

Protocole National de Diagnostic et de Soins

PNDS 2019

Syndrome de Bardet-Biedl

Synthèse à destination du médecin traitant

Centre de Référence pour les Affections
Rares en Génétique Ophtalmologique (CARGO)

Centre de Référence anomalies du développement et syndromes
malformatifs

SENSGENE | FILIÈRE
Maladies Rares Sensorielles | DE SANTÉ
MALADIES
RARES

filières de santé

maladies rares


AnDDI-Rares
Filière de Santé Anomalies du Développement
et Déficience Intellectuelle de Causes Rares

Synthèse à destination du médecin traitant

Le syndrome de Bardet-Biedl est une maladie génétique rare multiorganique qui entre dans le cadre des ciliopathies.

- Critères diagnostiques :

Le diagnostic repose sur l'association de quatre des critères suivants, dont au moins un des deux premiers *:

- dystrophie rétinienne (ou rétinopathie pigmentaire) ;
- polydactylie ;
- obésité ;
- anomalies rénales ;
- déficience intellectuelle et/ou troubles du comportement ;
- hypogonadisme (sujets masculins) ou malformations génito-urinaires

*Des critères secondaires peuvent contribuer au diagnostic.

Certains critères diagnostiques, tels que la dystrophie rétinienne quasi- constante, ne sont pas présents dès la naissance mais vont apparaître plus tard. Les patients ont un pronostic visuel très compromis à l'âge adulte et sont considérés comme malvoyants avec très souvent des critères de cécité légale chez l'adulte jeune. L'insuffisance rénale, qui peut survenir dès l'enfance, est présente à divers degrés dans 50% des cas à 50 ans. L'insuffisance rénale terminale touchera environ 10% des patients. Une obésité morbide est très fréquente et souvent précoce, entraînant un syndrome métabolique responsable d'un risque élevé de diabète, d'hyperlipidémie et d'hypertension. La déficience intellectuelle de degré très variable n'existe que dans moins de la moitié des cas. L'ensemble de ces manifestations cliniques comportant de multiples handicaps entraînent une altération de la qualité de vie. Les manifestations cliniques de la maladie peuvent être variables d'un patient à l'autre, et ceci même au sein d'une même famille.

- Mode de transmission :

Le mode de transmission de la maladie est autosomique récessif. Le diagnostic de certitude repose sur la mise en évidence de variations dites causales (variants pathogènes) parmi l'un des gènes BBS connus à ce jour permettant aussi de proposer un conseil génétique au patient et à sa famille.

L'intérêt des examens permettant le diagnostic et le suivi sont essentiels pour **prévenir les complications** de cette maladie chronique. Pour ces raisons, il est très important que le suivi du syndrome de Bardet-Biedl soit précoce, pluridisciplinaire et au minimum **annuel** sous la supervision d'un CRMR.

- Place du médecin généraliste dans la prise en charge :

Les rôles du médecin généraliste sont :

- d'évoquer voire de contribuer à la confirmation du diagnostic clinique et génétique auprès d'un centre de référence ou de compétence ;
- de veiller à ce que le suivi du patient soit régulier et soit réalisé avec des équipes habilitées ;
- d'assurer la surveillance des complications de la maladie (eg :insuffisance rénale, obésité et ses complications, hypertension artérielle...) en coordination avec les équipes référentes.

- d'assurer un rôle de coordination des différents professionnels intervenants autour du patient dans le cadre de son suivi pluridisciplinaire et ceci en lien avec le centre de référence suivant celui-ci ;
- de s'assurer de la mise en place voire de réaliser les différentes démarches administratives nécessaires au bon suivi du patient en lien avec les équipes habilitées (ALD hors liste, certificat MDPH...).
- la surveillance de la croissance et de l'état nutritionnel chez l'enfant ;
- la surveillance de la tension artérielle, du contrôle glycémique, du poids chez l'adulte ;
- la surveillance de la bonne prise en charge au niveau visuel à l'aide de centres spécialisés ;
- la surveillance du développement psychomoteur et l'aide à l'organisation de la prise en charge éducative et rééducative ;
- le soutien psychologique des familles au moment de l'annonce du diagnostic ou de l'apparition de complications sévères ;
- la coordination du suivi multidisciplinaire et détection précoce des complications tardives.

En règle générale, il n'y a pas de traitement spécifique pour les complications de la maladie, les traitements restent symptomatiques. La prise en charge des pathologies étant superposable à celle proposée en population générale (en tenant compte du risque rénal et du bilan biologique).

Par ailleurs, en raison de nécessité de techniques spécifiques, il est également important d'encadrer de manière détaillée et rapprochée toute anesthésie générale (AG) pour un patient atteint de BBS (cf § 4.3.2).

Pour se procurer des informations complémentaires, il est possible de consulter le site Orphanet (<http://www.orpha.net>) ou genereviews (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1363/>)