

Le syndrome de Bardet-Biedl: A propos de six observations

INTRODUCTION

Le syndrome de Bardet-Biedl (SBB) est une affection héréditaire de transmission autosomique récessive qui associe une rétinopathie pigmentaire, une polydactylie, une obésité, un hypogonadisme et un retard mental. Le mécanisme physiopathologique est rattaché à une altération de la biologie du cil primaire (ciliopathie).

Nous rapportons à ce propos 6 observations

OBSERVATIONS

6 patients (2 F, 4G) ont été hospitalisés pour suspicion de SBB. L'âge moyen au diagnostic est de 4,5 ans (2-22) . 80% sont issus de mariage consanguin. Les motifs de consultation sont L'obésité(n :2),leRSP(n :2),l'hypogonadisme(n :2) Le diagnostic a été évoqué devant la découverte d'une rétinite pigmentaire associée à une polydactylie et ou syndactylie. l'exploration morphologique a retrouvé dans deux cas une malformation du rein

DISCUSSION ET CONCLUSION

Le SBB est une maladie rare et grave, elle est une source de plusieurs handicaps : malvoyance ou cécité, retard mental et obésité. Le pronostic vital est lié à l'atteinte rénale qui doit être dépisté systématiquement.

Son diagnostic est facile et repose sur des critères cliniques

DISCUSSION ET CONCLUSION

Les signes conduisant au diagnostic sont variables en fonction de l'âge. Le diagnostic « le plus utile » est celui fait en période néonatale s'il s'accompagne d'une prise en charge adaptée. Le dépistage précoce des complications permettent d'améliorer la morbidité liée à cette pathologie.

DISCUSSION ET CONCLUSION

Sur le plan génétique le SBB est un modèle de ciliopathie. Le cil primaire est une organelle composée de microtubules et forme à la surface des cellules «une antenne» impliquée dans la transduction de signaux extra cellulaires en particulier ceux de la voie Wnt (Wing Gless) et Hh (Hedge Hog).

DISCUSSION ET CONCLUSION

Une douzaine de gènes ont été identifiés BBS 10-BBS12, 3(BBS1, BBS10, BBS12) et sont responsables de plus de 50 % des cas répertoriés. Il semblerait que les altérations ciliaires portent sur des structures du système nerveux centrales impliquées dans le contrôle de la prise alimentaire et de la dépense énergétique.

DISCUSSION ET CONCLUSION

Les protéines BBS 10 et BBS 12 participent à l'ontogénèse ciliaire qui s'observe dans les préadipocytes en cours de différenciation (Fig.1). Les cils primaires expriment de façon essentielle les récepteurs des facteurs Wnty et Hedge Hog dont l'action principale est anti-adipogénique. Au cours du BBS, la perte de fonction de BBS 10 ou BBS 12 conduit à la perte de l'action anti-adipogénique de ces facteurs et favorise ainsi un développement excessif du tissu adipeux.