

SYNTHESE POUR LE MÉDECIN TRAITANT

Protocole national de diagnostic et de soins Syndrome de Bardet-Biedl

Février 2012

Le syndrome de Bardet-Biedl est un syndrome polymalformatif rare, dont l'incidence est d'environ 1/160 000 naissances.

- Le diagnostic repose sur l'association de quatre des critères suivants, dont au moins un des 2 premiers :
 - ▶ dystrophie rétinienne (ou rétinopathie pigmentaire) ;
 - ▶ polydactylie ;
 - ▶ obésité ;
 - ▶ anomalies rénales ;
 - ▶ troubles de l'apprentissage ;

- Les signes de la maladie peuvent être présents de façon inconstante d'un individu à l'autre, même au sein d'une même famille. Le retard mental, de degré très variable, n'existe que chez la moitié des patients environ. Certains critères diagnostiques, tels que la dystrophie rétinienne, ne sont pas présents dès la naissance. Celle-ci sera, en revanche, présente de façon constante dans l'évolution de la maladie.

- Les patients atteints 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. La qualité de vie est également compromise par une obésité morbide, entraînant un syndrome métabolique responsable d'un risque élevé de diabète, d'hyperlipidémie et d'hypertension. L'insuffisance rénale, qui peut survenir dès l'enfance, est présente dans 50% des cas à 50 ans, et entraîne une altération de la qualité de vie et représente la cause principale d'altération de l'espérance de vie.

- L'intérêt des examens de dépistage est donc essentiellement de pouvoir prévenir les complications de la maladie qui sont parfois aiguës et graves. Pour ces raisons, il est très important que le suivi du syndrome de Bardet-Biedl soit précoce et annuel en consultation dans un centre de référence ou dans un des centres de compétence.

- Les rôles du médecin généraliste sont :
 - ▶ d'assurer la confirmation diagnostique par un centre de référence ou de compétence ;
 - ▶ de veiller à ce que le suivi du patient soit réalisé par une équipe habilitée ;
 - ▶ d'assurer la surveillance des complications de la maladie en coordination avec les équipes référentes.

- 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/>) via internet.



Ce document présente la fiche de synthèse pour le médecin traitant du PNDS :
« Syndrome de Bardet-Biedl » - Février 2012
Le guide médecin et la liste des actes et prestations sont consultables dans leur intégralité
sur www.has-sante.fr