Syndrome de Rogers : Une maladie à pénétrance variable

H. Siala (1), M.Jebri (1), W.Ben El Haj (1), I.Kechaou (1), I.Boukhris (1), E.Cherif (1), S.Azzabi (1), MS.Hamdi (1), L.Ben Hassine (1)
(1) Médecine interne B, CHU Charles Nicolle, Tunis, Tunisie

Introduction :
L'anémie mégaloblastique thiamine dépendante (AMTD), aussi appelée syndrome de Rogers, est une maladie génétique rare associant une anémie mégaloblastique à un diabète insulino-dépendant et des manifestations systémiques diverses. Elle peut être à pénétrance variable à l'origine d'un polymorphisme clinico-évolutif.

Il s'agissait de deux sœurs, âgées respectivement de 22 et 16 ans, ayant comme antécédents familiaux **un frère aîné** décédé à l'âge de huit ans dans un tableau de diabète déséquilibré avec une anémie aiguë chez qui le diagnostic du **syndrome de Rogers** a été retenu en post mortem sur **étude génétique** permettant de mettre en évidence la **mutation du gène SLC19A2**, ainsi qu'**une cousine maternelle** suivie pour le même syndrome. Les deux patientes ont été admises dans notre service afin de poursuivre leur suivi qui était auparavant initié dans un service de pédiatrie.

La première patiente

A l'âge de trois mois, 1ère hospitalisation pour une anémie mégaloblastique mal tolérée à 4,5 g/dl et des chiffres glycémiques élevés avec une hémoglobine glyquée à 9,2% en rapport avec un diabète sucré.
Le bilan immunologique était négatif et la biopsie musculaire ne montrait pas de cytopathie mitochondriale.
Le diagnostic d'une AMTD a été retenu devant les antécédents familiaux similaires, sans confirmation génétique, d'où un traitement par vitamine B1 et insulinothérapie a été instauré.
À l'âge de neuf mois : une surdité de perception a été découverte devant des potentiels évoqués auditifs altérés.
A l'âge de 13 ans : installation d'une rétinite pigmentaire, sans rétinopathie diabétique associée, à l'origine d'une cécité définitive.
Elle avait un retard mental empêchant sa scolarisation et son autonomie pour les activités quotidiennes.
L'exploration cardiaque par un holter rythmique objectivait des extrasystoles atriales et l'échocardiographie trans-thoracique montrait une fraction d'éjection préservée.

La deuxième patiente

A l'âge de six mois, 1ère hospitalisation dans un service de pédiatrie dans le cadre du dépistage du même syndrome .
Le bilan biologique a montré une anémie mégaloblastique à 7,6 g/dl et une hémoglobine glyquée à 5,3% .

Le diagnostic d'une AMTD a été ainsi retenu sur l'ensemble d'arguments clinico-biologiques sans étude génétique et la patiente a été traitée par une supplémentation en vitamine B1.

L'exploration cardiaque a révélé une cardiomyopathie rythmique en rapport avec une fibrillation atriale.

L'échocardiographie trans-thoracique objectivait une fonction ventriculaire abaissée à 45%, occasionnant un retentissement fonctionnel important sur l'activité physique et scolaire de la patiente, indiquant une ablation par radiofréquence du foyer arythmogène **à l'âge de 12 ans**.

Discussion :
- Le syndrome de Rogers est **une maladie génétique autosomique récessive,** à **début pédiatrique** comme l'illustre le cas de nos deux patientes.
- Elle associe habituellement une anémie mégaloblastique, un diabète insulino-dépendant et une hypoacousie ou une surdité de perception.
- Elle peut rarement se manifester par une atteinte cardiaque, ophtalmologique ou neurologique.
- La pénétrance peut être extrêmement variable induisant **des tableaux cliniques différents**.
- A l'instar de nos deux patientes, **la première** a présenté au cours évolutif de sa maladie une atteinte neurosensorielle handicapante et des hospitalisations itératives devant des décompensations récurrentes.
- En revanche, **la deuxième** patiente présentait un phénotype à expression essentiellement cardiaque sans surdité neurosensorielle ni anémie mal tolérée.
- **Le diagnostic** repose sur la mise en évidence de variations génétiques au niveau du **gène SLC19A2**, codant pour un transporteur pour la **vitamine B1**. Ce transporteur est exprimé principalement dans les tissus hématopoïétiques, les cellules bêta du pancréas et les cellules cochléaires, expliquant la présentation clinique.
- **La prise en charge** repose essentiellement sur une **supplémentation orale en vitamine B1 à vie** dès la confirmation du diagnostic.

Conclusion :
Nous avons rapporté le cas de deux sœurs atteintes d'un syndrome génétique rare pour souligner l'importance du polymorphisme clinique et évolutif notamment le diabète labile, l'atteinte cardiaque et l'atteinte neurosensorielle et leur retentissement sur la vie quotidienne et l'insertion sociale du malade.