



Lettre à l'éditeur

## Examen de la tête aux pieds : rétinopathie pigmentaire syndromique, à propos d'une famille de cas

## Head-to-toe examination: Syndromic pigmentary retinopathy, report of a family of cases

Author links open overlay panelW. Side, J. Mohamed Anver  
Pôle ophtalmologie, 304, rue Auguste-Badin, 76360 Barentin,  
France

Available online 10 February 2023.

Show less

Add to Mendeley

Share

Cite

<https://doi.org/10.1016/j.jfo.2022.10.011> Get rights and content

### Introduction

Les dystrophies rétiniennes héréditaires sont des maladies génétiques rares, évolutives, caractérisées par une altération de la fonction des bâtonnets et des cônes et leur dégénérescence en proportion variable [1]. Les variants pathogènes sont nombreux, de même que les modes de transmission. Peu d'entre elles peuvent,

pour le moment, bénéficiant d'un traitement curateur. Elles peuvent être isolées ou être syndromiques.

## Section snippets

### Cas clinique

Une fratrie de deux enfants nous a été adressée en consultation pour bilan de mauvais comportement visuel associé à des altérations au fond œil à explorer. Un diagnostic initial de glaucome pigmentaire avait été évoqué en Syrie.

L'interrogatoire retrouvait la présence d'une baisse d'acuité visuelle et une héméralopie progressive, associées à un retard psychomoteur chez deux frères de onze et cinq ans issus d'une fratrie de quatre enfants dont les parents étaient cousins germains. La réalisation

### Discussion

Le syndrome de Bardet-Biedl (SBB) est une maladie génétique rare appartenant au groupe des ciliopathies, caractérisée par une atteinte rétinienne de la structure et de la fonction bâtonnet-cône [1], une obésité [2], une polydactylie, une atteinte rénale, un hypogonadisme et des difficultés d'apprentissage [3]. De nombreux gènes ont été découverts dans cette pathologie [4]. Les défauts géniques impliqués dans le SBB ont un rôle dans la biogenèse et la fonction des cellules ciliées de