

LIPODYSTROPHIE DE BERARDINELLI-SEIP : A PROPOS D'UN CAS :

Nassima, Dembri, Maitre assistante , Médecine interne, Faculté de médecine , Annaba, Algérie
 Samia ,Boughandjioua, Maitre de conférence, Médecine interne, Chu Ibn Sina -Faculté de médecine , Annaba, Algérie
 Houria, Chemmi, Maitre assistante , Médecine interne, Chu Ibn Sina- Faculté de médecine , Annaba, Algérie
 Samia, Djabba, Maitre assistante , Médecine interne, Chu Ibn Sina- Faculté de médecine , Annaba, Algérie
 Nadia Boukhris, Professeur chef de service ,Médecine interne ,Chu Ibn Sina -Faculté de médecine ,Annaba, Algérie

Introduction

Les Lipodystrophies de Berardinelli-Seip ou Lipodystrophies congénitales généralisées (LCG), sont des maladies génétiques rares (prévalence 1/ 10 millions), caractérisées par une perte presque complète du tissu adipeux, associée à une apparence musculieuse dès la naissance, et des troubles métaboliques majeurs avec résistance à l'insuline, hypertriglycéridémie et stéatose hépatique. Les deux principaux gènes en cause, AGPAT2 et BSCL2, codent des protéines impliquées dans la différenciation et/ou la capacité de stockage lipidique des adipocytes. Les LCG sont des pathologies graves, du fait des complications métaboliques et cardiovasculaires qu'elles engendrent mais également en raison des co-morbidités associées, Nous rapportons le cas d'une jeune fille.

Patiente âgée de 16 ans, aux antécédents de diabète étiqueté de type 1 depuis l'âge de 6 ans, sous fortes doses d'insuline et de sténose du pylore opérée à l'âge de 2 mois, admise dans le cadre de l'exploration d'une hépato– splénomégalie.

L'examen clinique notait par ailleurs, une hypertrophie musculaire (Fig 1)avec une visibilité excessive des veines ,(Fig2) un aspect acromégaloïde du visage et des mains (Fig3,4) , une distension abdominale (Fig5,6) , ainsi qu'une lipoatrophie généralisée avec absence des boules de Bichat (Fig3) et la présence d'un acanthosis nigricans des plis et du cou (Fig 7,8,9,10) , une irrégularité du cycle évoquant une insulino – résistance, la patiente présentait également un léger retard cognitif. Le bilan biologique retrouvait, une cytolysse hépatique, une hypertriglycéridémie à 12 gr/L une hyperglycémie avec une insuliniémie et un dosage du peptide C normaux et bilan immunologique négatif.

L'échographie abdomino pelvienne objectivait une stéatose hépatique et une splénomégalie, ECG et l'écho doppler cardiaque étaient en faveur d'une cardiomyopathie hypertrophique bi ventriculaire non obstructive.

Ainsi devant ces éléments cliniques et paracliniques , la notion d'une consanguinité parentale , la présence dans la fratrie d'un frère avec les mêmes troubles dysmorphiques et métaboliques le diagnostic d'une Lipodystrophie généralisée congénitale (Lipodystrophies de Berardinelli-Seip) a été retenu d'où l'intérêt de compléter par une étude génétique, en outre la patiente fut mise sous Metformine , finofibrate , IEC , l'évolution fut favorable.

Observation



Figure 01



Figure 02 : Hypertrophie musculaire



Figure 08



Figure 07



Figure 05,06: Distension abdominale



Figure 03,04: Absence des boules de Bicha – Aspect acromégaloïde



Figure 09



Figure 07 ,08,09,10:Acanthosis nigricans

Les lipodystrophies généralisées de Berardinelli-Seip est un groupe hétérogène de pathologies génétiques systémiques caractérisées par une perte généralisée du tissu adipeux [1], Elles sont associées à des anomalies métaboliques (insulino-résistance, diabète, dyslipidémie) responsables de complications aiguës (pancréatites) ou chroniques, dues en particulier à la microangiopathie diabétique ou aux atteintes cardiovasculaires et hépatiques précoces [2].

De transmission récessive, les principales mutations concernent un des quatre gènes codant pour les protéines impliquées dans les voies de synthèse ou de stockage des triglycérides dans la gouttelette lipidique adipocytaire [3,4].

Elles sont évoquées devant la présence d'une absence des boules de bicha au visage , des reliefs musculaires marqués , une augmentation de la visibilité des veines au niveau des membres ...Les signes cliniques d'insulino-résistance (acanthosis nigricans, l'hépatomégalie stéatosique, irrégularité des cycles et l'hirsutisme chez la femme). L'hypertension artérielle est fréquente. Dans certaines formes étiologiques, on peut observer un retard cognitif modéré, des signes myopathiques, des contractures articulaires, une dysphagie liée à une achalasie de l'oesophage, et/ou une arythmie cardiaque [5].

De diagnostic difficile, leur prise en charge nécessite une approche pluridisciplinaire, chaque complication étant traitée spécifiquement [6].

Le traitement repose essentiellement sur les mesures diététiques et le renforcement de l'activité physique. Les traitements peuvent associer des hypolipémiants avec les objectifs d'un patient à haut risque cardio-vasculaire ; des insulinosensibilisateurs dès le stade d'intolérance au glucose souvent associés à l'insulinothérapie à fortes doses et/ou l'utilisation d'insuline concentrée. un traitement substitutif par la metreleptine, analogue de la leptine, peut être utilisé après avis spécialisé [5].

Discussion

Les LCG sont des affections hétérogènes rares, qui restent sous diagnostiquées. Leur connaissance et leur identification est capitale pour orienter précocement leur prise en charge et prévenir les complications métaboliques sévères.

Conclusion

Références:

- [1] :J. Capeau, J. Magré, O. Lascols, M. Caron, V. Béréziat, C. Vigouroux- Les lipodystrophies primitives - *Annales d'Endocrinologie- Volume 68, Issue 1*, February 2007, Pages 10-20
- [2] : L. Fardet , C. Vigouroux, J. Capeau- Syndromes lipodystrophiques-*Journal de médecine interne- Volume 34, Issue 10, October 2013, Pages 614-622*
- [3] Fiorenza CG, Chou SH, Mantzoros CS. Lipodystrophy: pathophysiology and advances in treatment. *Nat Rev Endocrinol* 2011;7:137–50.
- [4] Vigouroux C, Caron-Debarle M, Le Dour C, Magré J, Capeau J. Molecular mechanisms of human lipodystrophies: from adipocyte lipid droplet to oxidative stress and lipotoxicity. *Int J Biochem Cell Biol* 2011;43:862–76.
- [5]: C. Vigouroux- Données physiopathologiques et thérapeutiques récentes sur les syndromes lipodystrophiques- *Volume 12, Issue 8, December 2018, Pages 642-649*
- [6]: Xavier Prieur , Bertrand Cariou , Jocelyne Magré *Médecine des Maladies Métaboliques* Volume 15, Issue 2, March 2021, Pages 157-170