

Le syndrome de Bardet-Biedl dans une famille congolaise: A propos de 2 cas, diagnostiqués au décours d'un coma diabétique.

ELENGA-BONGO C.L.¹, MANVOURI L.², MONABEKA H.G.³

1-Service des Maladies Métaboliques et Endocriniennes. Hôpital Général A. SICE, Pointe-Noire. 2-Service d'ophtalmologie, Hôpital Général Adolphe SICE, Pointe-Noire.

3-Service des Maladies Métaboliques et Endocriniennes. CHU de Brazzaville

Introduction

- ❑ Le Syndrome de Bardet-Biedl (SBB) est une maladie autosomique récessive rare, d'incidence variable (1/125000 - 1/175000). Sa présentation clinique regroupe des critères :
 - ❑ majeurs (rétinite pigmentaire, polydactylie, obésité centrale ,retard mental , hypogonadisme, etc...)
 - ❑ mineurs (fibrose hépatique, diabète sucré ,atteinte rénale, troubles neurologiques, retard de développement, etc...).
- ❑ Nous rapportons deux cas de SBB, diagnostiqués dans une famille congolaise.

Observations

Observation 1

Mlle N. , 16 ans, admise pour coma, fièvre, polyurie, polydipsie et amaigrissement . 2e d'une fratrie de 4 enfants(un frère avec des troubles visuels). Apprentissage difficile, troubles visuels, obésité et polydactylie (Photo.1). Poids- 62 kg ,taille-1.60 m , IMC 24.21 kg / m², glycémie-3.64 g/l, glycosurie/cétonurie- positives, CRP- 96 mg / l , ECBU -Nombreuses bactéries Gram -Négatif . F.O : rétinite pigmentaire.

Observation 2

Garçon de 9 ans, avec troubles visuels progressifs dès 6ans. Poids-42 kg, Taille-1.32m, obésité abdominale, polydactylie, micropénis, testicules non-palpables (Photos: 2,3). F.O: rétinite pigmentaire.

References

1-Beales PL et al . New criteria for improved diagnosis of Bardet-Biedl syndrome: results of a population survey. J Med Genet 1999;36:437-46

Discussion/ Conclusion

Discussion

Le diagnostic est basé sur les critères, décrits par Beales et al. [1]. Nos critères majeurs étaient: la rétinite pigmentaire, polydactylie, obésité, difficultés d'apprentissage et hypogonadisme. Le diabète sucré (critères mineurs), découvert au décours d'une cétoacidose, probablement due à l'infection urinaire.

Conclusion

Le SBB, rare étiologie du diabète sucré est peu rencontré en pratique clinique. La rétinite pigmentaire est un critère majeur du diagnostic et/ou dépistage du SBB.

Photos

