

# Expérience de la consultation génétique médicale/filière « surcharge pondérale » du CHU de Bordeaux

C.CORDROC'H<sup>1</sup>, Dr S.NAUDION<sup>2</sup>, Dr M.MONSAINGEON-HENRY<sup>3</sup>, Pr B. GATTA-CHERIFI<sup>4</sup>  
<sup>1,3,4</sup>Service d'Endocrinologie, CHU de Bordeaux, <sup>2</sup> Service de génétique médicale, CHU de Bordeaux

## INTRODUCTION

**Le diagnostic des obésités syndromiques** chez l'adulte est rarement évident alors qu'il constitue une situation clinique relativement fréquente. C'est dans le but de réaliser une démarche diagnostique systématique qu'a été créée au Centre Hospitalier Universitaire (CHU) de Bordeaux, **une consultation dédiée, couplée** entre un généticien médical et un endocrinologue.

## PATIENTS ET METHODES

Depuis septembre 2013, les patients qui présentent une suspicion d'obésité génétique, et plus particulièrement syndromique sont adressés à cette consultation. L'interrogatoire, l'examen clinique et des examens complémentaires de première intention permettaient d'orienter éventuellement le diagnostic. En l'absence d'orientation diagnostique, **une comparaison génomique par hybridation (CGH array)** était prescrite.

## RESULTATS

- **34 patients adressés** en consultation de septembre 2013 jusqu'à juin 2015,
- **12 non venus**

Caractéristiques de la population (n=34)	% de la population concerné
Obésité sévère (IMC>35)	100%
Obésité précoce (<6ans)	76,6%
Retard mental	64%

- Mise en évidence de critères physiques mineurs (100% de la population):



Figure 1: pli palmaire transverse unique et clinodactylie du 5e rayon



Figure 2: syndactylies bilatérales



Figure 3: sandal gap bilatéral



Figure 4: oreilles basses implantées, lobe auriculaire large

- Cinq diagnostics génétiques posés

Une mutation du gène codant pour le MC4R  
Trois délétions 16p11.2 (non apparentés)  
Une délétion 1q44.

## DISCUSSION

### La délétion 16p11.2:

pas classiquement décrite dans les principales obésités syndromiques, pourtant, d'après Walters et al, (Nature 2010): **seconde cause d'obésité génétique.**

### la délétion 1q44

**Aucun lien avec l'obésité n'a été décrit à notre connaissance**

mais dans une étude française (G. Thierry, *American journal of medical genetics*, juillet 2012) sur 11 patients possédant cette délétion, 5 présentaient une obésité grade II.

### Finalités de ces génotypages:

- prise en charge spécifique des cas index,
- dépistage et prise en charge des apparentés
- Orientation de la prise en charge thérapeutique, en particulier chirurgicale.

Ceci justifie selon nous la poursuite de cette démarche dont **le caractère multidisciplinaire** est fondamental. Cependant, une meilleure information du patient sur le déroulement et l'objectif de la consultation sont nécessaires pour **limiter le taux d'absentéisme.**