



Cas clinique

Cas rare d'un syndrome de Leigh de l'adulte au Gabon

Rare case of adult-onset Leigh syndrome in Gabon

AA Nsounda*¹, NE Diouf Mbourou¹, MA Saphou Damon¹, C Mboumba¹, PM Gnigone¹, J Nyangui Mapaga¹,
GA Mambila Matsalou¹, IA Camara¹, ME Ndao Eteno¹, P Kouna Ndouongo¹

Résumé

La maladie de Leigh est une encéphalomyopathie nécrosante rare. Elle est caractérisée par un polymorphisme clinique et par une évolution fatale dans un contexte de défaillance multisystémique. Elle survient généralement chez le nourrisson. Elle est diagnostiquée chez l'adulte exceptionnellement. Nous rapportons le cas d'un patient de 25 ans qui a présenté un syndrome cérébelleux et une baisse de l'acuité visuelle progressive. L'IRM cérébrale a objectivé des hypersignaux T2 sous corticaux bilatéraux et symétriques en sus et sous tentoriel. Le bilan métabolique a révélé une élévation de la lactatémie posant ainsi le diagnostic de maladie de Leigh.

Mots-clés : Syndrome de Leigh de l'adulte, maladie du métabolisme inné, Libreville.

Abstract

Leigh disease is a rare necrotizing encephalomyopathy characterized by clinical polymorphism and a fatal outcome in the context of multisystem failure. It

usually occurs in infants. It is diagnosed in adults exceptionally. We report the case of a 25-year-old patient who presented with cerebellar syndrome and progressive visual acuity decline. Brain MRI demonstrated bilateral and symmetrical subcortical T2 hypersignals above and below the tentorial surface. Metabolic assessment revealed elevated lactate levels, thus establishing the diagnosis of Leigh's disease.

Keywords: Adult Leigh syndrome, inherited metabolic disease, Libreville.

Introduction

La maladie de Leigh est une mitochondriopathie rare du nourrisson, dont l'évolution est fatale dans un contexte de défaillance multisystémique. Elle est liée à une mutation génétique responsable d'un déficit énergétique de la chaîne respiratoire mitochondriale ou du carrefour du pyruvate [1]. L'atteinte du système nerveux central prédomine au niveau du tronc cérébral

et des ganglions de la base [2], responsable d'une ataxie, de troubles de la coordination des mouvements et de troubles de la déglutition. Le syndrome de Leigh de l'adulte est très rare [3]. Nous présentons dans cette observation le cas d'un patient de 25 ans, sans antécédents particuliers, reçu à la consultation de neurologie du Centre Hospitalier Universitaire de Libreville (CHUL), qui a présenté des caractéristiques cliniques, biologiques et neuroradiologiques du syndrome de Leigh.

Cas clinique

Mr MOJ, âgé de 25 ans a consulté dans le service de neurologie du CHUL pour mouvements anormaux. Les symptômes ont débuté environ une année avant la consultation par un tremblement d'action survenu 2 à 3 semaines après un syndrome pseudo-grippal. Quelques mois après, les difficultés à la marche et à la réalisation des activités de la vie quotidienne, ainsi qu'une dysarthrie et une baisse progressive de l'acuité visuelle prédominant à gauche ont motivé la consultation en neurologie. Aucun antécédent n'a été retrouvé. Il n'avait pas de retard scolaire dans l'enseignement général avec de bon résultats jusqu'à l'apparition de ces signes. Il consommait du cannabis et de l'alcool depuis environ 1 an puis a été sevré volontairement dès l'apparition du tremblement.

L'examen clinique neurologique a retrouvé une ataxie cérébelleuse, un tremblement d'action, une dysarthrie, une hypermétrie, une asynergie, une dyschronométrie et une hypotonie avec réflexes ostéo-tendineux pendulaires. L'examen ophtalmologique avait retrouvé une amblyopie bilatérale et une atrophie optique à gauche.

Le bilan biologique standard était sans particularité, notamment la NFS, bilan hépato-rénal, la glycémie, la sérologie rétrovirale, le bilan immunologique et l'électrophorèse des protéines sériques.

L'IRM cérébrale a montré des hypersignaux au niveau des noyaux gris centraux, du tronc cérébral et du cervelet en faveur d'une encéphalomyélite démyélinisante.

L'électroencéphalogramme était normal.

Le bilan cardiaque et la radiographie pleuropulmonaire étaient sans particularité.

L'option d'une encéphalopathie d'origine toxique a été prise et un traitement symptomatique été initié associé à la vitaminothérapie B et PP, ainsi qu'une rééducation fonctionnelle motrice.

Après plusieurs mois sous traitement symptomatique et devant la persistance des signes, le patient été évacué à l'étranger pour investigations complémentaires.

Le bilan métabolique a révélé une élévation de la lactatémie et de la cobalaminémie en faveur d'une mitochondriopathie. Le diagnostic de mitochondriopathie de type Leigh a donc été retenu devant :

- L'aggravation progressive du tableau neurologique et ophtalmologique chez le sujet jeune et sans antécédents médicaux particuliers
- La localisation bilatérale et globalement symétrique des lésions en hypersignal T2 à l'IRM cérébrale dans les noyaux gris centraux et le cervelet
- L'élévation de la lactatémie et la vitamine B12
- La normalité du bilan infectieux et inflammatoire

Le traitement symptomatique a été maintenu avec adjonction d'une corticothérapie. Cette association a donné des résultats mitigés marqués par le décès du patient au bout de la quatrième année.

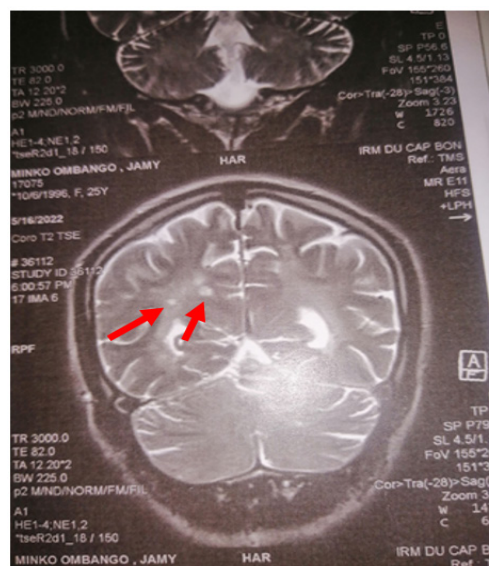


Fig 1 IRM encéphalique T2 en coupe coronale : Hypersignaux globalement symétriques et bilatéraux en sus tentoriel.

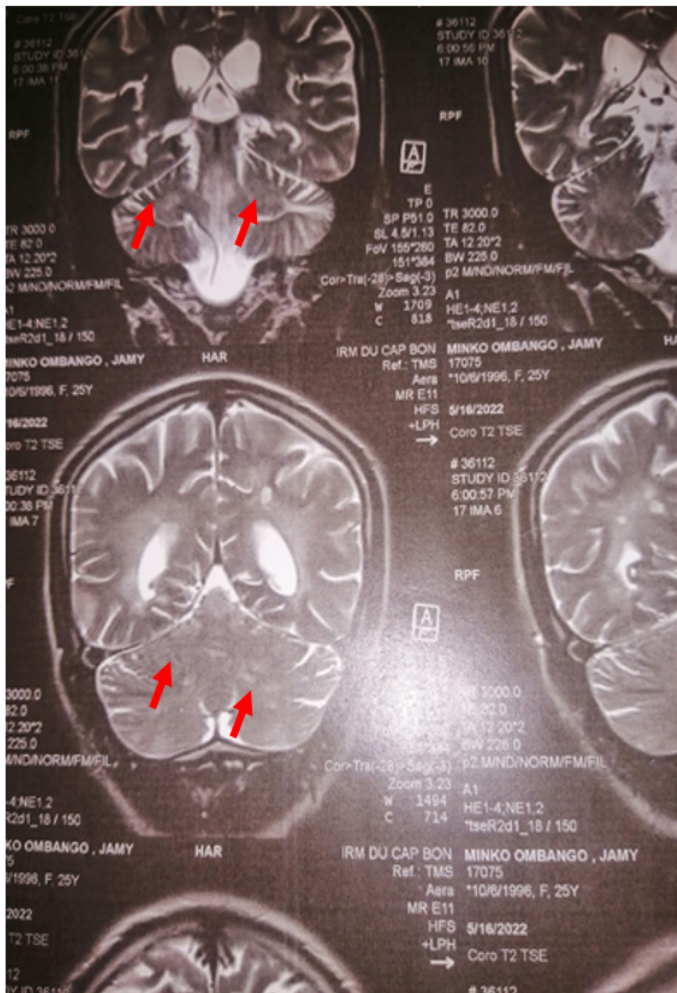


Fig 2 IRM encéphalique T2 en coupe coronale : Hypersignaux globalement symétriques et bilatéraux au niveau du cervelet.

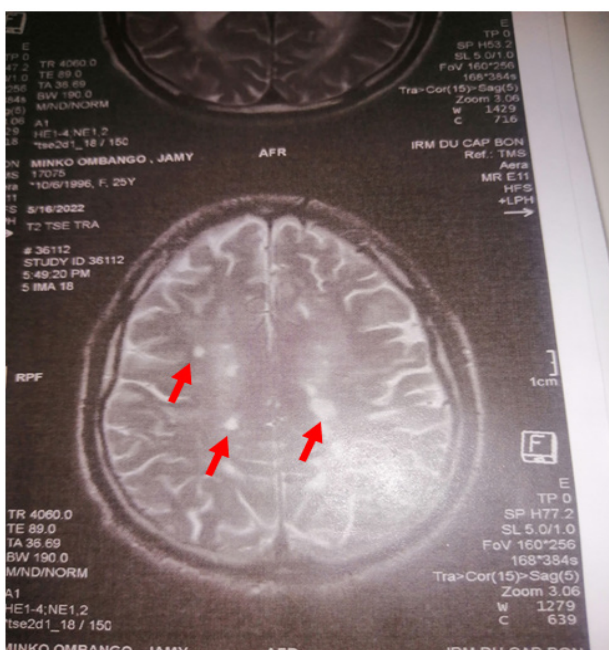


Fig 3 IRM encéphalique T2 en coupe axiale : Hypersignaux sous-corticaux bilatéraux et globalement symétriques globalement arrondis de taille petite à moyenne.

Discussion

Le syndrome de Leigh ou encéphalomyopathie nécrosante subaiguë est une maladie neuro-dégénérative progressive caractérisée par des lésions neuro-pathologiques associant une atteinte du tronc cérébral et des ganglions de la base [2]. Il fait partie du groupe hétéroclite des maladies mitochondriales. Le syndrome de Leigh est une pathologie rare du nourrisson de moins de 2 ans. Les formes de l'adulte sont exceptionnelles. Elles correspondraient à une expression tardive du trouble inné du métabolisme [4].

Nous avons retenu le diagnostic de ML chez notre patient en fonction des critères diagnostiques de McCormick et al [5]. Le diagnostic est posé devant l'association d'un critère majeur et d'un ensemble combiné de critères mineurs. Le critère majeur est le résultat de l'analyse anatomopathologique comme décrit par Leigh en 1951 et les critères mineurs sont des éléments cliniques tels que : l'évolution par poussée – Régression, l'hypotonie musculaire, l'ataxie, les anomalies visuelles (strabisme, nystagmus, atrophie optique) et parfois une dystonie musculaire ou des troubles psychiatriques ; des éléments radiologiques notamment l'IRM avec des hypersignaux T2, bilatéraux et symétriques du tronc cérébral, noyaux gris centraux, thalamus, cervelet, substance blanche sous-corticale et/ou la moelle épinière. La spectro-IRM relève un pic de lactates. Les éléments biochimiques combinés : Elévation des lactates sanguins ou dans le LCR et /ou déficit enzymatique de la chaîne respiratoire mitochondriale (<30%) dans les tissus atteints [5]. A ce jour, aucun traitement spécifique n'a été proposé et le pronostic reste sombre. Ils sont souvent révélés par un syndrome extra-pyramidal ou même parkinsonien d'allure typique [2].

Notre cas est le premier cas décrit au Gabon soit lié à un sous-diagnostic du fait d'un plateau technique insuffisant ou par le fait que la ML soit exceptionnellement décrite chez l'adulte. Ce caractère exceptionnel de la ML de l'adulte avait également été

décrit par McKelvie et al qui rapportaient dans une revue de littérature, seulement treize patients adultes, issus de cas cliniques d'auteurs différents, dont le plus jeune était âgé de 17 ans et le plus âgé décrit par l'auteur lui-même était âgé de 74 ans [3]. Le diagnostic de ML a été retenu devant un syndrome cérébelleux et d'une atrophie optique d'installation progressive comme décrit selon les critères diagnostiques de McCormick [5]. Ces signes d'installation progressive sont survenus au décours d'une prise récente de toxiques (cannabis et alcool). Bien que la ML soit le plus souvent d'origine génétique, elle peut également être secondaire à un traitement (ARV) ou à la prise de toxique comme l'ont démontré Jardel et al. [6]. Notre patient n'a pas présenté de crises épileptiques et son électroencéphalogramme était normal. La rareté des crises épileptiques chez l'adulte a été rapportée dans la littérature contrairement à la forme infantile de la ML au cours de laquelle plusieurs cas de crises épileptiques ont été décrits [3,7].

L'IRM cérébrale de notre patient a révélé des hyper-signaux sous corticaux bilatéraux et grossièrement symétriques au niveau du tronc cérébral et du cervelet. Huntsmann et al ont décrits des lésions similaires à l'IRM cérébrale dans leur description des caractéristiques radiologiques du syndrome de Leigh [7]. Ces localisations cérébrales permettraient de caractériser le syndrome de Leigh radiologique et neuro-pathologique [6,8].

Le bilan métabolique du patient a révélé un taux sanguin de lactate élevé. L'évolution progressive des signes et cette hyperlactatémie étaient en faveur d'une mitochondriopathie, ce qui a constitué un critère biologique confortant le diagnostic tel que défini par McCormick [5]. Des cas de ML avec normalité de la lactatémie ont été décrits [6]. La réalisation de la spectro-IRM cérébrale montrant un pic de lactates [1,6] permettrait de confirmer le diagnostic dans ces cas. De plus, Sijens et al ont précisé que la réalisation de la spectroscopie par résonance magnétique pourrait être utile pour différencier le syndrome de Leigh des autres maladies mitochondriales [9]. Autre procédure de diagnostic de certitude, la stratégie

par les tests génétiques qui permet l'identification du gène responsable [10]. En effet, le syndrome de Leigh a été associé à des anomalies sur plus de 75 gènes ADN nucléaire et ADN mitochondrial [11]. Dans notre contexte, l'indisponibilité de la spectro-IRM cérébrale et des analyses génétiques font errer le diagnostic et pourraient expliquer cette impression de « non existence » des pathologies mitochondriales type « Leigh ».

L'évolution a été défavorable pour notre cas marquée par un décès après quatre ans d'évolution. Il n'existe encore aucun traitement spécifique du syndrome de Leigh. Le pronostic est sévère chez l'enfant comme chez l'adulte [5]. McKelvie et al ont rapporté 11 patients sur les 13 patients adultes atteints décédés dans des délais allant de 2 semaines à 3 ans après le diagnostic de ML [3]. Les thérapeutiques proposées sont symptomatiques et visent à améliorer la production d'ATP et abaisser le taux de lactates [1,5].

Conclusion

Nous avons présenté le cas d'un syndrome de Leigh chez un patient de 25 ans, sans antécédents médicaux particuliers, avec des conduites addictives au cannabis et à l'alcool. Chez notre patient, le diagnostic a été retenu devant les caractéristiques clinique, biologique et de l'IRM encéphalique. Le syndrome de Leigh de l'adulte doit être envisagé devant tout syndrome cérébelleux d'évolution progressive avec à l'imagerie cérébrale des hyper-signaux T2 sous-corticaux bilatéraux et symétriques.

*Correspondance

NSOUNDA Andréa Annick

naap2001fr@yahoo.fr

Disponible en ligne : 29 Novembre 2025

1 : Service de Neurologie du Centre Hospitalier

Universitaire de Libreville

© Journal of African Clinical Cases and Reviews 2025

[11] Lombès A, Auré K, Jardel C. Physiopathologie des maladies mitochondriales. *Biol Aujourd'hui*. 2015;209(2):125-32.

Conflit d'intérêt : Aucun

Pour citer cet article :

Références

- [1] Barka Bedrane Z, Bouchenak Khelladi D, Louhibi C, Chiali H. Le syndrome de Leigh: à propos d'une observation. *J Fac Méd*. 2020;4(2):625-8.
- [2] Colin O, Ciron J, Houeto JL, Neau JP. Du syndrome parkinsonien au syndrome de Leigh: à propos d'un cas. *Rev Neurol (Paris)*. 2015;171:S106-7.
- [3] McKelvie P, Infeld B, Marotta R, Chin J, Thorburn D, Collins S. Late-adult onset Leigh syndrome. *J Clin Neurosci*. 2012;19(2):195-202.
- [4] Finsterer J. Leigh and Leigh-like syndrome in children and adults. *Pediatr Neurol*. 2008;39(4):223-35.
- [5] Toutain G. Syndrome de Leigh d'origine mitochondriale: quand y penser? (Référence incomplète — source, année ou revue à préciser pour format Vancouver.)
- [6] Jardel C, Rucheton B. Diagnostic des maladies mitochondriales. *Rev Francoph Lab*. 2018;501:36-48.
- [7] Huntsman RJ, Sinclair DB, Bhargava R, Chan A. Atypical presentations of Leigh syndrome: a case series and review. *Pediatr Neurol*. 2005;32(5):334-40.
- [8] Leigh D. Subacute necrotizing encephalomyelopathy in an infant. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 1951;14(3):216-21.
- [9] Sijens PE, Smit GPA, Rödiger LA, van Spronsen FJ, Oudkerk M, Rodenburg RJ, et al. MR spectroscopy of the brain in Leigh syndrome. *Brain Dev*. 2008;30(9):579-83.
- [10] Wortmann S, Mayr J, Nuoffer J, Prokisch H, Sperl W. A guideline for the diagnosis of pediatric mitochondrial disease: the value of muscle and skin biopsies in the genetics era. *Neuropediatrics*. 2017;48(4):309-14.
- AA Nsounda, NE Diouf Mbourou, MA Saphou Damon, C Mboumba, PM Gnigone, J Nyangui Mapaga et al. Cas rare d'un syndrome de Leigh de l'adulte au Gabon. *Jaccr Africa* 2025; 9(4):254-258
<https://doi.org/10.70065/2594.jaccrAfri.015L012911>