



**FIMATHO**

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

# **MALABSORPTIONS INTESTINALES RARES HYPOBETALIPOPROTEINEMIES FAMILIALES ET COMPLICATIONS NEURO-OPHTALMIQUES DÉGÉNÉRATIVES : RÔLE DU DÉFICIT EN CAROTÉNOÏDES ?**

**CLAIRE BORDAT, ÉTUDIANTE EN THÈSE  
PR. NOEL PERETTI,  
DR. EMMANUELLE REBOUL,**

## CONTEXTE CLINIQUE

**Maladies rares du  
métabolisme des lipides**

(Prévalence < 1 / 1 000 000)

**Sous-diagnostiquées**

**HYPOBETALIPO-  
PROTEINEMIES  
FAMILIALES (FHBL)**

**Complications sévères**

**Malabsorption des lipides et  
des vitamines liposolubles**

*(Record du monde de la carence en  
vitamine E !)*

# SIGNES CLINIQUES

(PERETTI ET AL.,  
2010)

CARENCES EN VITAMINES A et E

## Symptômes digestifs NRS

Vomissements

Diarrhées avec stéatorrhées

## Hépatologie

Stéatose et  
↑  
transaminases

Fibrose et cirrhose

## Neurologie

↓ réflexes ostéotendineux

↓ sensation de vibration

↓ proprioception

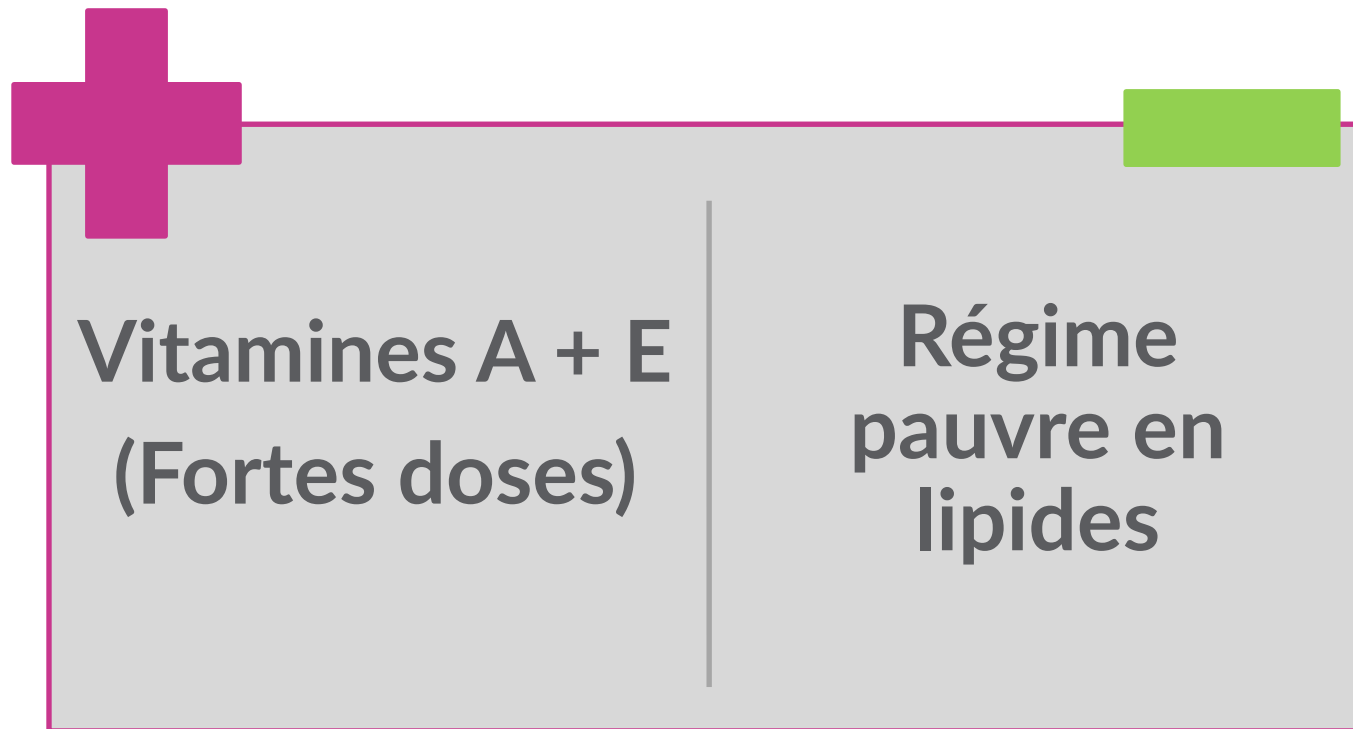
Ataxie

## Ophthalmologie

↓ vision de nuit

↓ vision des couleurs

Rétinite pigmentaire



+ Bilan sanguins bi-annuel (lipidique, hépatique, nutritionnel) + Bilan ophtalmique + Suivi des complications neurodégénératives

## Malgré prise en charge précoce :

- **Rétinite pigmentaire (RP) secondaire** *(Alshareef et al., 2015)*
- **Taux vitamines E plasmatique non restaurées** *(Chowers et al., 2001)*
- **Carences profondes en caroténoïdes** *(données préliminaires)*

## Pas de protection ophtalmique totale :

- **Lutéine et Zéaxanthine (caroténoïdes)** = seuls composants de la *macula lutea* (centre de la rétine) + puissants antioxydants
- **Hypothèse**: RP causée par
  - 1) carences en **caroténoïdes** ?
  - 2) +/- **Stress oxydant chronique** ?

# OBJECTIFS DU PROJET

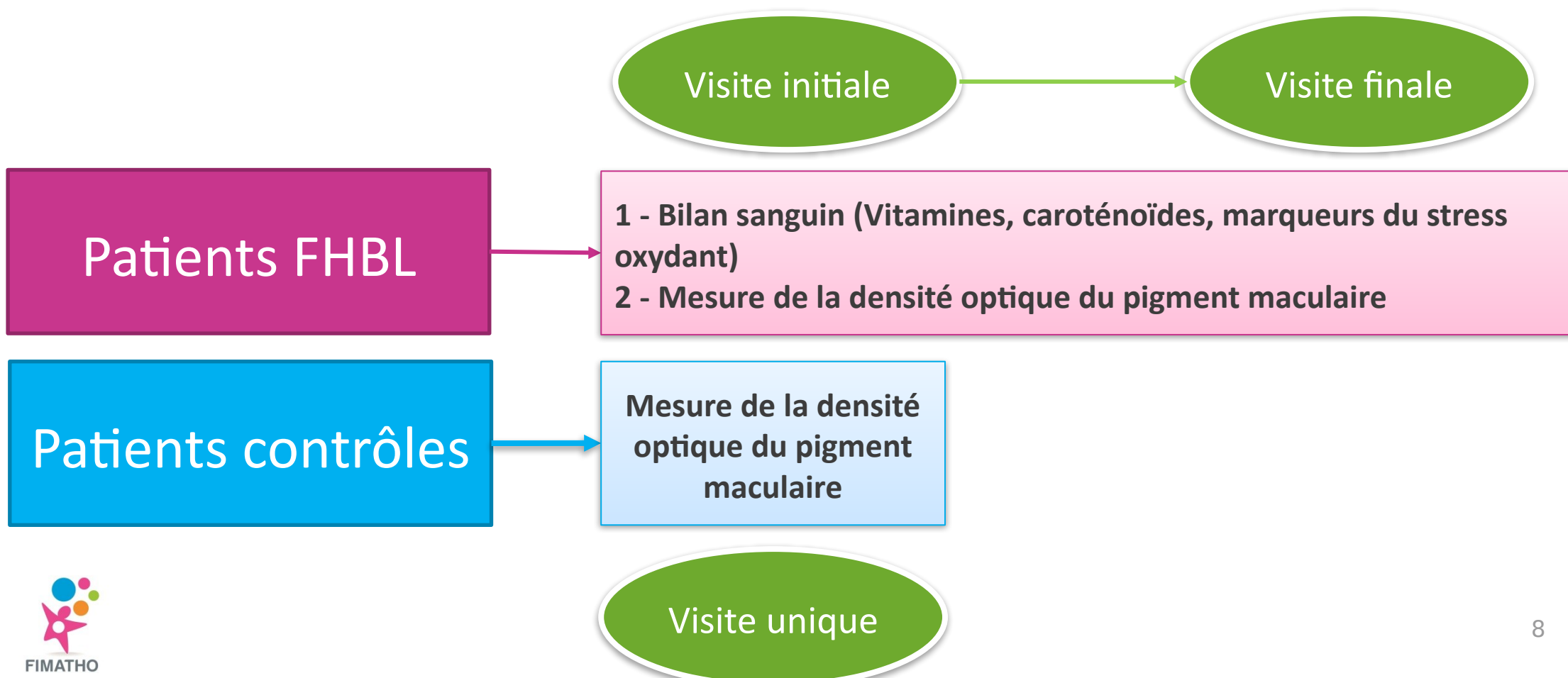
Quantifier carence  
en **caroténoïdes** +  
**stress oxydant**

Etudier **MPOD** et  
son évolution  
(1 an)

**Supplémentation ?**

# DESIGN DE L'ETUDE

## ETUDE COMPARATIVE CAS-TÉMOINS





# RETOMBÉES ATTENDUES

## Fondamentales

- Meilleure connaissance des mécanismes physiopathologiques impliqués dans la dégradation ophtalmique

## Cliniques

- Amélioration de la prise en charge de ces patients

## Perspectives

- Projet protocole clinique d'essai randomisé en double aveugle : **caroténoïdes + contrôle du stress oxydant vs ttt actuel ?**

# AVANCÉES ET ÉTAT ACTUEL DU PROJET

## FAIT

- Rédaction du protocole
- Obtention des autorisations (CNIL, CPP)
- Recrutement des patients

## EN COURS OU A VENIR

-  Programmation patients et organisation consultations
-  1ere visite patients (09/2022)
-  Analyse premiers résultats (10/2022)

Merci pour votre  
attention