distinct clinical and molecular characteristics Brain, 135 (2012), pp. 3392-3403

4) Adrew M Endocrine disorders in mitochondrial disease ,Molocular and cel End15 ,October 2013, Pages 2-11