



Cas Clinique

Syndrome de Bardet-Biedl et Diabète Sucré chez une Adolescente Congolaise : À Propos d'un Cas

Bardet-Biedl Syndrome and Diabetes Mellitus in a Congolese Adolescent Girl: A Case Report

Charley Loumade Elenga-Bongo^{1,2}, Luc Manvouri³, Larisa Bugova⁵, Cédric Loemba Mavoungou⁴, MM Bidounga⁴, Prestige Bervelyne Itsoukou Nzouzi¹, Evariste Bouenizabila⁴

Affiliations

1. Service des Maladies métaboliques et Endocriniennes. Hôpital Général A. SICE, Pointe-Noire
2. Université Marien Ngouabi, Brazzaville
3. Service d'ophtalmologie, Hôpital Général A. SICE, Pointe-Noire
4. Service of Metabolic and Endocrine Diseases, Teaching Hospital of Brazzaville
5. Service of Cardiology, General Hospital of Loandjili, Pointe-Noire
6. Kabardino-Balkarian State University, Russia

Auteur correspondant

Charley Loumade ELENGA BONGO,
Endocrinologue-Diabétologue, Université Marien NGOUABI. BP 69.
Tel : +242 06 428 91 40.
Email : delouma2@gmail.com

Mots clés : Diabète, Bardet-Biedl, Adolescente, Congo

Key Words: Diabetes, Bardet-Biedl, Teenage girl, Congo

RÉSUMÉ

Le diabète sucré est une affection caractérisée par une hyperglycémie chronique nécessitant un traitement à vie. Il touche toutes les catégories d'âge. Chez l'enfant ou l'adolescent il s'agit dans la plupart des cas d'un diabète de type 1, due à un déficit de sécrétion de l'insuline. Les autres étiologies spécifiques chez l'enfant sont exceptionnelles. Les auteurs rapportent le cas d'une adolescente chez qui le diabète a été découvert au décours d'un coma céto-acidosique. L'existence avant son admission d'un trouble visuel a orienté vers le diagnostic d'une rétinite pigmentaire et son association à la polydactylie retrouvée à l'examen clinique ont permis de poser le diagnostic d'un syndrome de Bardet-Biedl.

ABSTRACT

Diabetes mellitus is a condition characterized by chronic hyperglycemia requiring lifelong treatment. It affects all age categories. In children or adolescents, most cases are type 1 diabetes, due to a deficit in insulin secretion. Other specific etiologies in children are exceptional. The authors report a case of an adolescent girl in whom diabetes was discovered during a ketoacidosis coma. The existence before admission of a visual disorder made it possible to diagnose retinitis pigmentosa and its association with polydactyly found on clinical examination led to the diagnosis of Bardet-Biedl syndrome.

INTRODUCTION

Le diabète sucré est défini comme un groupe de troubles métaboliques caractérisés et identifiés par la présence d'une hyperglycémie chronique en l'absence de traitement. Il touche toutes les populations du monde de toutes les classes d'âge.[1]

Le diabète type 2 est le plus répandu chez les adultes représentant 90-95% des diabètes.[1]

Chez l'enfant ou l'adolescent, il s'agit le plus souvent d'un diabète de type 1 qui touche actuellement 1,1 million d'enfants [2].

En outre, il existe d'autres formes spécifiques du diabète associés à des syndromes génétiques, parmi lesquels le syndrome de Bardet Biedl (SBB).[1]

Il s'agit est d'une maladie génétique multisystémique rare due à un dysfonctionnement des cils primaires et caractérisée par une dystrophie rétinienne mixte des cônes et des bâtonnets (rétinite pigmentaire), des malformations rénales, une polydactylie, des difficultés d'apprentissage, une obésité centrale et un hypogonadisme.[5]

Elle a été décrite pour la première par Bardet [6] en 1920 puis par Biedl [7] en 1922.

La prévalence du SBB en Europe et en Amérique du Nord varie entre 1/125000 et 1/175 000.[8]

Le diagnostic clinique du SBB ne nécessite pas forcément des tests génétiques mais se fait par l'association de quatre critères majeurs ou de trois critères majeurs et deux critères mineurs.

Ces critères sont résumés dans le tableau 1.

Tableau 1 : Critères de diagnostic du SBB

	Critères diagnostiques
Critères majeurs	Rétinite pigmentaire
	Polydactylie post-axiale
	Obésité
Critères mineurs	Difficultés d'apprentissage
	Hypogonadisme(garçon)
	Anomalies rénales
	Retard ou trouble du langage
	Retard de développement
	Brachydactylie,syndactylie
	Ataxie,troubles de coordination
	Troubles de comportement
	Anomalies dentaires
	Surdit�
	Malformation cardiaque
	Hypertrophie ventriculaire gauche
	Autres anomalies ophtalmologiques
	Diab�te sucr�
Fibrose h�patique	
Diab�te insipide n�phrog�nique	
Maladie de Hirschprung	

Nous rapportons un premier cas de SBB, rare  tiologie d'un diab te sucr  diagnostiqu  chez une adolescente au Congo.

OBSERVATION

Mademoiselle N.,  g e de 16 ans a  t  transf r e du service de r animation vers le service de diab tologie pour poursuite de sa prise en charge. Elle avait s journ  en r animation pour coma c toacidotique.

A son admission, on notait une notion de fi vre, de polyurie-polydipsie et de perte de poids.

Dans ses ant c dents, il est deuxi me d'une fratrie de quatre enfants sans consanguinit  chez les parents. Il  tait signal  des difficult s d'apprentissage, avec un niveau scolaire inappropri  (cours  l mentaire).

Par ailleurs, il y avait une notion de flou visuel   partir de l' ge de huit ans et il  tait en surcharge pond rale depuis son enfance.

A l'examen clinique, on notait un poids de 68 kg pour une taille de 160 cm, soit un IMC de 26,56 kg / m² (> 97e percentile, soit un surpoids et une polydactylie post-axiale (figure 1).

Sur le plan paraclinique, la glyc mie  tait   3,64g/l et l'examen urinaire a montr  : glycosurie + + +, c tonurie + + +. Les autres r sultats  taient : CRP   96 mg / l , cr atinin mie   12,9 mg / l et   l'examen cyto bact riologique des urines plusieurs bact ries Gram - .

Les r sultats de l'examen ophtalmologique avec fond d' il justifi  par le flou visuel  taient: nystagmus des deux yeux, pr sence d'amas pigmentaires d'apparence ost oblastique et r tr cissement des vaisseaux en faveur d'une r tinite pigmentaire .

L' chocardiographie et l' chographie abdominale n'ont pas montr  d'anomalie cardiaque ou des organes intraabdominaux.

Le diagnostic retenu a  t  celui d'une c toacidose inaugurale d'un diab te secondaire sur syndrome de Bardet-Biedl, le facteur de d compensation  tant une infection urog nitale.

La prise en charge a consist    une insulinoth rapie horaire intraveineuse   la dose de 0,1UI/kg/heure, jusqu'  disparition des corps c toniques, puis un relais en basal-bolus.

Une antibioth rapie   large spectre fut pr conis e.

L' volution a  t  favorable et la patiente est sortie sous insuline, avec une recommandation de suivi r gulier en ambulatoire.

Le profil moyen de l'HbA1c trois, six et neuf mois apr s la sortie  tait de 5,5- 6 %.



Figure 1 : polydactylie post-axiale

DISCUSSION

Les  tiologies du diab te sucr  chez les enfants et les adolescents sont domin es par le diab te de type 1 qui se

caractérise par un début brutal et souvent par une cétoacidose. [9]

Ces critères se rapportaient à ceux de notre cas diagnostiqué à 16 ans mais la notion de flou visuel ayant mis en évidence une rétinite pigmentaire a permis de reconsidérer un diabète de type 1 et évoquer un SBB.

Le SBB est diagnostiqué par l'association de quatre critères majeurs ou de trois critères majeurs et deux critères mineurs.[5]

L'association de 4 critères majeurs (rétinite pigmentaire, polydactylie, obésité ,difficultés d'apprentissage) et du diabète sucré comme critère mineur ont permis de confirmer le diagnostic de SBB chez notre patiente.

Elawad et al. (Soudan, 2022) ont rapporté 4 cas de SBB, âgés de 16 à 50 ans, parmi lesquels deux avaient le diabète comme critère mineur.[10]

La rétinite pigmentaire est un des signes majeurs rapportés chez les patients SBB, sa fréquence est de 93% et son début est précoce.[5]

Dans notre cas ce signe a permis de poser le diagnostic étiologique du diabète sucré.

L'âge de notre patiente est similaire à celui des cas rapportés par Escallon et al. (USA,1988), âgés de 8,16 et 18 ans, atteints de SBB et diabète dans une même famille.[11]

Dans la série rapportée par Escallon et al. (USA,1988), Gharbi et al. (Tunisie, 2014) [12]

L'insulinothérapie a été le traitement utilisé chez les SBB comme chez notre patiente.

Contrairement à de notre cas, la notion de consanguinité comme cause probable de SBB a été retrouvée chez d'autres auteurs [10,11,12]

Dans notre cas le diabète a été diagnostiqué au décours d'une cétoacidose, due à un retard d'admission et aussi à l'infection urinaire qui est facteur précipitant.

CONCLUSION

Ce cas nous montre que malgré la prédominance du diabète sucré type 1 chez les enfants, les autres étiologies quoi que rares doivent pas être totalement exclues.

Concernant le SBB, le tableau clinique présentant une rétinite pigmentaire est l'orientation majeure vers la

recherche des autres signes associés permettant de confirmer le diagnostic.

RÉFÉRENCES

1. World Health Organization: Classification of diabetes mellitus . Geneva: World
2. Health Organization; 2019.
3. IDF Diabetes Atlas. 8th Edition. Brussels: International Diabetes Federation, 2017.
4. Ansley SJ, Badano JL, Blacque OE, Hill J, Hoskins BE, et al. Basal body dysfunction is an expected cause of pleiotropic Bardet-Biedl syndrome. *Nature*.2003;425:628–33. [https:// doi. org/ 10. 1038/ natur e02030](https://doi.org/10.1038/nature02030).
5. Adams M, Smith UM, Logan CV, Johnson CA. Recent advances in the molecular pathology, cell biology and genetics of ciliopathies. *J Med Genet*. 2008;45:257–67. [https:// doi. org/ 10. 1136/ jmg. 2007. 054999](https://doi.org/10.1136/jmg.2007.054999)
6. Beales PL, Elcioglu N. New criteria for improved diagnosis of Bardet-Biedl syndrome: results of a population survey. *J Med Genet*. 1999;36:437–46.
7. Bardet G. Sur un syndrome d'obésitécongénitale avec Polydactilieetretinitepigmentaire (contribution à l'étude des formes cliniques de l'obésité hypophysaire) [On congenital obesity syndrome with poly-dactyly and pigmentary retinitis (contributions to the study of clinical forms of pituitary obesity)]. *Amedee Le Grand*. 1920;470:407.
8. Biedl A. Ein Geschwisterpaar mit adiposo-genitaler Dystrophie [A pair of siblings with adiposogenital dystrophy]. *Dtsch Med Wochenschr*.1922;48:1630.
9. Forsythe E, Beales PL. Bardet-Biedl syndrome. *Eur J Hum Genet*.2013;21(1):8. [https:// doi. org/ 10. 1038/ ejhg. 2012. 115](https://doi.org/10.1038/ejhg.2012.115).
10. Jackson W, Hofman PL, Robinson EM, Elliot RB, Pilcher CC, Cutfield WS. The changing presentation of children with newly diagnosed type 1 diabetes mellitus. *Pediatr.Diabetes*. 2001;2:154–159.
11. O.A.M.A Elawad , MA Dafallah,MMM Ahmed et al. Bardet-Biedl syndrome: a case series. *Journal of Medical Case Reports* (2022) 16:169 <https://doi.org/10.1186/s13256-022-03396-6>
12. F Escallon ,El. Traboulsi, R.Infante. A Family With the Bardet-Biedl Syndrome and Diabetes Mellitus. *Arch Ophthalmol* 1989;107:855-857
13. R. Gharbi, J. Bouslimi, B. Ben Rhaïem, H. Abdelkalek, H. Saidi . Syndrome de Bardet-Biedl: à propos d'un cas. *Annales d'Endocrinologie* 75 (2014) 451–466. <http://dx.doi.org/10.1016/j.ando.2014.07.64>