



# Cas de la semaine # 373

## 2 septembre 2025

Dre Gabrielle Tremblay R4 radiologie diagnostique

avec les conseils de Dre Françoise Rypens

CHU Sainte-Justine



# Histoire clinique

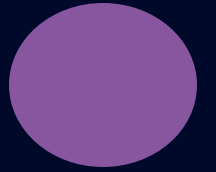
Femme de 30 ans

Originaire d'Afrique

G5 P4 A0

Sans antécédent personnel de santé

Référée en centre spécialisé à 23<sup>+6</sup> semaines de gestation  
suite à la découverte d'une anomalie lors de l'échographie du  
deuxième trimestre



# Échographie à 23<sup>+6</sup> semaines de gestation

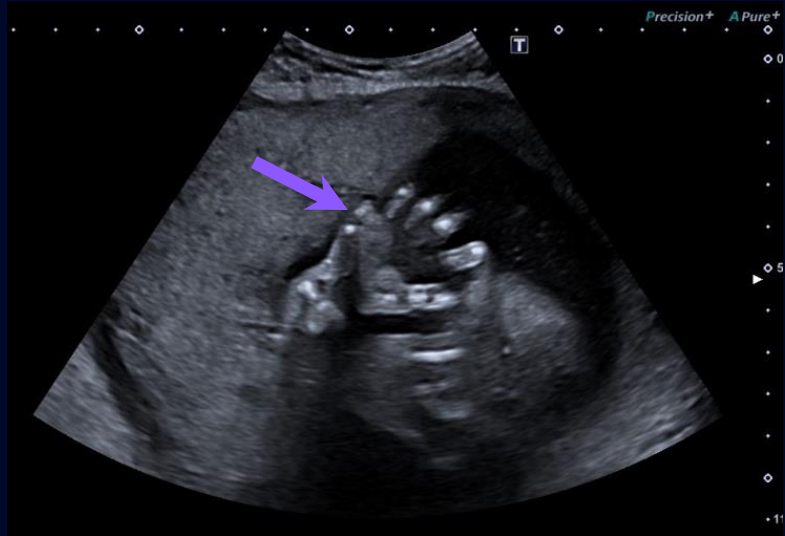


# Échographie à 23<sup>+6</sup> semaines de gestation



**Quelle est l'anomalie?**

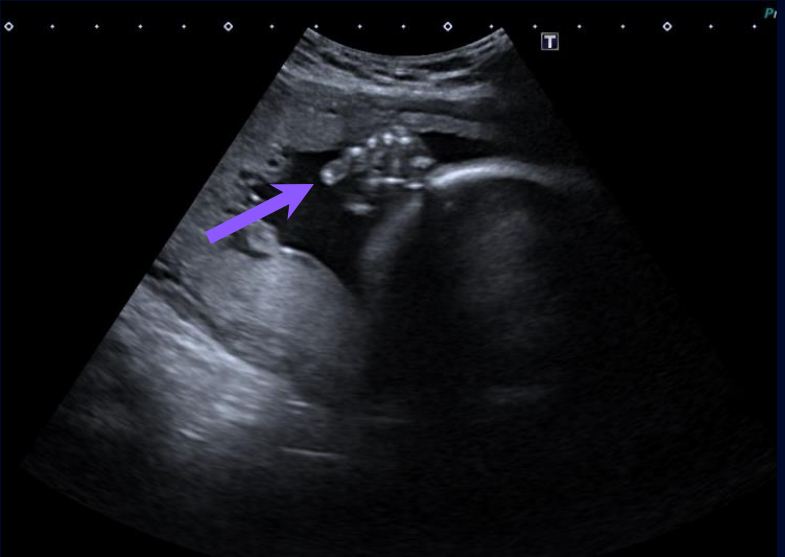
# Échographie à 23<sup>+6</sup> semaines de gestation



Polydactylie post-axiale  
complète des quatre  
extrémités

Le reste de l'examen est  
considéré dans les limites de  
la normale, incluant la  
biométrie fœtale.

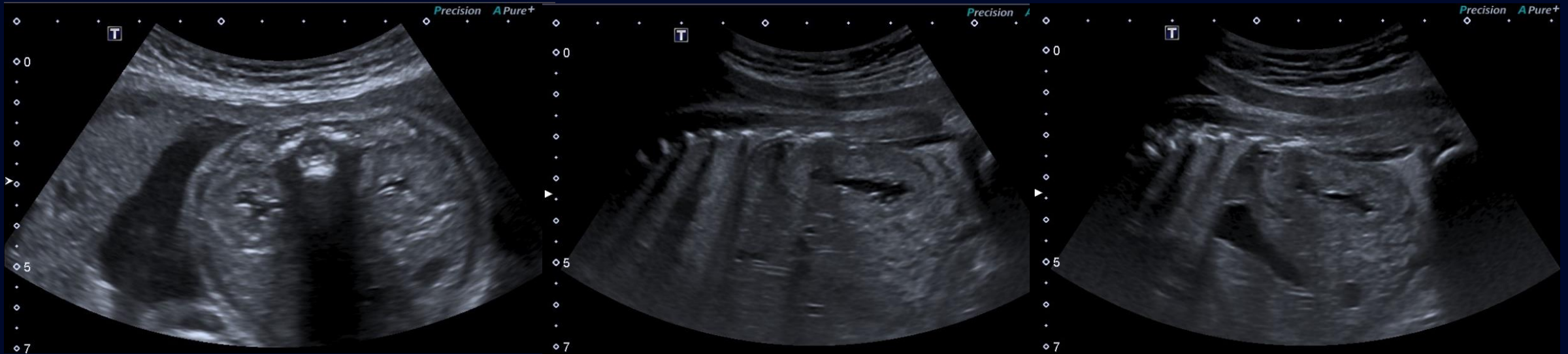
Phénotype masculin



La patiente est référée en  
génétique et une échographie  
de contrôle dans 4 semaines  
est recommandée.

# Suivi: écho à 28<sup>+2</sup> semaines de gestation

Polydactylie post-axiale revue aux extrémités  
Croissance fœtale adéquate

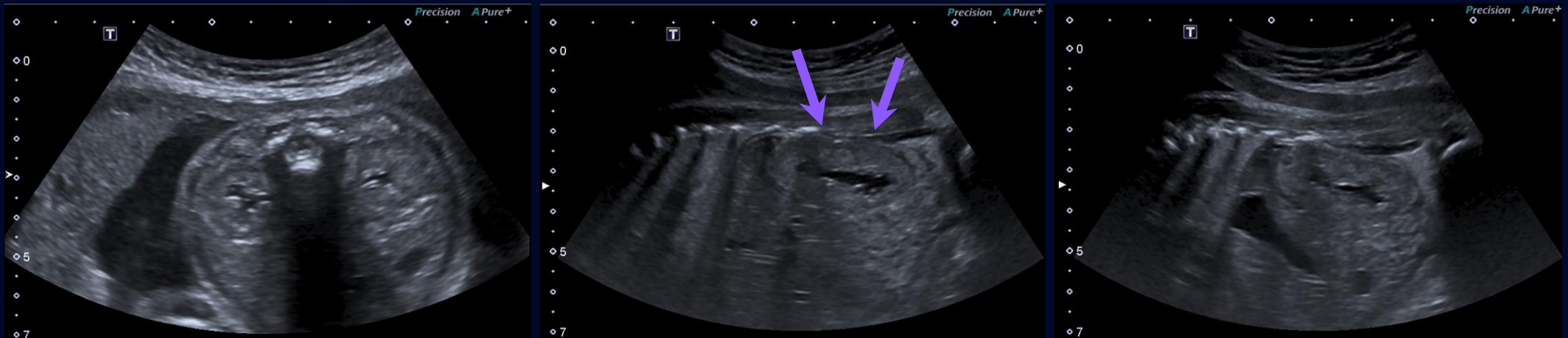


**Quelle est l'anomalie?**

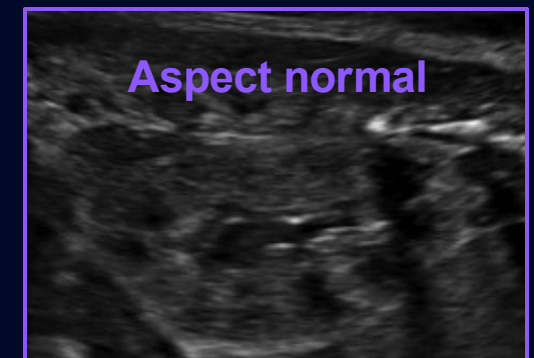
# Échographie à 28<sup>+2</sup> semaines de gestation

Polydactylie post-axiale revue aux extrémités  
Croissance fœtale adéquate

Aspect des reins :



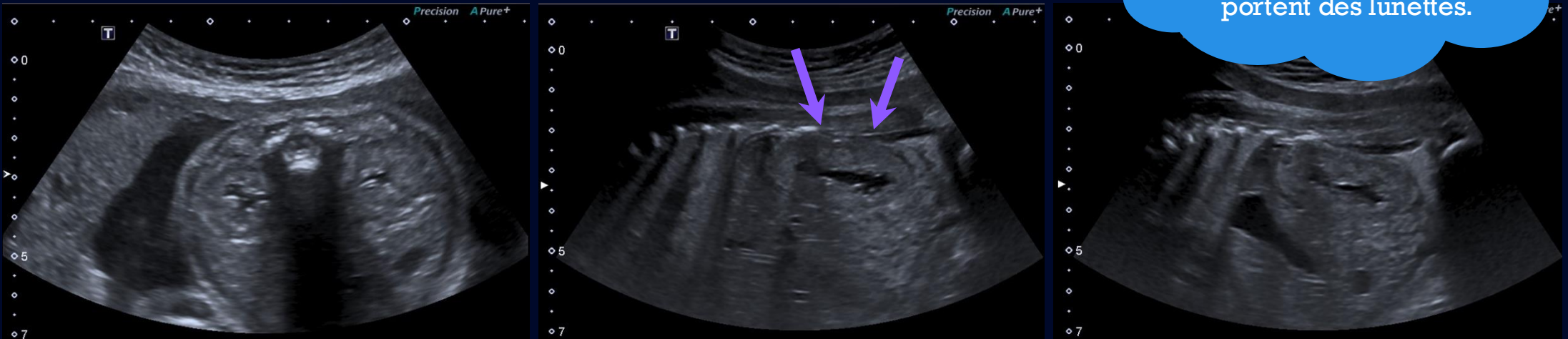
Les reins ont une taille normale et sont symétriques. Les cavités sont collabées.  
Cependant, la différenciation cortico-médullaire est absente.  
Pas de kyste, ni d'hyperéchogénicité corticale.



# Échographie à 28<sup>+2</sup> semaines de gestation

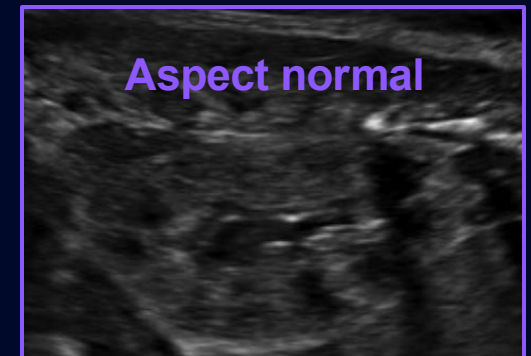
Polydactylie post-axiale revue aux extrémités  
Croissance fœtale adéquate

Aspect des reins :



Lors de l'examen, la patiente est accompagnée par deux de ses enfants qui portent des lunettes.

Les reins ont une taille normale et sont symétriques. Les cavités sont collabées.  
Cependant, la différenciation cortico-médullaire est absente.  
Pas de kyste, ni d'hyperéchogénicité corticale.



# Retour sur l'échographie de 23<sup>+6</sup> semaines



À posteriori, l'absence de différenciation cortico-médullaire pouvait déjà être observée à 23<sup>+6</sup> semaines de gestation.

Chez des patientes échogènes, la différenciation cortico-médullaire est vue chez la majorité des fœtus dès 18 semaines.

# Contrôle à 35<sup>+3</sup> semaines de gestation

Anomalies rénales confirmées.

Polydactylie difficilement évaluable au 3<sup>e</sup> trimestre.

Pas d'autre anomalie. Croissance fœtale adéquate. Liquide amniotique normal.




# Consultation en génétique



La patiente et son conjoint sont cousins de deuxième degré.

Ils ont ensemble 4 enfants.

Les 2<sup>e</sup> et 4<sup>e</sup> enfants de la fratrie, un garçon et une fille, ont une polydactylie post-axiale des quatre membres. Ils souffrent tous deux d'une "myopie sévère".



L'examen ophtalmologique de la benjamine révèle plutôt une rétinopathie pigmentaire. On note également une obésité.

Un panel génétique de la patiente et de la benjamine est proposé.

**À quoi pensez-vous?**

---

## Diagnostic différentiel : polydactylie post axiale

- ❖ Polydactylie familiale non syndromique
- ❖ Aneuploïdie :  
Trisomie 13
- ❖ Maladie métabolique :  
Syndrome de Smith-Lemli-Opitz

### ❖ Ciliopathies syndromiques :

- Syndrome de Bardet-Biedl
- Syndrome de Joubert
- Syndrome de Meckel-Gruber
- Dysplasie squelettique (Ellis van Creveld, syndrome de Jeune, *short rib-polydactyly syndrome*)

Et plus encore...

# Diagnostic différentiel

- Polydactylie familiale non syndromique



## En faveur :

- Plusieurs membres de la fratrie atteints
- Descendance africaine

- Trisomie 13
- Smith-Lemli-Opitz
- Ciliopathies

## En défaveur :

- Pas de polydactylie chez les parents et les grands-parents (transmission autosomale dominante)
- Atteinte rénale chez le fœtus
- Atteinte rétinienne chez la sœur et probablement le frère

# Diagnostic différentiel

- Polydactylie familiale non syndromique
- Trisomie 13
- Smith-Lemli-Opitz
- Ciliopathies



## En faveur :

- Polydactylie post-axiale
- Atteinte rénale

## En défaveur :

- Absence d'autre anomalie en dehors de l'aspect dédifférencié des reins

# Diagnostic différentiel

- Polydactylie familiale non syndromique
- Trisomie 13
- Syndrome de Smith-Lemli-Opitz
- Ciliopathie



## En faveur :

- Plusieurs membres de la fratrie atteints (transmission autosomale récessive)
- Polydactylie post-axiale

## En défaveur :

- Absence de RCIU
- Absence d'atteinte neurologique, crânio-faciale et cardiaque
- Évolution (mortalité infantile élevée)

# Diagnostic différentiel

- Polydactylie familiale non syndromique
- Trisomie 13
- Smith-Lemli-Opitz
- Ciliopathie



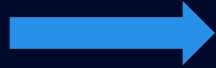
## En faveur :

- Plusieurs membres de la fratrie atteints (transmission autosomale récessive)
- Polydactylie post axiale
- Atteinte rénale
- Atteinte rétinienne et obésité chez la fratrie

## En défaveur :

# Les ciliopathies : différentiel

- Syndrome de Bardet-Biedl




## En faveur :

- Polydactylie post axiale
- Atteinte rénale
- Atteinte rétinienne et obésité chez d'autres membres de la fratrie atteints

## En défaveur :

- Syndrome de Joubert
- Syndrome de Meckel-Gruber
- Dysplasies squelettiques

# Les ciliopathies : différentiel

- Syndrome de Bardet-Biedl
- **Syndrome de Joubert** 
- Syndrome de Meckel-Gruber
- Dysplasies squelettiques

## En faveur :

- Plusieurs membres de la fratrie atteints (transmission autosomale récessive)
- Polydactylie post-axiale
- Atteinte rénale
- Atteinte rétinienne dans la fratrie

## En défaveur :

- Absence d'anomalie cérébelleuse
- Absence d'ataxie, hypotonie ou retard du développement moteur dans la fratrie

# Les ciliopathies : différentiel

- Syndrome de Bardet-Biedl
- Syndrome de Joubert
- Syndrome de Meckel-Gruber
- Dysplasies squelettiques



## En faveur :

- Plusieurs membres de la fratrie atteints (transmission autosomale récessive)
- Polydactylie post-axiale

## En défaveur :

- Absence d'atteinte du système nerveux central et d'omphalocèle
- Aspect des reins (kystes médullaires décelables dès le premier trimestre)
- Évolution : le syndrome de Meckel-Gruber mène au décès *in utero* ou durant la période néonatale

# Les ciliopathies : différentiel

- Syndrome de Bardet-Biedl
- Syndrome de Joubert
- Syndrome de Meckel-Gruber

- **Dysplasies  
squelettiques**  
(Ellis van Creveld, syndrome  
de Jeune, *short rib-polydactyly syndrome...*)



## En faveur :

- Plusieurs membres de la fratrie atteints (transmission autosomale récessive)
- Polydactylie post-axiale

## En défaveur :

- Croissance normale
- Pas d'argument pour une dysplasie osseuse

# Résultat des analyses génétiques

Mutation du gène **BBS9**,  
hétérozygote chez la patiente et  
homozygote chez l'enfant  
benjamine

**Diagnostic  
final**

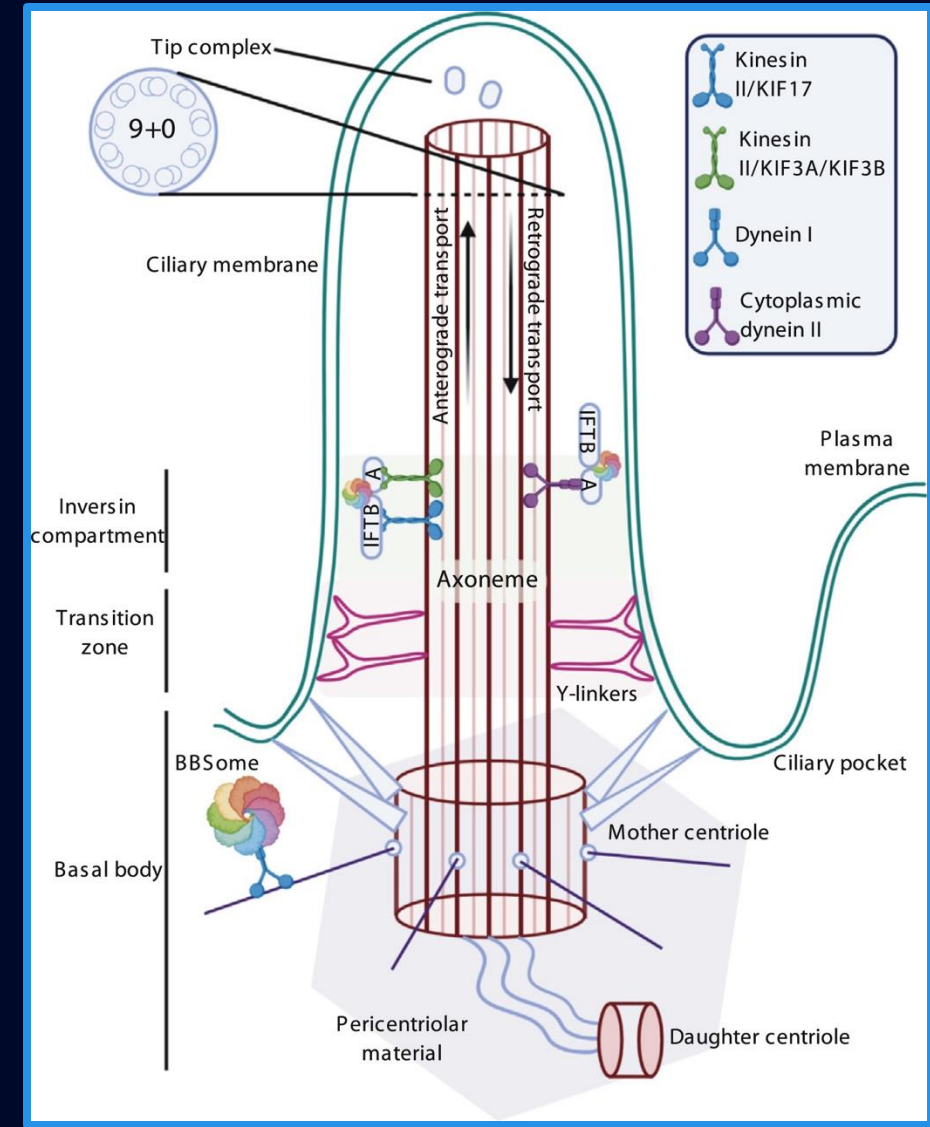
**Syndrome de  
Bardet-Biedl**

# Les ciliopathies

Les **cils** sont des organelles s'apparentant à des antennes présentes sur la majorité des cellules du corps humain. Ces cils immobiles transmettent des signaux moléculaires et permettent aux cellules d'interagir avec leur environnement.

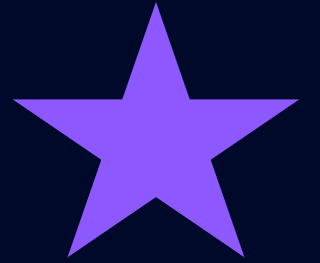
La dysfonction ciliaire est à l'origine d'un groupe hétérogène de syndromes, communément appelé les **ciliopathies**.

Les **manifestations** fréquemment associées aux ciliopathies incluent des atteintes rénales (kystiques ou non kystiques), des rétinopathies, des anomalies du situs, des cardiopathies, des polydactylies, des anomalies osseuses, des anomalies du système nerveux (central et périphérique) ainsi que des retards de croissance.



McConnachie et al. (2021)

# Les ciliopathies



La présence d'une anomalie affectant les doigts, les reins, le système nerveux central, le squelette, le cœur et/ou la croissance foétale à l'échographie du 2<sup>e</sup> trimestre doit inciter l'échographe à chercher les autres anomalies éventuellement associées aux ciliopathies.



# Syndrome de Bardet-Biedl

Forme de ciliopathie multisystémique, caractérisée par :

## CRITÈRES MAJEURS:

- Dystrophie des cônes réiniens (rétinopathie pigmentaire)
- Obésité et complications associées
- Polydactylie post-axiale
- Troubles cognitifs
- Hypogonadisme hypogonadotrophe et/ou malformation génito-urinaire
- Malformations rénales et/ou malformations parenchymateuses rénales

# Syndrome de Bardet-Biedl

## Critères diagnostiques

- Le **diagnostic anténatal** repose sur la détection de la polydactylie et des anomalies rénales
- Le **diagnostic postnatal** repose sur la présence de :
  - 4 des 6 critères cliniques majeurs (voir diapositive précédente)
  - ou 3 critères majeurs et 2 mineurs
    - anomalie neurologique, olfactive, dentaire, cardiaque, gastro-intestinale ou endocrinienne
- Ce diagnostic peut être confirmé chez plus de 80 % des patients par un test génétique.

# Syndrome de Bardet-Biedl

- La transmission est autosomique récessive.
  - Des mutations ont été identifiées dans plus de 12 gènes différents (BBS1 à BBS12) qui codent pour la fonction des cils.
  - Cette maladie est rare et la prévalence varie selon l'origine ethnique :
    - 1/100 000 grossesses aux États-Unis
    - 1/59 000 au Danemark
    - 1/45 000 à 1/66 000 à l'Île de la Réunion
- L'expressivité est très variable même au sein d'une même famille.
  - La plupart des symptômes apparaissent progressivement (obésité durant l'enfance, syndrome métabolique chez l'adulte).
  - La maladie peut mener à la cécité avant 30 ans et à l'insuffisance rénale (30-40% des patients).

# **Pronostic + Traitement**

Il est fort probable que le parcours néonatal du bébé soit normal. Il n'y a pas de contre-indication à l'accouchement dans un centre périphérique.

Un panel génétique du bébé en post-natal sera fait pour confirmer le variant.

Cette condition nécessite une prise en charge multidisciplinaire au long terme.

# Références

- Bergmann C. Educational paper: ciliopathies. *Eur J Pediatr*. 2012;171(9):1285-1300.
- Brancati F, Dallapiccola B, Valente EM. Joubert Syndrome and related disorders. *Orphanet J Rare Dis*. 2010;5:20. Published 2010 Jul 8.
- Da Silva JD, Tkachenko N, Soares AR. Ellis-van Creveld Syndrome. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, eds. *GeneReviews*®. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; October 26, 2023.
- Dollfus H, Lilien MR, Maffei P, et al. Bardet-Biedl syndrome improved diagnosis criteria and management: Inter European Reference Networks consensus statement and recommendations. *Eur J Hum Genet*. 2024;32(11):1347-1360.
- Forsyth RL, Gunay-Aygun M. Bardet-Biedl Syndrome Overview. 2003 Jul 14 [Updated 2023 Mar 23]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025.
- McConnachie DJ, Stow JL, Mallett AJ. Ciliopathies and the Kidney: A Review. *Am J Kidney Dis*. 2021;77(3):410-419. doi:10.1053/j.ajkd.2020.08.012
- Rooryck C, Lacombe D. Le syndrome de Bardet-Biedl [Bardet-Biedl syndrome]. *Ann Endocrinol (Paris)*. 2008;69(6):463-471.
- Rypens F, Dubois J, Garel L, Fournet JC, Michaud JL, Grignon A. Obstetric US: watch the fetal hands. *Radiographics*. 2006;26(3):811-831.
- Watson WJ, Miller RC, Wax JR, Hansen WF, Yamamura Y, Polzin WJ. Sonographic detection of trisomy 13 in the first and second trimesters of pregnancy. *J Ultrasound Med*. 2007;26(9):1209-1214.