



LE SYNDROME BARDET-BIEDL

Quels sont les principaux symptômes ?



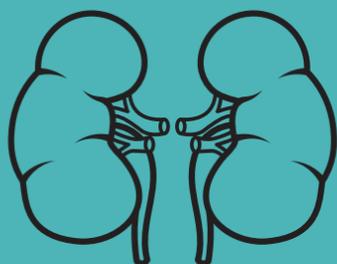
Dystrophie rétinienne

La dystrophie entraîne d'abord une cécité nocturne qui survient pendant la période de l'école primaire. Elle est généralement suivie d'une perte progressive de la vision périphérique. L'âge moyen d'enregistrement de la cécité est de 15 ans/20 ans.



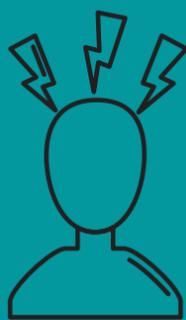
Obésité

De nombreux enfants prennent rapidement du poids dès leurs premières années de vie. Ce surpoids évolue souvent vers une obésité sévère, pouvant entraîner de multiples problèmes de santé (diabète, maladies cardiaques)



Anomalies rénales

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.



Difficultés émotionnelles et retard d'apprentissage et développement

Des retards fréquents : s'asseoir, se tenir debout, marcher, parler. La motricité générale et fine peuvent être affectées. Possibilité d'une immaturité émotionnelle et de comportements difficiles.



Doigts ou orteils supplémentaires

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. Certains enfants ont deux ou plusieurs doigts accolés, (doigts palmés ou syndactylie).



Difficultés d'élocution et de langage

Il est très fréquent que les premiers mots apparaissent tardivement. Des difficultés d'élocution et de langage peuvent aller de légères à sévères.



Caractéristiques supplémentaires

Le syndrome peut affecter le cœur, le foie, les articulations, l'audition, le système digestif et le système respiratoire. Possibilité de crises d'épilepsie qui dans la plupart des cas, cessent avant l'âge adulte.