



Article original

e-ISSN : 2617-5746

p-ISSN: 2617-5738

Syndrome SANDO (Sensory ataxic neuropathy, dysarthria, and ophthalmoparesis) chez une patiente Sénégalaise

MPUNG MANSOJ H¹, Bugeme BAGUMA M²., Jenny Tshijik NDU¹, Basse FAYE A.¹

¹Université cheikh Anta DIOP Dakar (UCAD).

²Université de Lubumbashi (UNILU).

Abstract

Syndrome SANDO c'est une maladie rare caractérisée par l'apparition d'une triade de symptômes apparaissant à l'âge adulte comprenant; une neuropathie ataxique sensorielle sévère, une dysarthrie et une ophtalmoplégie externe progressive chronique[1]. Une atteinte multi organique affectant le système nerveux central, le foie, l'estomac et l'intestin. Ici nous présentons une patiente reçue pour trouble de la marche et trouble du langage dont l'examen avais permis de mettre en évidence : une ataxie proprioceptive ; une dysarthrie ; une ophtalmoplégie et l'électro neurographie avait objectivé une neuropathie sensitive axonale **qui** avait fait penser à un Syndrome d'ataxie neuropathique sensorielle-dysarthrie-ophtalmoplégie. Objectif : Décrire un syndrome mitochondriale rare qui se manifeste par une atteinte sensorielle ; trouble du langage et une atteinte oculaire.

Mots clés : neuropathie ataxique sensorielle, dysarthrie, ophtalmo parésie (SANDO).

Correspondance

MPUNG MANSOJ H, Université cheikh Anta DIOP Dakar (UCAD).

Téléphone : xxxxxxxxxxxxxxxxxxxx

Email :xxxxxxxxxxxxxxxxxxxxx

Article reçu : 16-12-2024

Accepté : 01-01-2025 Publié : 29-01-2025



Copyright © 2025. MPUNG MANSOJ H. et al. This is an open access article distributed under the Creative Commons Attribution License, which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

Pour citer cet article : MPUNG MANSOJ H. et al. Syndrome SANDO (Sensory ataxic neuropathy, dysarthria, and ophthalmoparesis) chez une patiente Sénégalaise. 2025. 8(1) : 264 - 268

Introduction

Les premiers cas de SANDO ont été rapportés en 1997 par Fadic *et al* [2]. Depuis lors, relativement peu de cas ont été signalés car ce trouble semble être étonnamment rare. La prévalence de cette maladie dans la population générale est inconnue, cependant, la prévalence dans la population générale signalée pour tous les troubles mitochondriaux est de 9/100 000.

La physiopathologie de SANDO résulte le plus souvent de mutations du gène POLG1. POLG1 code généralement pour l'ADN polymérase-γ qui est importante dans la réplication de l'ADN mitochondrial (ADNmt). Il existe aujourd'hui plus de 150 mutations POLG1 connues et collectivement ces mutations entraînent des erreurs dans l'ADNmt. Ces erreurs s'accumulent et provoquent un dysfonctionnement de la chaîne respiratoire de la voie d'oxydation-phosphorilation conduisant à des symptômes et des signes cliniques. SANDO peut être soit autosomique récessif, soit sporadique dans la transmission. Dans de rares cas, la maladie a été signalée comme étant autosomique dominante dans la transmission résultant d'une mutation du gène *twinkle*-helicase. [3].

Maladie rare caractérisée par l'apparition d'une triade de symptômes débutant à l'âge adulte comprenant; une neuropathie ataxique sensorielle sévère, une dysarthrie et une ophthalmoplégie externe progressive chronique[1]. Une atteinte multi organique affectant le système nerveux central, le foie, l'estomac et l'intestin a été documentée, et la possibilité d'entravé le pronostic vital par un arrêt cardiaque [4]

Il manque l'objectif de la présentation. Cela pourrait-être : Cette étude de cas vise à décrire un cas de syndrome SANDO chez une patiente sénégalaise, en mettant en lumière les caractéristiques cliniques et paracliniques, ainsi qu'à discuter des implications diagnostiques et thérapeutiques de cette maladie rare.

Présentation du cas

Patiente de 56 ans, venue en consultation pour trouble de la marche évoluant depuis huit mois associée à des crampes aux membres inférieurs et un trouble du langage de type dysarthrie.

Antécédents

Hypertension artérielle connue, sous médication depuis cinq ans

Notion d'hospitalisation y a huit ans pour dermatomyosite et une notion de dysphagie pour laquelle elle est suivie en gastroentérologie.

L'examen physique général : Bon état général ; bonne coloration des muqueuses et un bon état d'hydratation.

Paramètres vitaux : pression artérielle à 147/93 mm Hg et pouls à 90 p /minutes.

Examen neurologique : consciente ; biens orientés dans le temps et dans l'espace ; bon jugement ; une dysarthrie ; pas de trouble praxique ou gnosique objectiver.

Marche talonnante, Force musculaire segmentaire 4/5 aux membres inférieurs ; ataxie proprioceptive avec signe de Romberg positive à la fermeture des yeux ; marionnette bien exécutée ; pas d'hypermétrie ; talon genou bien réaliser ainsi que l'épreuve doigt nez. Sensibilité superficielle conserve et profonde : hypopallesthesies ; hypoathrokinésie aux membres inférieurs. Atteinte du nerf oculomoteur externe droite. Le reste de l'examen neurologique sans particularité.

Bilan paraclinique : scanner cérébral normal ; bilan inflammatoire et infectieux sans particularités ; dosages des vitamines sans particularité ; électro neuromyographie : Neuronopathie sensitive axonale des membres inférieurs.

Résumé : devant une patiente reçue pour trouble de la marche et trouble du langage chez qui l'examen a permis de mettre en évidence : une ataxie proprioceptive ; une dysarthrie ; une ophtalmoplégie et l'électro neurographie objectivé une neuronopathie sensitive comme hypothèse : -NARP (neuropathie, ataxie, rétinite pigmentaire) ? -SANDO (Syndrome d'ataxie neuropathique sensorielle-dysarthrie-ophtalmoplégie) ? Le bilan de l'électrorétinogramme (green Field ; damier ainsi que multifocale sans particularité). Donc le diagnostic de syndrome de SANDO était retenu ;

Notre patiente présenté une triade clinique caractéristique de SANDO. Différentes mutations de missence dominantes et récessives de ce gène ont été décrites avec divers phénotypes cliniques [5] [4].Le manque de moyen financier n'a pas permis à notre patiente de réaliser le test génétique d'où devant ce genre de situation le mieux serai de se base sur la clinique pour l'orientation diagnostique.

L'atteinte du système nerveux central est caractéristique de ces mutations, comme l'épilepsie, la myoclonie, les céphalées et les lésions bilatérales à signal élevé de la corne postérieure. Notre patiente présentait un signe d'atteinte du système nerveux central notamment une dysarthrie ; Une hypofonction gonadique et une ménopause précoce ont été décrites comme un signe d'atteinte multi-organique dans les mutations POLG1 [6]. L'atteinte multi-organique et l'évolution progressive est considéré comme signe de gravité [7].Notre patiente présenté également une atteinte multi organique pouvant expliqué la mise en jeu de son pronostic vital.

Weiss et ses collègues ont publié un cas d'apparition tardive, lorsque ces deux mutations étaient composées et combinées à une troisième mutation hétérozygote p.P587L Les principaux symptômes de leur patient étaient une ophtalmoplégie, une dysarthrie nasale

flasque sévère et une légère faiblesse de la langue. Outre une perte de vibration et de sensation de position articulaire, une ataxie de la marche modérée et une légère faiblesse musculaire proximale ont été constatées. [2]. Chez notre patiente, les symptômes se sont également développés relativement tard, vers la cinquantaine, avec une perte sensorielle lentement progressive et une ataxie, 'une dysarthrie et d'une ophthalmoplégie.

Les patients atteints de la maladie peuvent présenter une dysphagie, une déficience cognitive, une neuropathie périphérique, une myopathie, des crises d'épilepsie, une encéphalopathie, une hépatopathie, des troubles psychiatriques, des céphalées et un ptosis.[8]. Comme c'est typique pour les syndromes mitochondriaux, les patients peuvent être gravement affectés par des déficits neurologiques progressifs ou peuvent avoir des symptômes relativement légers et stables. Cette grande variation dans la présentation des patients rend souvent le diagnostic difficile, comme ce fut le cas chez notre patiente qui au bout de plusieurs années elle passé dans plusieurs services. Une fois qu'un trouble mitochondrial est suspecté, il peut être difficile d'établir le diagnostic entre les différents syndromes mitochondriaux car il y a souvent un chevauchement important des symptômes[9]. Bien que les tests génétiques aident au diagnostic, une mutation génétique donnée peut donner lieu à plusieurs syndromes.

Le diagnostic de SANDO repose sur l'examen clinique et paraclinique. Il est appuyé par des tests histologiques, électrophysiologiques et génétiques. [3]. Les tests de conduction nerveuse sont susceptibles de révéler une neuropathie périphérique sensorielle, car les troubles sensoriels prédominent dans la maladie. -

Conclusion :

Nous rapportons la présentation du syndrome SANDO avec une atteinte multi organique. En raison de l'hétérogénéité clinique et du chevauchement des phénotypes, le diagnostic des maladies mitochondriales cause un retard dans le diagnostic pouvant engager le pronostic vital. D'où l'intérêt d'évoquer une maladie métabolique systémique devant toute atteinte multi systémiques avec bilan complémentaires normal.

On peut ajouter quelques recommandations à la conclusion : renforcer la formation des professionnels de santé sur les maladies mitochondriales, améliorer l'accès aux tests génétiques pour faciliter un diagnostic précoce et précis.

Des recherches supplémentaires sont nécessaires pour mieux comprendre les mécanismes sous-jacents et développer des stratégies thérapeutiques efficaces.

Référence bibliographique

1. Orphanet: Syndrome d'ataxie neuropathique sensorielle-dysarthrie-ophtalmoplégie [Internet]. [cited 2024 Dec 1]. Available from: <https://www.orpha.net/fr/disease/detail/70595>
2. Weiss MD, Saneto RP. Sensory ataxic neuropathy with dysarthria and ophthalmoparesis (SANDO) in late life due to compound heterozygous POLG mutations. *Muscle & Nerve*. 2010; 41: 882–5.
3. Finsterer J. Mitochondrial Ataxias. *Canadian Journal of Neurological Sciences*. 2009; 36: 543–53.
4. Lewis W, Day BJ, Kohler JJ, Hosseini SH, Chan SSL, Green EC, Haase CP, Keebaugh ES, Long R, Ludaway T, Russ R, Steltzer J, Tioleco N, et al. Decreased mtDNA, oxidative stress, cardiomyopathy, and death from transgenic cardiac targeted human mutant polymerase gamma. *Lab Invest*. 2007; 87: 326–35.
5. Lamantea E, Tiranti V, Bordoni A, Toscano A, Bono F, Servidei S, Papadimitriou A, Spelbrink H, Silvestri L, Casari G, Comi GP, Zeviani M. Mutations of mitochondrial DNA polymerase γ A are a frequent cause of autosomal dominant or recessive progressive external ophthalmoplegia. *Annals of Neurology*. 2002; 52: 211–9.
6. Luoma P, Melberg A, Rinne JO, Kaukonen JA, Nupponen NN, Chalmers RM, Oldfors A, Rautakorpi I, Peltonen L, Majamaa K, Somer H, Suomalainen A. Parkinsonism, premature menopause, and mitochondrial DNA polymerase γ mutations: clinical and molecular genetic study. *The Lancet*. Elsevier; 2004; 364: 875–82.
7. Tzoulis Ch., Engelsens BA, Telstad W, Aasly Ja., Zeviani M, Winterthun S, Ferrari G, Aarseth Ja.h., Bindoff LA. The spectrum of clinical disease caused by the A467T and W748S POLG mutations: a study of 26 cases. *Brain*. 2006; 129: 1685.
8. Hudson G, Chinnery PF. Mitochondrial DNA polymerase-gamma and human disease. *Hum Mol Genet*. 2006; 15 Spec No 2: R244-252.
9. Cohen BH, Naviaux RK. The clinical diagnosis of POLG disease and other mitochondrial DNA depletion disorders. *Methods*. 2010; 51: 364–73.