

DIAGNOSTIC : Maladie mitochondriale présumée

Diagnostic présumé à 29 semaines de grossesse

AUTRES DIAGNOSTIQUES :

Hypogonadisme primaire
Hypothyroïdie chronique
Courte taille
Surdité
Myopathie modérée (proximale > distale)
Syndrome de Wolff-Parkinson-White asymptomatique
Maladie de Raynaud
Anxiété importante avec crises de panique
Grossesse sur FIV avec don d'ovule
Acidose rénale tubulaire distale
DG diète
RPPM, chorioamnionite
Hématome de plaie de césarienne (ré- hospitalisation)

Symptômes

Tachypnée importante avec acidose métabolique avec trou anionique de 10 en l'absence de trou osmolaire. Nausée, inappétence, diarrhées épisodiques, perte de poids en grossesse de 2 kg

PRISE EN CHARGE PENDANT LA GROSSESSE

- (+) Non pharmacologique : Consultation en génétique
- (+) Imagerie : Échographie rénale (kystes), cardiaque (insuffisance mitrale légère)
- (+) Analyses de laboratoire spéciales : lactate à 2.6 mmol/L. Acides aminés plasmatiques, acides organiques urinaires, CGH sur micropuce, dépistage mutations ADN mitochondrie
- (+) Médications : bicarbonate oral 1.5 meq/kg

ÉVOLUTION DE LA GROSSESSE

Amélioration des symptômes respiratoires et de l'anxiété avec le bicarbonate.
Césarienne sur TPT, RPPM, siège, chorioamniotite à 30.6 semaines.
Épisode d'hyperlactatémie pendant 8 heures en PP (max : 13)

ÉVOLUTION DANS LES 3-6 MOIS POST-PARTUM: Stabilité sous bicarbonates oraux

COMMENTAIRES: Les maladies mitochondriales sont difficiles à diagnostiquer. Chez cette femme le diagnostic moléculaire final n'a pas pu être établi, ce qui n'est pas étonnant. Cette femme a souffert toute sa vie de problèmes multiples qui n'ont jamais pu être expliqués. Un diagnostic de maladie mitochondriale peut expliquer beaucoup des symptômes. Dans ce cas, 3 types de maladies mitochondriales sont possibles:

1. Le syndrome de **Kearns-Sayre** est une maladie neuromusculaire due à des délétions d'ADN mitochondrial sporadiques (et donc hétéroplasmiques). Les patients peuvent présenter des ophthalmoplégies, des anomalies de la conduction cardiaque, surdité, diabète de type 2, déficience en hormone de croissance, hypoparathyroïdie et autres endocrinopathies.
2. Le **Maternally Inherited Diabetes and Deafness** (MIDD) est aussi une possibilité. Le spectre clinique du MIDD inclut la surdité (phénotype variable), augmentation du lactate, problème neuromusculaire et cardiaques, rétinopathie pigmentée et néphropathie avec protéinurie.
3. Finalement, les autres maladies mitochondriales de type **red ragged fiber myopathy** demeurent aussi possibles.

L'avenir apportera probablement des réponses.

Articles conseillés

Holloman CM, Wolfe LA, Gahl WA, Boerkoel CF. Kearns-Sayre Syndrome presenting as isolated growth failure. *BMJ Case Reports* 2013; doi.10. 1136/bcr-2013-007272