

Mutation mitochondriale, responsable d'un tableau de crampes familiales

N. Saad^{*a} (Dr)

^a *Ch Le Mans, Le Mans, FRANCE*

* nsaad@ch-lemans.fr

nous rapportons le cas de monsieur RM, né en 1966, d'origine espagnole, chauffagiste plombier dans la Sarthe. Il consulte en 1990 en neurologie pour un tableau de crampes musculaires, le gênant dans son travail. le neurologue (Dr Legout) évoque la possibilité d'une maladie de Mac Ardle et l'adresse à la pitié Salpêtrière, où une biopsie musculaire est faite, ne mettant pas en évidence une glycogénose.

En 2001, un diabète non insulino dépendant est déclaré, avec en 2002, la présence de corps cétoniques, avec des ac anti gad positifs à 1220cpm (la positivité >180), ac anti îlots de Langerhans sont positifs 1/2 en 2003.

Le patient rapporte plusieurs membres de sa famille, qui présentent des crampes. Nous recherchons une mutation de l'ADN mitochondrial et retrouvons chez monsieur RM, une mutation homoplasmique; 3263 C>T. Cette mutation se retrouvait chez un de ses frères diabétique de type 2, et présentant des crampes musculaires, chez sa sœur, qui présentait un tableau de crampes musculaires, mais sans diabète connu. La mère également, portait la même mutation et présentait des crampes musculaires, sans diabète.

Nous proposons la recherche de cette mutation devant un tableau de crampes musculaires persistantes et familiales, non expliquées par un facteur iatrogène ou tout autre facteur étiologique.

L'auteur déclare l'absence de conflit d'intérêt.