



Phénotype du syndrome de Bardet-Biedl : A propos de 07 cas

N. Fisl¹, A. Khodja, N. Nouri, S. Khensal, R. Boulefkhad, A. Alia, B. Zouraghen, E. Lezzar
Service endocrinologie-diabétologie CHU Constantine, ALGÉRIE
¹ fneila@live.fr



Introduction

Le syndrome de Bardet-Biedl (SBB) est une ciliopathie rare, d'origine génétique, à transmission autosomique récessive, défini par une combinaison de symptômes se complétant progressivement avec l'âge et associant une dystrophie rétinienne, une obésité, une polydactylie, un retard mental, une atteinte rénale et des anomalies gonadiques.

Patients/Méthodes

- Étude rétrospective, portant sur 07 dossiers de SBB colligés en 10 ans, durant la période de 2008 à 2017.
- Suivis au service d'endocrinologie-diabétologie CHU Constantine (Algérie).

Résultats

4 garçons et 3 filles sont colligés, d'âge moyen de 13 ans et 3 mois [1an-33ans]. La consanguinité de 1^{er} degré était rencontrée dans 4 cas.

Le motif de consultation était une obésité (5 cas), une cryptorchidie avec micropénis (1 cas) et une petite taille (1 cas).

Tous nos patients présentaient les principaux critères majeurs permettant de poser le diagnostic de SBB: la polydactylie et l'obésité dans tous les cas, la rétinopathie pigmentaire dans 5 cas (71%), lenteur d'idéation dans 6 cas (86%), une atteinte rénale dans 3 cas et les anomalies gonadiques faites de cryptorchidie et micropénis étaient rencontrées chez les 4 garçons.

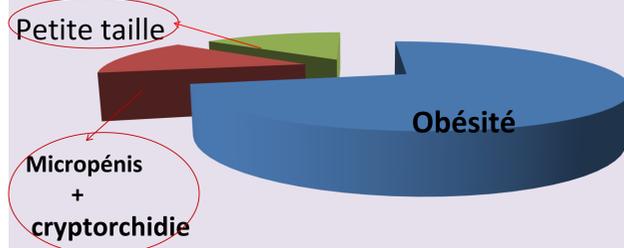
L'obésité constitue une manifestation très fréquente du SBB entraînant une morbidité accrue du fait des complications associées dont l'hypertension artérielle (1 cas), syndrome d'hypertension intracrânien associé à des infections mycosiques (1 cas), retard pubertaire (1 cas) et troubles métaboliques: diabète sucre (1 cas), hypertriglycéridémie (3 cas).

Résultats

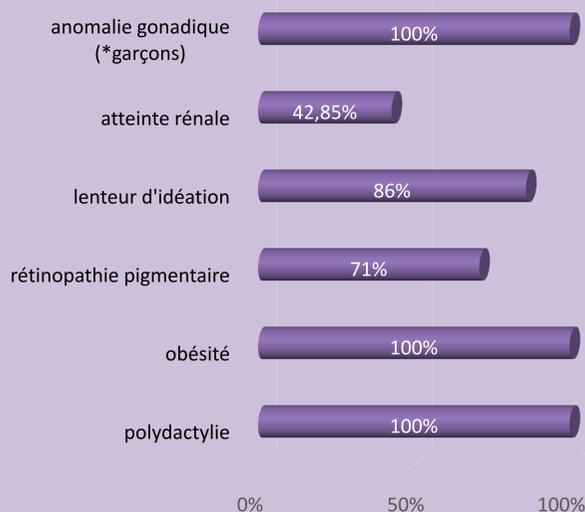
Caractéristiques cliniques de la population étudiée (N = 7 patients)

Sex ratio G/F	4 / 3
Age moyen	13 ans et 3 mois [1 an, 33 ans] 6 enfants et un adulte
Consanguinité de 1 ^{er} degré	4 cas
IMC moyen	29,17 kg/m ² Obésité de grade II chez les enfants et adolescents, Obésité modérée chez l'adulte
Tour de taille	Filles: 104,33 cm (88, 110) Garçons: 87 cm

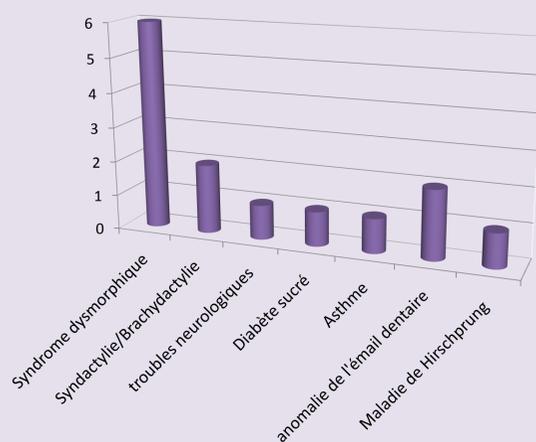
Motif de consultation



Présence des critères majeurs



Les critères mineurs



Discussion

Le syndrome de Bardet Biedl est une maladie génétique autosomique récessive, multisystémique rare appartenant au groupe des ciliopathies.

À ce jour, jusqu'à 21 gènes ont été décrits.

Discussion

L'expression clinique individuelle est très variable. Le diagnostic repose sur la présence de quatre critères majeurs ou de trois critères majeurs + deux critères mineurs.

L'obésité est constante chez tous nos patients, elle concerne 72 % des patients selon des séries de la littérature, elle survient précocement, parfois après la première année de vie alors que le poids de naissance est normal et elle tend à s'aggraver avec le temps. Elle entraîne une morbidité accrue du fait des complications associées.

La rétinopathie pigmentaire est un signe quasi constant dans le SBB (plus de 90 % des patients selon les données de la littérature vs 71% dans notre série).

Le pronostic visuel est globalement sévère et il induit des difficultés d'apprentissage et d'adaptation de l'enfant dans son milieu socio-éducatif.

La polydactylie post-axiale est présente chez 70% des patients alors que l'hypogonadisme est présent chez 98 % des garçons et se manifeste par une cryptorchidie, un micropénis et/ou un retard pubertaire.

Le pronostic vital est lié essentiellement à l'atteinte rénale avec une possible évolution vers l'insuffisance rénale terminale et la transplantation rénale.

Un diagnostic moléculaire est possible, il permettra un conseil génétique familial et un éventuel diagnostic anténatal.

Conclusion

Le SBB est une maladie grave, à l'origine de plusieurs handicaps: cécité, déficit intellectuel, obésité. L'atteinte rénale conditionne le pronostic vital et reste la 1^{ère} cause de mortalité, d'où l'intérêt d'une prise en charge précoce nécessitant une intervention multidisciplinaire en vue de permettre une meilleure qualité de vie.

Conflits d'intérêts: Aucun.

Références:

- Heon, E., Kim, G., Qin, S., Garrison, J. E., Tavares, E., Vincent, A., et al. (2016). Mutations in C8ORF37 cause Bardet Biedl syndrome (BBS21).
- C. Rooryck, D. Lacombe, SBB 2008.
- HAS 2012 « SBB ».