

Le syndrome de Bardet-Biedl

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur le syndrome de Bardet-Biedl. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que le syndrome de Bardet-Biedl ?

Le syndrome de Bardet-Biedl est une maladie génétique qui associe le plus souvent une obésité, des troubles de la vision, des anomalies des doigts, et dans certains cas un mauvais fonctionnement des reins et des anomalies des organes génitaux. Des difficultés d'apprentissage sont souvent présentes. D'autres malformations (du cœur par exemple) peuvent être associées, mais plus rarement. Les manifestations et la sévérité du syndrome varient considérablement d'une personne à l'autre.

● Combien de personnes sont atteintes du syndrome de Bardet-Biedl ? Est-il présent partout en France et dans le monde ?

Le syndrome de Bardet-Biedl est une maladie rare dont la prévalence (nombre de personnes atteintes dans une population à un moment donné) est comprise entre 1 sur 100 000 et 1 sur 160 000 pour les populations d'Europe et d'Amérique du Nord. Ce syndrome est beaucoup plus fréquent dans certaines populations isolées comme les populations bédouines du Koweït où la prévalence est estimée à 1 sur 13 500.

● Qui peut en être atteint ?

Le syndrome de Bardet-Biedl touche aussi bien les garçons que les filles et se manifeste, en général, dès la naissance.

● À quoi est dû le syndrome de Bardet-Biedl ?

Le syndrome de Bardet-Biedl est une maladie héréditaire due à l'altération (mutation) d'un gène. A ce jour, on dénombre au moins douze gènes différents pouvant être responsables de cette maladie. Il s'agit des gènes *BBS1* à *BBS12*.

● Le syndrome de Bardet-Biedl est-il contagieux ?

Non, le syndrome de Bardet-Biedl n'est pas contagieux.

● Quelles en sont les manifestations ?

Les manifestations cliniques du syndrome de Bardet-Biedl sont multiples et varient considérablement d'une personne à l'autre. Tous les malades ne présentent donc pas la totalité des symptômes décrits ci-dessous.

Troubles visuels

Presque tous les enfants atteints du syndrome de Bardet-Biedl souffrent d'une baisse de la vision débutant le plus souvent vers l'âge de 5-6 ans. Elle commence par une diminution puis une perte progressive de la vision de nuit ou dès que la lumière est un peu faible. L'enfant voit très peu dans l'obscurité mais cela peut passer inaperçu lorsqu'il est petit.



Figure 1

A gauche, la vision normale. Au centre et à droite, la vision d'une personne atteinte du syndrome de Bardet-Biedl avec troubles visuels (rétinopathie pigmentaire). Le champ de vision se rétrécit progressivement. (<http://www.sos-retinite.com/retine01.php>)

Le champ visuel rétrécit peu à peu sur les côtés (*figure 1*), donnant l'impression de regarder par un tube de plus en plus étroit (vision dite « tubulaire »). La qualité de la vision se dégrade beaucoup pendant l'adolescence. Parfois, d'autres manifestations oculaires peuvent s'y associer : vision de loin floue (myopie ou vision déformée (astigmatisme), corrigées toutes les deux par des lunettes, opacification du cristallin (cataracte) entraînant une baisse progressive de la vision, apparition de mouvements anormaux saccadés des yeux (nyctagmus), problèmes de distinction des couleurs... A terme, la vision centrale peut aussi être atteinte, rendant le malade malvoyant.

Les troubles visuels caractéristiques du syndrome de Bardet-Biedl sont dus à une atteinte de la rétine, appelée rétinopathie pigmentaire. La rétine (*figure 2*) est la surface du fond de l'œil qui reçoit les images, un peu comme une pellicule photographique, et les transmet au cerveau sous forme de signaux électriques.

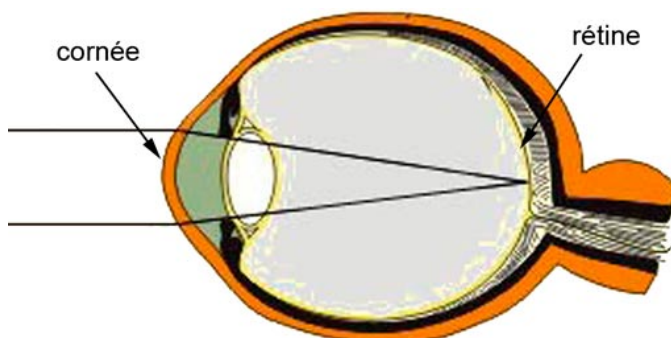


Figure 2

Schéma d'un œil. La rétine est la fine membrane qui tapisse le fond de l'œil et qui détecte la lumière.

(http://lecerveau.mcgill.ca/flash/i/i_02/i_02_cr/i_02_cr_vis/i_02_cr_vis.html)

Surpoids

Malgré un poids normal à la naissance, les enfants atteints présentent presque toujours un surpoids important dès la première année de vie. Ce surpoids évolue souvent vers une obésité sévère, surtout au niveau du tronc. Parfois, la taille est plus petite que la moyenne.

Anomalies des orteils et des doigts

Il existe souvent, mais pas dans tous les cas, des malformations des orteils et des doigts qui sont plus petits que la normale (brachydactylie). Il existe souvent six doigts et/ou six orteils au lieu de cinq, le ou les doigt(s) surnuméraire(s) étant situé(s) à côté du cinquième doigt (le petit doigt). On parle de polydactylie postaxiale. Par ailleurs, certains enfants ont deux ou plusieurs doigts accolés, c'est-à-dire mal séparés, et reliés par une membrane (doigts palmés ou syndactylie).

Anomalies des organes génitaux

Chez les garçons, les organes génitaux, pénis et testicules, sont souvent anormalement petits (hypogonadisme). Chez la fille, des malformations des organes génitaux sont également possibles. Le vagin peut notamment être fermé par une cloison, ce qui provoque une dilatation de la cavité de l'utérus, détectée souvent avant la naissance (hydrométrocolpos).

Malformations des reins et des voies urinaires

Des malformations des reins et des voies urinaires sont très fréquentes. Elles peuvent être graves et, dans un nombre important de cas, conduire à un mauvais fonctionnement des reins dont la fonction est de filtrer le sang et de permettre d'éliminer les déchets via l'urine. Chez les personnes atteintes du syndrome de Bardet-Biedl, la réduction progressive du fonctionnement des reins, appelée insuffisance rénale chronique, peut nécessiter le recours au rein artificiel et conduire à une greffe du rein. Cette atteinte rénale se traduit entre autres par une augmentation de la tension artérielle (hypertension artérielle), qui survient chez plus de la moitié des adultes.

Même en l'absence de malformations rénales, des troubles de la régulation de la quantité d'eau dans le corps peuvent apparaître. Ils se manifestent par l'augmentation du volume des urines (quel que soit le volume de liquide absorbé), avec besoin fréquent d'uriner, ainsi que par une soif intense (on parle de diabète insipide).

Déficit intellectuel et troubles psychologiques

Le déficit intellectuel n'est pas toujours présent. Quand il existe, il est modéré ou rarement sévère. Le plus souvent, il se limite à des difficultés d'apprentissage qui peuvent être aggravées par les troubles de la vision. Les enfants atteints peuvent également présenter un retard d'acquisition du langage (ils parlent plus tard que les autres), mais aussi des troubles de la phonation (façon anormale de produire les sons). Il peut y avoir aussi une diminution de l'audition (hypoacousie), souvent légère et qui passe inaperçue.

Des troubles psychologiques ou troubles du comportement peuvent apparaître chez certaines personnes au cours de leur vie. Ces troubles incluent une instabilité émotionnelle, des colères fréquentes, un comportement inapproprié ou désinhibé (sans notion de ce qui se fait ou ne se fait pas), avec plus rarement un comportement obsessionnel compulsif (c'est-à-dire des gestes répétitifs, comme par exemple se laver les mains très fréquemment). Cela étant, ces troubles ne concernent que quelques malades et on ne sait pas toujours s'ils sont directement liés au syndrome.

Autres manifestations

Un diabète (taux de sucre trop élevé dans le sang) peut aussi s'installer, comme chez beaucoup de personnes obèses. Il se manifeste d'abord par une fatigue, une soif et une faim intenses, mais peut, avec le temps, entraîner des complications graves comme une insuffisance rénale, un risque accru d'infarctus (crise cardiaque) et d'infections, une atteinte des nerfs pouvant provoquer une perte de sensibilité dans les mains et les pieds... Il peut être traité par médicaments.

Très rarement, une incoordination des mouvements peut survenir, se manifestant par des anomalies de la marche qui est titubante ou des mouvements mal coordonnés des mains.

Il existe, dans de rares cas, des malformations du cœur, en particulier une communication entre les différentes cavités (oreillettes ou ventricules) ou des rétrécissements des valves du cœur (sténoses valvulaires).

La constipation durable (chronique), lorsqu'elle est présente, peut être due à une maladie de Hirschsprung, qui est une manque de contraction du gros intestin (côlon) qui aboutit à sa dilatation.

● Comment expliquer les symptômes ?

Les gènes impliqués dans ce syndrome « commandent » la fabrication de protéines qui jouent un rôle au niveau des cils des cellules. Les cellules possèdent en effet des cils qui fonctionnent un peu comme des antennes, captent et transmettent des informations sur l'état de leur environnement. Lorsque ces cils sont défectueux (ce qui est le cas lorsque les gènes sont mutés), certaines fonctions sont elles aussi altérées. Les cils ont notamment un rôle important dans la vision et le fonctionnement des reins, ce qui explique le déficit visuel et les anomalies rénales éventuelles dans le syndrome de Bardet-Biedl.

De nombreux travaux de recherche sont en cours pour comprendre le rôle des cils dans toutes les manifestations de la maladie.

● Quelle est son évolution ?

En l'absence de traitement, les différentes manifestations peuvent s'aggraver, en particulier l'atteinte rénale et l'obésité. L'obésité, qui résiste au régime et aux mesures habituelles, peut se compliquer de diabète et d'excès de lipides dans le sang (hyperlipidémie), de problèmes cardiaques et articulaires.

De plus, l'anomalie de la rétine conduit à une diminution sévère de la vision, voire à une cécité entre 15 ans et 30 ans. En effet, le champ de vision se réduit progressivement et la vision centrale peut parfois finir par être réduite.

La mise en place d'une prise en charge précoce permet de limiter l'aggravation des symptômes.

Le diagnostic

● Comment fait-on le diagnostic du syndrome de Bardet-Biedl ?

Le diagnostic du syndrome de Bardet-Biedl repose sur les différents symptômes et sur l'examen médical. Pour cela des critères diagnostiques ont été établis. La présence de

quatre critères majeurs, ou de trois critères majeurs et de deux critères mineurs, permet au médecin de poser le diagnostic.

Parmi les critères majeurs figurent l'obésité, la rétinopathie pigmentaire, la présence de doigts en trop (polydactylie), d'une anomalie de développement des organes sexuels, de difficultés d'apprentissage et d'anomalies rénales. Les signes mineurs comprennent un retard d'acquisition de la parole et les troubles phonétiques, des doigts courts et/ou accolés (brachydactylie et/ou syndactylie), un retard du développement psychomoteur (retard des acquisitions de la position assise, de la marche, et de l'activité de jeu), une tendance à boire et à uriner en trop grande quantité (diabète insipide), une mauvaise coordination des mouvements, la présence d'un diabète sucré (taux de sucre élevé dans le sang), des anomalies cardio-vasculaires (rétrécissement de l'aorte, malformation du cœur...).

La confirmation du diagnostic par la recherche de la mutation génétique en cause n'est généralement pas nécessaire mais elle peut être réalisée (sur simple prise de sang) dans certains cas.

● En quoi consistent les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ?

Quand le diagnostic est évoqué, la recherche de tous les signes habituellement observés dans le syndrome de Bardet-Biedl est entreprise afin d'instaurer une prise en charge adaptée à chaque malade.

Examen ophtalmologique

En premier lieu, un examen ophtalmologique complet est effectué pour rechercher la présence d'une rétinopathie pigmentaire. La rétinopathie pigmentaire peut être détectée par un examen du fond d'œil qui s'effectue en dilatant la pupille avec un collyre, à l'aide d'une lampe spéciale appelée ophtalmoscope.

L'électrorétinogramme (ERG) est l'autre examen permettant de diagnostiquer une rétinopathie. Il permet d'enregistrer la réponse électrique de la rétine à la stimulation lumineuse. Réalisable à tout âge, l'ERG comporte deux phases : une première phase à l'obscurité et une deuxième à la lumière. L'enregistrement de la réponse de la rétine se fait à l'aide d'électrodes situées sur les paupières ou ayant la forme de grosses lentilles oculaires. Cet examen peut paraître impressionnant mais est généralement indolore.

La mesure du champ de vision peut également être effectuée, mais seulement après l'âge de 7 ans environ car elle nécessite une coopération active du malade.

L'examen ophtalmologique évalue également l'acuité visuelle et vérifie que le malade ne présente pas de myopie (mauvaise vision de loin), d'hypermétropie (mauvaise vision de près), d'astigmatisme (vision déformée), ni de cataracte (opacification du cristallin) associés.

Analyses de sang et d'urine

Des analyses de sang et d'urine sont réalisées régulièrement (en général une fois par an), pour s'assurer qu'il n'y a pas de diabète, d'anomalie rénale, d'excès de lipides dans le sang, etc.

A l'adolescence, les analyses de sang peuvent détecter un manque de sécrétion des hormones sexuelles (testostérone ou oestrogènes) dû au développement insuffisant des organes sexuels.

Imagerie médicale

Les malformations rénales ou gynécologiques peuvent être visualisées par échographie ou scanner. L'échographie cardiaque (échocardiographie) permet de rechercher d'éventuelles malformations cardiaques.

Une fois le premier bilan réalisé, le suivi médical sera établi en fonction des atteintes observées. De façon générale, tout au long de la vie, il sera nécessaire de contrôler au moins une fois par an la tension, le fonctionnement des reins, les taux d'hormones et de rechercher les premiers signes du diabète. Ces contrôles seront plus fréquents dans la petite enfance ou en cas de problème avéré.

● Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?

Oui, le syndrome de Bardet-Biedl peut être confondu avec d'autres syndromes ayant des manifestations similaires.

Le syndrome de Laurence-Moon, longtemps confondu avec le syndrome de Bardet-Biedl, se manifeste entre autres par des troubles neurologiques (troubles de l'équilibre, ou manque de coordination et/ou paralysie des jambes) avec une petite taille mais sans anomalies des doigts (polydactylie). Les gènes responsables sont probablement différents de ceux qui sont à l'origine du syndrome de Bardet-Biedl.

Le syndrome d'Alström se caractérise par des anomalies de la rétine, une obésité, une surdité progressive, des anomalies rénales, un diabète et un mauvais développement des organes sexuels (hypogonadisme) chez les garçons. Certaines de ces atteintes coïncident ainsi avec le syndrome de Bardet-Biedl. Cependant, il n'y a pas de polydactylie ni de difficultés d'apprentissage. Le gène responsable du syndrome d'Alström a été identifié et il est différent de ceux impliqués dans le syndrome de Bardet-Biedl.

Le syndrome de Cohen associe une rétinopathie à une myopie, une obésité, des anomalies dentaires spécifiques et un retard des acquisitions. Le gène en cause est également identifié et est différent de ceux impliqués dans le syndrome de Bardet-Biedl.

Enfin, le syndrome de McKusick-Kaufman se traduit par des anomalies génitales, des doigts surnuméraires et des malformations cardiaques. Il ne comporte toutefois pas de rétinopathie pigmentaire, ce qui permet de le distinguer du syndrome de Bardet-Biedl.

Les aspects génétiques

● Quels sont les risques de transmission aux enfants ?

Le syndrome de Bardet-Biedl est une maladie génétique qui est transmise par les parents (héréditaire).

Chaque personne possède deux copies de chaque gène, une copie provenant de son père et une de sa mère. Le syndrome se transmet de manière autosomique récessive (*figure 3*), ce qui signifie que les personnes atteintes sont porteuses du gène défectueux (muté) en deux exemplaires (l'un transmis par le père, l'autre par la mère). Les parents, eux, ne sont pas malades puisqu'ils ne portent qu'un exemplaire du gène muté.

Pour un couple ayant déjà donné naissance à un enfant malade, la probabilité d'avoir un autre enfant atteint du syndrome de Bardet-Biedl est de 1 sur 4 à chaque grossesse. Il est donc conseillé de consul-

ter un spécialiste dans un centre de génétique médicale pour évaluer les risques de transmission.

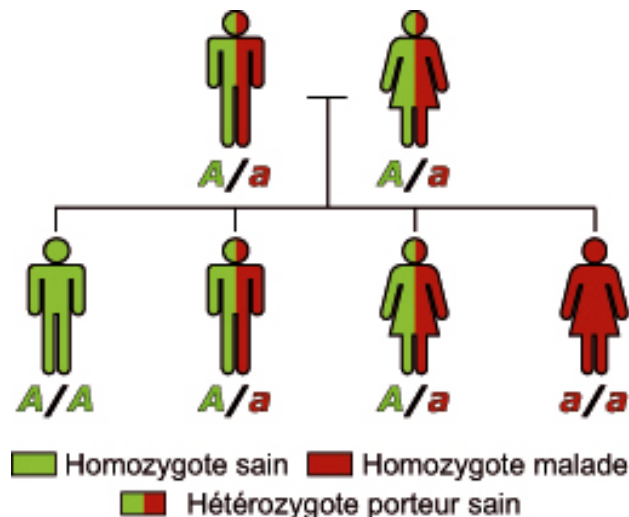


Figure 3

Illustration de la transmission autosomique récessive. Les deux parents portent le gène muté (« a »), mais ils ne sont pas malades (on dit qu'ils sont hétérozygotes).

L'enfant a/a a reçu les deux gènes mutés de son père et de sa mère : il est atteint du syndrome de Bardet-Biedl (on dit qu'il est homozygote).

Les enfants A/a ne sont pas malades mais sont porteurs du gène muté et risquent de le transmettre à leur descendance.

L'enfant A/A n'a hérité d'aucun gène muté, ni celui de sa mère ni celui de son père : il n'est pas malade et ne risque pas de transmettre la maladie.

(www.orpha.net/orphaschool/formations/transmission/Ressources/2-AR/ARO.png).

● Peut-on faire un diagnostic prénatal ?

Pour les parents ayant déjà donné naissance à un enfant malade, et si la mutation génétique en cause a été identifiée, il est possible de faire un diagnostic prénatal à la demande du couple.

Le but du diagnostic prénatal est de déterminer au cours de la grossesse si l'enfant à naître est porteur ou non de la maladie. Il consiste à rechercher l'anomalie génétique à l'aide d'une amniocentèse ou d'un prélèvement des villosités chorales.

L'amniocentèse permet d'examiner les cellules du fœtus flottant dans le liquide qui l'entoure (liquide amniotique). Le prélèvement se fait à l'aide d'une seringue. Cet examen est proposé vers la 15^{ème} semaine de grossesse.

Le prélèvement des villosités chorales a l'avantage de se pratiquer plus tôt au cours de la grossesse : il consiste à prélever une très petite quantité de tissu à l'origine du placenta (le trophoblaste) à l'extérieur de l'enveloppe où le fœtus se développe. Le test est généralement réalisé vers la 11^{ème} semaine de grossesse.

Ces examens entraînent un risque faible de fausse couche, différent selon le choix de la technique de prélèvement, qu'il convient de discuter en consultation de génétique au préalable. Le résultat est connu en une ou deux semaines et, s'il s'avère que le fœtus est porteur de la maladie, les parents qui le souhaitent peuvent demander une interruption de grossesse (interruption médicale de grossesse ou IMG).

Dans les cas où l'anomalie génétique n'est pas connue, il n'est pas possible de faire un tel diagnostic prénatal. Dans ces cas, l'échographie du deuxième trimestre peut parfois mettre en évidence un doigt surnuméraire ou une anomalie des reins. Cependant, ces anomalies

ne sont pas toujours présentes et leur absence n'exclut pas le fait que le fœtus puisse être atteint du syndrome.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ?

Non, il n'y a pas de traitement qui permette la guérison de cette maladie. Cependant, les différentes manifestations peuvent bénéficier d'une prise en charge spécifique.

● Quelles sont les autres modalités de prise en charge ? Quels bénéfices attendre du traitement ? Quels en sont les risques ?

Il est capital de prendre en charge le plus tôt possible les différentes manifestations de la maladie pour éviter les complications et offrir la meilleure qualité de vie possible aux malades.

Rétinopathie pigmentaire

La rétinopathie pigmentaire et la perte de la vue qu'elle induit n'ont malheureusement pas de traitement. La détection précoce des troubles visuels et la prise en charge par des équipes spécialisées en orthoptie (dépistage, rééducation, réadaptation des troubles de la vision) sont vivement recommandées. Cela permet d'adapter les lunettes dans la mesure du possible et d'accompagner l'enfant puis l'adulte, de manière adaptée.

Malgré l'absence de traitement curatif, diverses aides « basse vision » peuvent être proposées lorsque la vision centrale est atteinte. En effet, la vision peut souvent être améliorée par des appareils spéciaux. Il s'agit d'aides optiques comme des lunettes grossissantes, des loupes, des télescopes ou d'aides non-optiques qui consistent en un ensemble d'articles susceptibles de faciliter les activités de la vie quotidienne : livres et revues à gros caractères, cartes à jouer à gros numéros, cadrans de téléphone et calculatrices à gros caractères, montres parlantes par exemple. Enfin des aides électroniques, comme des systèmes de télévision en circuit fermé avec appareils grossissants et dispositifs de lecture informatisés intégrés, sont utiles dans certaines circonstances.

Malformations des doigts

Les doigts surnuméraires sont facilement retirés par chirurgie, tout comme les doigts accolés peuvent être facilement séparés. L'intervention chirurgicale s'effectue dans la petite enfance.

Développement des enfants

Le suivi du développement psychomoteur, effectué par le pédiatre, permet de détecter les troubles éventuels de la parole ou de l'audition. La rééducation orthophonique ou la prise en charge d'une audition déficiente (par appareillage) sont souvent nécessaires.

Le déficit intellectuel, s'il existe, est évalué en tenant compte de l'état de la vision de l'enfant et doit être également détecté et pris en charge le plus précocement possible, afin de fournir à l'enfant un environnement adapté et des exercices de stimulation appropriés.

Enfin, les troubles psychologiques ou comportementaux, s'ils existent, doivent être pris en charge précocement par un pédopsychiatre.

Obésité

Pour contrôler l'obésité, l'éducation et les mesures diététiques doivent être introduites très tôt. Il est important de manger de la façon la plus équilibrée possible, de faire des exercices physiques... Des régimes peuvent éventuellement être suivis et des médicaments coupe-faim peuvent être utilisés, en plus des autres mesures et de façon temporaire, s'il n'y a pas de contre-indication (il faut que les fonctions du foie et du rein soient normales).

Cependant, il ne faut pas interdire trop d'aliments ni priver l'enfant du plaisir de manger, afin de ne pas le culpabiliser. Il n'est en aucun cas responsable de son surpoids mais il peut essayer de le contrôler du mieux possible pour préserver sa santé. Il est important de le lui expliquer très tôt pour l'aider à être autonome et responsable.

Hypertension artérielle et diabète

L'hypertension artérielle, secondaire à l'obésité et à l'atteinte rénale, peut être traitée par des mesures diététiques et par des médicaments. C'est pourquoi elle doit être dépistée le plus tôt possible, tout comme les autres complications de l'obésité (diabète ou hyperlipidémie) et l'atteinte rénale. Des mesures diététiques (diminution de la quantité de sucre, de sel ou de lipides dans l'alimentation) et un traitement médicamenteux pour diminuer la tension artérielle (antihypertenseur) ou pour diminuer le taux de sucre dans le sang (anti-diabétique) sont souvent nécessaires. Il existe de très nombreux médicaments qui agissent différemment et que le médecin prescrit de façon adaptée à chaque malade.

Atteinte rénale

En cas de progression de l'atteinte rénale vers une insuffisance rénale sévère, les reins ne sont plus capables de filtrer les déchets et de purifier le sang. Une filtration artificielle du sang doit donc être effectuée régulièrement par une machine (dialyse) qui éliminera les déchets. Les dialyses se font à l'hôpital, à une fréquence variable, pouvant aller jusqu'à plusieurs fois par semaine dans les cas sévères.

Dans certains cas, une greffe (transplantation) de rein peut également être effectuée. Elle consiste à remplacer les reins du malade par les reins d'un donneur sain compatible.

Troubles hormonaux

En raison de l'anomalie de développement des organes génitaux, certains adolescents peuvent avoir un retard de puberté important qui nécessite un traitement hormonal (testostérone pour les garçons et progésterone pour les filles). Ces hormones sexuelles sont utilisées pour compenser un défaut de fabrication spontanée. Elles ont peu ou pas d'effets secondaires.

Par ailleurs, certains enfants atteints du syndrome de Bardet-Biedl sont de petite taille car ils présentent un déficit en hormone de croissance. Une consultation dans un service d'endocrinologie pédiatrique pour éventuellement mettre en place un traitement de substitution par une hormone de synthèse est alors nécessaire. L'hormone utilisée s'administre par injections sous la peau (voie sous-cutanée). La dose est établie par le pédiatre endocrinologue qui assure le suivi et la surveillance. L'hormone de croissance peut en effet augmenter le taux de sucre et de lipides dans le sang et favoriser le diabète. Elle peut également favoriser l'apparition de polypes (petites excroissances pouvant devenir cancéreuses) notamment au niveau du gros intestin (côlon).

Autres manifestations

Les malformations des organes génitaux de la fille (cloison vaginale par exemple) ainsi que les malformations cardiaques peuvent être corrigées par chirurgie.

● **Quelles seront les conséquences du traitement sur la vie quotidienne ?**

Les traitements contre le diabète, l'hypertension artérielle ou les déficits hormonaux sont contraignants car ils doivent être pris quotidiennement et de façon très rigoureuse. Quant aux mesures diététiques strictes, elles peuvent être très frustrantes pour les enfants. Il est donc important qu'ils comprennent pourquoi leur alimentation est légèrement différente de celles des autres enfants, pour ne pas vivre ces restrictions comme des interdictions injustes.

En cas d'insuffisance rénale sévère nécessitant une dialyse, la vie du malade est fortement bouleversée et rythmée par les séances de dialyse qui peuvent se faire à l'hôpital mais aussi à domicile. Les conséquences sont significatives en termes de réduction de sorties, d'aménagement des vacances et plus globalement sur l'organisation et le rythme familial.

Cependant, en dehors des séances, la vie quotidienne peut être tout à fait normale, à condition d'être toujours à proximité de son centre de dialyse ou d'un centre correspondant pendant les périodes de vacances.

● **Un soutien psychologique serait-il souhaitable ?**

Il y a plusieurs moments où la famille et le malade peuvent ressentir le besoin d'être soutenus psychologiquement. Pour les parents, l'annonce du diagnostic est un moment de profond désarroi, de colère, parfois de culpabilité liée au fait d'avoir transmis une maladie génétique sans le savoir.

Par la suite, l'accompagnement de l'enfant en apprenant à le soigner sans le surprotéger, la gestion de la jalousie ou de la culpabilité ressentie par les frères et sœurs, peuvent nécessiter une aide psychologique permettant de rétablir un équilibre au sein de la famille.

Pour les enfants ou les adultes malades, le fait de vivre avec une maladie chronique, les difficultés à réaliser certaines activités de façon autonome, la confrontation au regard des autres peuvent être des étapes délicates où un accompagnement psychologique s'impose. La perte progressive de la vision est difficile à accepter et l'enfant doit être le mieux préparé possible pour apprendre à vivre avec ce handicap. De plus, l'obésité dont souffrent la plupart des malades est souvent à l'origine d'une faible estime de soi, d'une image du corps dévalorisée avec parfois un sentiment de honte aggravé par les moqueries des camarades. Une consultation avec un pédopsychiatre ou un psychologue s'avère là aussi nécessaire pour aider l'enfant (puis l'adulte) à s'intégrer socialement, scolairement puis professionnellement.

● **Que peut-on faire soi-même pour se soigner ?**

Il est très important de maintenir en permanence une hygiène de vie rigoureuse (alimentation équilibrée et activité physique régulière) pour contrôler l'obésité et prévenir ses complications.

● **Comment se faire suivre ?**

Au moment du diagnostic, une consultation auprès d'un médecin généticien clinicien est nécessaire. Ce spécialiste, qui connaît bien les anomalies du développement, pourra donner toutes les informations nécessaires aux parents et les renseigner sur le mode de transmission du syndrome. Le suivi médical pourra être assuré par un pédiatre qui coordonnera

l'intervention des différents spécialistes. Par la suite, le suivi est multidisciplinaire et fait appel au diététicien, à l'ophtalmologue, au cardiologue, au néphrologue, à l'endocrinologue, au gynécologue ou à l'oto-rhino-laryngologiste selon les besoins.

La fréquence des visites et des examens de contrôle est fixée par le(s) médecin(s) et dépend du type de complication et des manifestations que présente le malade.

● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

En cas d'urgence, le personnel soignant doit toujours être informé de la présence éventuelle d'une malformation cardiaque ou d'une hypertension artérielle, d'une insuffisance ou une malformation rénale ou encore de la présence d'un diabète. Les traitements en cours, médicaments et doses, doivent toujours être mentionnés afin d'éviter des associations incompatibles ou des surdosages éventuels.

● **Peut-on prévenir cette maladie ?**

Non, il n'existe pas de prévention possible pour le syndrome de Bardet-Biedl.

Vivre avec

● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?**

Le syndrome de Bardet-Biedl est à l'origine d'un handicap visuel important qui nécessite souvent une prise en charge par un établissement spécialisé pour malvoyants. En effet, une intégration scolaire en milieu normal est parfois difficile au-delà de l'école primaire.

De plus, le syndrome peut s'accompagner d'un déficit sur le plan intellectuel et donc de difficultés d'apprentissage. Les enfants présentant ce type de déficit peuvent être pris en charge dans un institut médico-éducatif spécialisé. L'orientation vers ces établissements est effectuée en France par les maisons départementales des personnes handicapées (MDPH), en accord avec les familles.

A l'âge adulte, l'autonomie est limitée du fait des troubles de la vision, voire de la cécité, mais très souvent, l'atteinte visuelle s'aggrave progressivement et tardivement, laissant le temps au malade d'acquérir une véritable autonomie et d'accepter son handicap.

L'intégration, sociale et professionnelle, est donc généralement tout à fait satisfaisante, sauf en cas de déficit intellectuel sévère, ce qui est rare.

● ● ● **En savoir plus**

● **Où en est la recherche ?**

L'identification de tous les gènes responsables du syndrome de Bardet-Biedl, la compréhension des mécanismes à l'origine de la maladie, ainsi que le rôle exact des cellules ciliées (à cils) impliquées dans ce syndrome sont actuellement les voies de recherche principales.

● Comment entrer en relation avec d'autres personnes atteintes de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées au syndrome de Bardet-Biedl. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 0 810 63 19 20 (Numéro azur, prix d'un appel local) ou sur le site **Orphanet** (www.orphanet.fr).

● Les prestations sociales en France

En France, les familles peuvent obtenir une allocation d'éducation enfant handicapé (AEEH) pour les enfants atteints en faisant une demande auprès de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH).

En France, selon le degré de leur atteinte (hypertension artérielle, diabète), les personnes, enfants ou adultes, ayant un syndrome de Bardet-Biedl, peuvent bénéficier d'une prise en charge à 100 % des frais médicaux par la Sécurité Sociale. A l'âge adulte, les malades ont la possibilité d'obtenir une allocation d'adulte handicapé (AAH) en déposant un dossier auprès de la MDPH. Une prestation de compensation du handicap peut également être allouée aux malades. Enfin, une carte d'invalidité peut être délivrée par l'Assurance Maladie.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « *Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations* » ([ici](#)), qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

POUR OBTENIR D'AUTRES SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

**Maladies Rares Info Services au 0 810 63 19 20
numéro azur, prix d'une communication locale**

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

Maladies Rares
Info Services

0 810 63 19 20

N° Azur, prix appel local

AVEC LA COLLABORATION DE :

Professeur Alain Verloes

Centre de référence des anomalies
du développement et syndromes
malformatifs

CHU Hôpital Robert Debré, Paris

Professeuse Hélène Dollfus

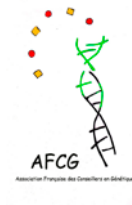
Centre de référence des affections
ophtalmologiques d'origine génétique

CHU Hôpital Civil-Hôpitaux
universitaires de Strasbourg,
Strasbourg

Association Bardet-Biedl



Bardet-Biedl Syndrome



*Association Française des
Conseillers en Génétique*