



Atteinte cardiaque révélatrice d'un syndrome MELAS : à propos d'un cas

Mouna GUERMAZI, AHU, Médecine interne, C.H.U Hedi Chaker, Sfax, Tunisie

- Dora ZGHAL, Résidente, Médecine interne, C.H.U Hedi Chaker, Sfax, Tunisie
- Yosra BOUATTOUR, Professeur agrégé, Médecine interne, C.H.U Hedi Chaker, Sfax, Tunisie
- Sahar MEKKI, AHU, Médecine interne, C.H.U Hedi Chaker, Sfax, Tunisie
- Mariam GHRIBI, AHU, Médecine interne, C.H.U Hedi Chaker, Sfax, Tunisie
- Faten FRIKHA, Professeur, Médecine interne, C.H.U Hedi Chaker, Sfax, Tunisie
- Mayeda BEN HAMAD, AHU, Médecine interne, C.H.U Hedi Chaker, Sfax, Tunisie
- Raida BEN SALAH, Professeur, Médecine interne, C.H.U Hedi Chaker, Sfax, Tunisie
- Mouna SNOUSSI, Professeur agrégé, Médecine interne, C.H.U Hedi Chaker, Sfax, Tunisie
- Zouheir BAHLOUL, Professeur, Médecine interne, C.H.U Hedi Chaker, Sfax, Tunisie
- Sameh MARZOUK, Professeur, Médecine interne, C.H.U Hedi Chaker, Sfax, Tunisie

➤ Introduction:

- Le syndrome **MELAS** est une cytopathie mitochondriale rare, majoritairement liée à la mutation **m.3243A>G** du gène *MT-TL1*
- Sa **forme classique** associe des épisodes "stroke-like" et une encéphalopathie progressive
- Des **phénotypes intermédiaires** peuvent se révéler par des **atteintes systémiques extra-neurologiques**

➤ Observation :

- Homme de 39 ans, adressé pour exploration d'une Hypertrophie Ventriculaire Gauche (HVG) concentrique de découverte fortuite
- **ANTÉCÉDENTS & TERRAIN :**
 - Diabète insulinorequérant évoluant depuis 10 ans
 - Hypoacousie bilatérale ancienne non explorée
 - Absence d'HTA ou de pathologie cardiovasculaire
- **HISTOIRE FAMILIALE :** Diabète chez la mère, la tante maternelle, la grand-mère maternelle, sans notion de surdité, de cardiopathie ou de mort subite.
- **EXAMEN CLINIQUE:**
 - IMC : 18,5 kg/m²
 - Pas d'hypotension orthostatique ni de signes d'insuffisance cardiaque ou de manifestations neurologiques périphériques/centrales.
- **INVESTIGATIONS PARACLINIQUES:**
 - **ECG :** HVG électrique (indice de Sokolow à **50,5 mm**)
 - **Examen ORL :** surdité neurosensorielle bilatérale de perception
 - **Examen ophtalmologique :** cataracte sous-capsulaire bilatérale
 - **Biologie :**

Troponine	Négative
NT-proBNP	137 pg/mL (Faiblement élevé)
Ferritinémie	88 µg/L (Exclut une surcharge martiale)
EPP & Immunofixation	Normales (Exclut une amylose)

- **Échocardiographie :** HVG concentrique (Septum interventriculaire et paroi postérieure mesurés à 15 mm), FEVG modérément altérée à 45% avec hypokinésie globale
- **IRM Cardiaque :** Épaississement focal septo-apical (maximum 14 mm) sans anomalie de signal ni rehaussement tardif myocardique
- Absence d'argument pour une pathologie infiltrative
- **En l'absence de cause secondaire d'HVG identifiée** (HTA, amylose, hémochromatose, dysthyroïdie ou cardiopathie infiltrative), **l'association d'un diabète précoce, d'une surdité neurosensorielle bilatérale et d'une atteinte ophtalmologique** renforçait la suspicion **d'une maladie mitochondriale.**
- **Confirmation Génétique :**

L'étude génétique identifiait une **variation pathogène du gène mitochondrial MT-TL1 (m.3243A>G)** avec **hétéroplasmie à 39%**, confirmant une maladie mitochondriale apparentée au spectre MELAS.

➤ Conclusion :

- Ce cas illustre la présentation **multisystémique** des **cytopathies mitochondriales**, caractérisée par une grande **hétérogénéité clinique.**
- Chez l'adulte jeune, une **HVG inexpliquée** associée à ces signes systémiques doit systématiquement faire évoquer une **étiologie mitochondriale** (dans notre cas mutation du gène MT-TL1).
- Un diagnostic précoce permet d'adapter le **suivi spécialisé** et d'organiser un **conseil génétique approprié.**