

## Le Syndrome de Bardet-Biedl

### DÉFINITION:

→ Le **Syndrome de Bardet-Biedl (BBS)** est une ciliopathie (maladie génétique qui affecte les cils des cellules, leurs structures d'ancrage, les corps basaux ou la fonction ciliaire) avec atteinte multisystémique.

**PRÉVALENCE** : en Europe, elle est estimée à **1/125.000 – 1/175.000**.

### ASPECTS CLINIQUES:

→ La maladie se caractérise par une combinaison de **signes cliniques** : obésité, rétinopathie pigmentaire, polydactylie post-axiale, surdité, polykystose rénale, hypogénitalisme et troubles d'apprentissage, dont beaucoup surviennent quelques années après le début de la maladie.

→ L'expression clinique est variable, mais la plupart des patients présentent la plupart des signes cliniques au cours de la maladie.

→ La **rétinopathie pigmentaire** est le seul signe clinique constant après l'enfance.

→ Elle peut être associée à plusieurs autres manifestations : diabète, hypertension artérielle, cardiopathie congénitale et maladie de Hirschsprung.

### ASPECTS GÉNÉTIQUES:

→ Le large spectre clinique observé est associé à une hétérogénéité génétique significative. Jusqu'au présent, des mutations dans **14 gènes différents (BBS1 à BBS14)** ont été identifiées comme responsables de ce phénotype. Ces gènes codent pour les protéines impliquées dans le développement et le fonctionnement des cils primaires. L'absence ou le dysfonctionnement des protéines BBS provoque des anomalies ciliaires dans les organes, tels que **les reins ou les yeux**.

→ Cependant, la relation entre les symptômes et le dysfonctionnement ciliaire reste inconnue pour certaines des manifestations cliniques du BBS.

→ Le trouble est principalement transmis de manière **autosomique récessive**, mais dans certains cas, a été rapportée **une transmission oligogénique**.

Le **DIAGNOSTIC** peut être confirmé par une analyse moléculaire, permettant un conseil génétique adéquat pour les membres de la famille et un éventuel diagnostic prénatal.

**TRAITEMENT** - nécessite une approche multidisciplinaire.

**PROGNOSTIC** : Les anomalies rénales sont les principales affections potentiellement mortelles, car elles peuvent entraîner une **insuffisance rénale** terminale et peuvent nécessiter une transplantation rénale.

→ La perte progressive de la vision due à la **dystrophie rétinienne**, ainsi qu'un déficit intellectuel modéré (le cas échéant), les anomalies du comportement, l'hypomimie et l'obésité peuvent affecter la vie sociale de ces patients.



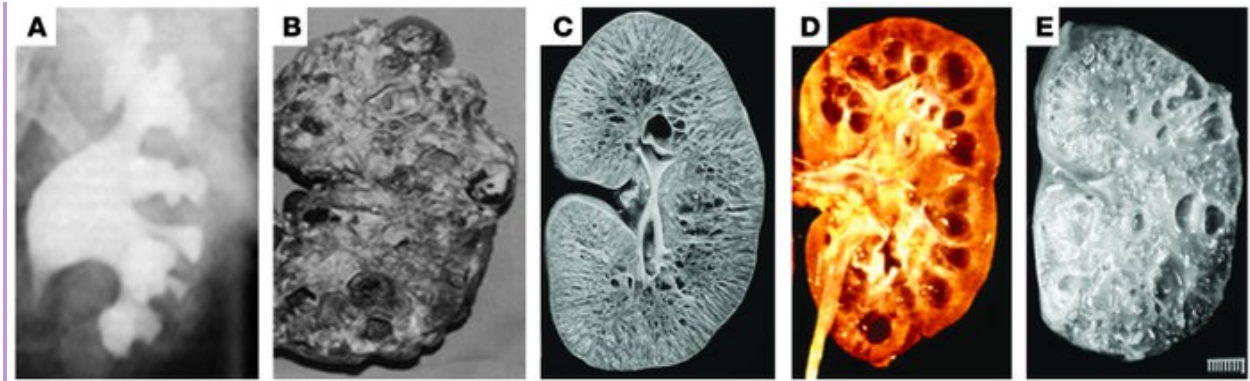
**Fig.1 : Polydactylie post-axiale dans le syndrome de Bardet-Biedl.**

Source : <https://emedicine.medscape.com/>



**Fig.2 : Faciès dans le syndrome de Bardet-Biedl.**

Source : <https://www.fdna.com/blog/tyler-laurens-journeys-bardet-biedl-syndrome/>



**Fig.3 : Maladie polykystique des reins dans le syndrome de Bardet-Biedl.**

Source: <https://www.jci.org/articles/view/37041/figure/3>

Source de texte : <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease.php?lng=EN>

**Moi soussignée, CHIRNOAGA NINETA, en qualité d'Interprète et Traducteur assermenté pour le français et l'espagnol, par le Ministère de Justice du Roumanie, sur l'autorisation numéro 20893/12.11.2007 certifie l'exactitude de cette traduction avec le texte original de roumain vers le français, a été entièrement traduit sans omission, et le contenu du document n'a pas été modifié.**

**Interprète et Traducteur assermenté,  
NINETA CHIRNOAGA**

**NINETA CHIRNOAGA**  
Interpret-Traducător  
Franceză-Spaniolă  
Ministerul Justiției  
Autorizația nr. 20893/12.11.2007