

Les troubles métaboliques dans le syndrome de Bardet Biedel :

A propos d'une série pédiatrique

AEM. Haddam, NS. Fedala*, F. Chentli*, D. Meskine
service endocrinologie CHU bologhine, Alger, ALGÉRIE

* Service d'endocrinologie CHU Bab el oued, Alger, ALGÉRIE ;

INTRODUCTION

Le syndrome de Bardet-Biedl (SBB) associe une rétinopathie pigmentaire, une polydactylie, une obésité, un hypogonadisme et un retard mental. La diversité des atteintes est source d'une morbidité accrue
Objectif : Rapporter les complications métaboliques des enfants et adolescents avec SBB

MÉTHODOLOGIE

Etude rétrospective de 13 dossiers de SBB colligés en 30 ans
Tous les patients ont bénéficié d'un examen clinique (TT, BMI) d'un bilan métabolique (glycémie à jeun, HGPO, HBA1C, CT, TG, HDLc, LDLc) et de retentissement du DS (microangiopathies et macroangiopathies). Des réévaluations annuelles étaient effectuées

Resultats

Age moyen au diagnostic 14,5 ANS (8-18) sexe ratio G/F : 7/5. L'obésité androïde est constante (F TT moyen : 98 cm (88-110) G : 96 cm(90-120)
Le bilan métabolique : DS 20%, ITG 10%, hyper TG 20%, hypoHDL 10%
Les réévaluations : Aggravation de l'obésité et des troubles métaboliques 100% après un délai moyen de 7 ans :
TT Moyen F : 120 cm (100-135) G: 136 (110-140). . DS et HYPER TG : 100% mal équilibrés sous traitement spécifique : HBA1C moyenne : 8,2%, TG moyenne : 2,4 G/L
10% ont une Hyper CT (moyenne : 2,3 G/l) au cours du suivi
Bilan de retentissement du DS normal au diagnostic. Au cours du suivi : microangiopathies :30% HTA :15%



DISCUSSION

Le syndrome de Bardet-Biedl est une maladie génétique rare due à la mutation d'un des douze gènes BBS1 à BBS12 responsable d'une ciliopathie avec atteinte multiviscérale. Sa prévalence en Europe est comprise entre 1 sur 100 000 et 1 sur 160 000.

Les manifestations cliniques du syndrome de Bardet-Biedl sont multiples et varient considérablement d'une personne à l'autre. Parmi les complications présentes, les troubles métaboliques sont très fréquents.

L'obésité constante chez tous nos patients, constitue un signe quasi-constant dans le SBB, retrouvée dans 72 à 96% des cas des séries de la littérature. Elle est le plus souvent précoce et apparaît après la première année de la vie. Elle est le plus souvent très sévère et cette sévérité augmente avec l'âge. La prise de poids est aggravée par la sédentarité qui caractérise ces patients du fait des troubles oculaires et des troubles intellectuels.

L'obésité à prédominance abdominale est responsable de troubles glucidolipidiques qui entraînent une morbidité accrue.

La prise de poids est aggravée par la sédentarité qui caractérise ces patients du fait des troubles oculaires et des troubles intellectuels. L'obésité à prédominance abdominale est responsable de troubles glucidolipidiques qui entraînent une morbidité accrue

;

CONCLUSION

Le SBB est responsable d'une morbidité élevée

Son diagnostic et son traitement doivent être précoces afin de ne pas aggraver le pronostic de ces patients déjà compromis