

# « Biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease »: étude clinique, radiologique et évolutive de 2 cas

Zioudi<sup>1</sup>, I. Kraoua<sup>1</sup>, T. Ben Younes<sup>1</sup>, H. Klaa<sup>1</sup>, A. Rouissi<sup>1</sup>, H. Bnerhouma<sup>1</sup>, R. Kefi<sup>2</sup>, G. Leaners<sup>3</sup>, I. Ben Youssef-Turki<sup>1</sup>

1. LR18SP04 et Service de Neurologie Pédiatrique. Institut National Mongi Ben Hmida de Neurologie de Tunis. Tunisie

2. Laboratoire de Génomique Biomédicale et Oncogénétique. Institut Pasteur de Tunis. Tunisie

3. Pôle de Recherche et d'Enseignement en Médecine Mitochondriale (PREMMi); CHU Bâtiment IRIS/IBS, Angers. France

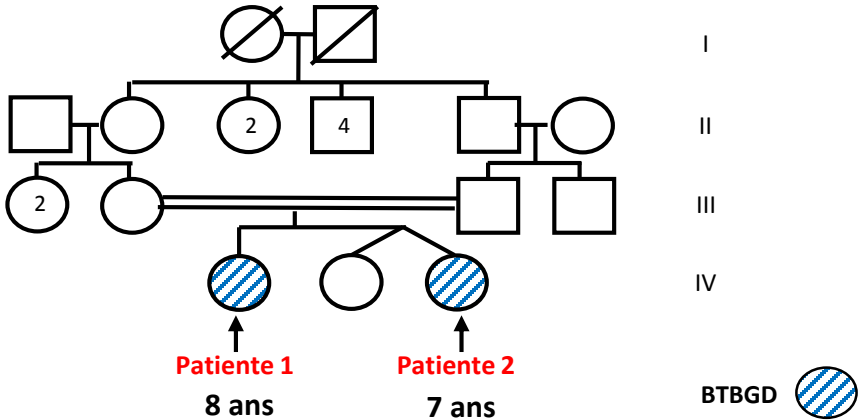
## • Introduction

- « **Biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease (BTBGD)** »: maladie neurométabolique rare **traitable**
  - Transmission autosomique récessive
  - Mutation du gène ***SLC19A3*** codant pour le **transporteur cérébral de la thiamine**
  - Elle se manifeste généralement par des **épisodes d'encéphalopathie subaiguë avec dystonie**
  - L'évolution peut être **létale en l'absence de traitement précoce**
- L'**objectif** de ce travail est de décrire les aspects cliniques, radiologiques, biologiques et évolutives d'une fratrie suivie pour BTBGD confirmée génétiquement



# RESULTATS (1/2)



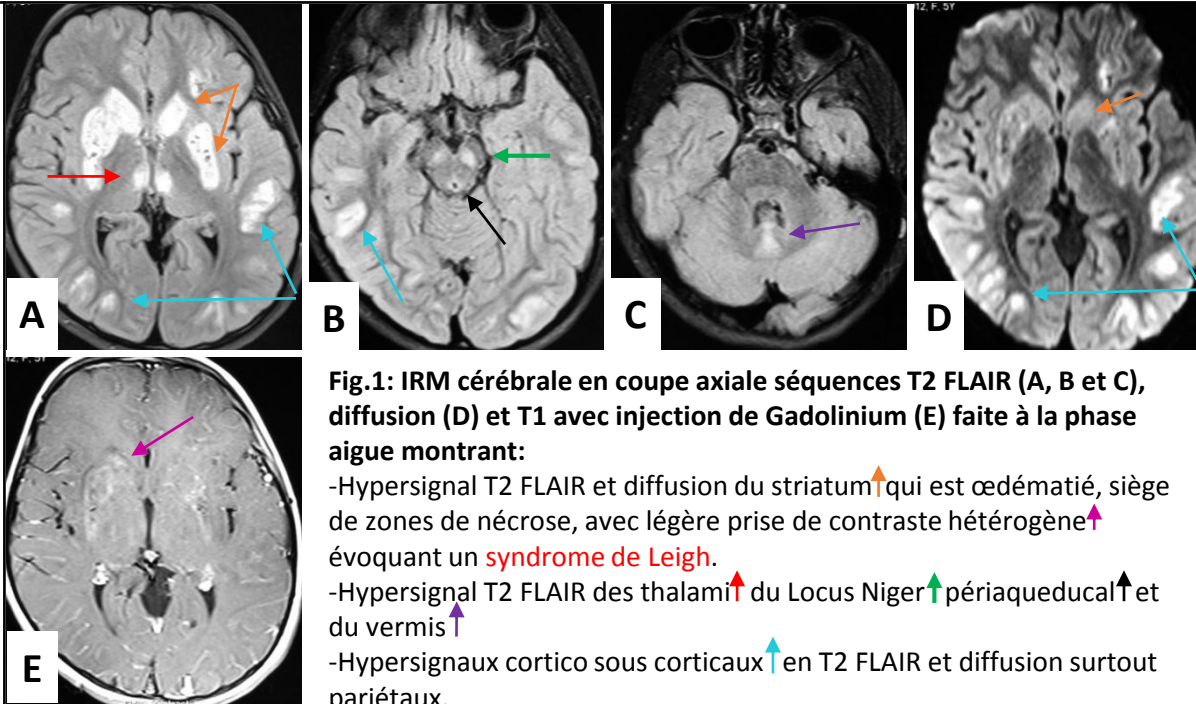
	Patiente 1	Patiente 2
Antécédents personnels et familiaux		
Développement psychomoteur	Léger retard moteur	Normal
Age de début	5 ans	3 ans 8 mois
Tableau inaugural	Trouble de la marche avec dysarthrie d'installation aiguë, sans fièvre	Douleurs abdominales avec asthénie suivies de troubles de la marche et strabisme
Examen neurologique	Syndrome quadripyramidal avec monoparésie crurale droite, Dystonie généralisée	Mauvaise poursuite oculaire, marche instable, tétraparésie spastique, dystonie généralisée, strabisme divergent, ptosis, nystagmus





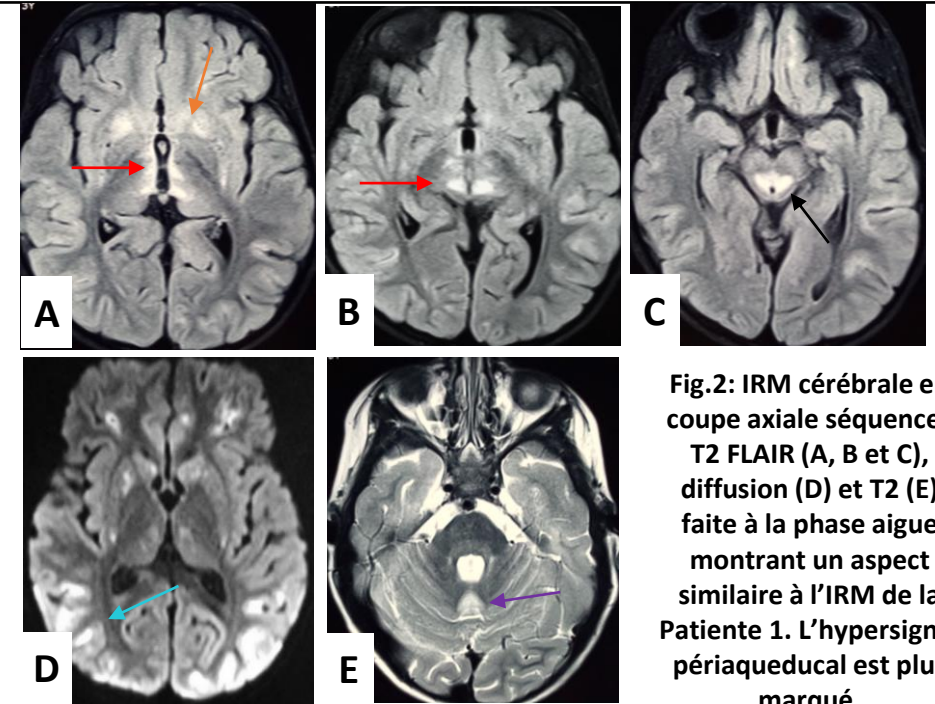
# RESULTATS (2/2)

## IRM cérébrale



**Fig.1:** IRM cérébrale en coupe axiale séquences T2 FLAIR (A, B et C), diffusion (D) et T1 avec injection de Gadolinium (E) faite à la phase aigue montrant:

- Hypersignal T2 FLAIR et diffusion du striatum ↑ qui est œdématié, siège de zones de nécrose, avec légère prise de contraste hétérogène ↑ évoquant un **syndrome de Leigh**.
- Hypersignal T2 FLAIR des thalami ↑ du Locus Niger ↑ périaqueducal ↑ et du vermis ↑
- Hypersignaux cortico sous corticaux ↑ en T2 FLAIR et diffusion surtout pariétaux.



**Fig.2:** IRM cérébrale en coupe axiale séquences T2 FLAIR (A, B et C), diffusion (D) et T2 (E) faite à la phase aigue montrant un aspect similaire à l'IRM de la Patiente 1. L'hypersignal périaqueducal est plus marqué.

## Spectroscopie

Pic de lactate avec chute du NAA

Normale

## Biologie

Dosage du lactate dans le LCR normal, Hyperlactacidémie

## Traitement et évolution

thiamine (14mg/kg/j) et la biotine (5mg/kg/j) débuté précocement (avant la confirmation génétique), respectivement à J11 et J12, avec nette amélioration

## Génétique

Mutation du gène **SLC19A3**



# CONCLUSION

- La **BTBGD** doit être évoquée devant tout **tableau d'encéphalopathie aiguë ou subaiguë** avec aspect **Leigh-like** à l'imagerie cérébrale
- C'est une **urgence** thérapeutique, vu qu'il s'agit d'une maladie **traitable**, pouvant être létale en absence de traitement
- L'administration **précoce** de la **thiamine** et de la **biotine** à **fortes doses** (respectivement 10 à 40 mg/kg/j et 5mg/kg/j) permet d'**améliorer le pronostic** et d'**éviter les séquelles neurologiques sévères**

