

**Pas de brève AFM**

**Brève AIM**

### **Une nouvelle mutation dans un des composants du complexe IV de la chaîne respiratoire responsable du syndrome MELAS**

Le syndrome MELAS fait partie des maladies mitochondriales décrites principalement chez l'adulte. Comme son acronyme l'indique, il associe une myopathie (M), une encéphalopathie (E), une acidose lactique (LA) et des pseudo-accidents vasculaires cérébraux (S). À ce tableau complexe et protéiforme peuvent s'ajouter des complications cardiaques de types variés (anomalies de la contractilité myocardique, troubles de la conduction...). Le syndrome MELAS est transmis selon une hérédité maternelle et est dû dans l'immense majorité des cas à une anomalie ponctuelle de l'ADN mitochondrial (la mutation 3243A>G) codant un ARN de transfert. Il s'agit la plupart du temps de cas sporadiques. Dans un article publié en mai 2021, des cliniciens chinois associés à des généticiens allemands rapportent l'observation d'une jeune patiente âgée de douze ans remplissant tous les critères diagnostiques en faveur d'un syndrome MELAS mais dont le génotype s'est avéré inédit. Le séquençage de son ADN mitochondrial a en effet révélé la présence d'un variant pathogène dans le gène *MT-CO3* codant un des sous-éléments du complexe IV de la chaîne respiratoire. Les mutations des gènes codant des protéines du complexe sont exceptionnelles. Dans le cas présent, des études fonctionnelles complémentaires, notamment à partir de l'étude de cybrides, ont été nécessaires pour confirmer la pathogénicité du variant.

#### **Source**

[Identification of a Novel Variant in MT-CO3 Causing MELAS.](#)

*Xu M, Kopajtich R, Elstner M, Wang Z et al.*

*Front Genet. 2021 (Mai).12:638749.*