Info médicale n° 4 d’Avril 2009 : Aspects secondaires du BBS  (résumé par F.Lestel de plusieurs articles en anglais ou français).

# **1 Préliminaires sur le BBS**

Le BBS (Bardet-Biedl Syndrome) est une maladie d’expression assez hétérogène selon les personnes touchées. On considère qu’il faut avoir 3 des critères majeurs et certains des critères mineurs pour être classifié BBS. Ces critères sont :

Table 1. Critères diagnostiques dans le syndrome de Bardet-Biedl selon Orphanet

|  |  |
| --- | --- |
| Critères majeurs | Critères mineurs |
| Obésité du tronc | Retard d’acquisition du langage / troubles du langage |
| Rétinite pigmentaire | Strabisme / cataracte / astigmatisme |
| Polydactylie postaxiale | Brachydactylie / syndactylie |
| Hypogénitalisme (garçon) | Retard psychomoteur |
| Malformations génitales (fille) | Polydipsie / polyurie |
| Difficultés d’apprentissage | Mauvaise coordination des mouvements |
| Anomalies rénales | Hypertonie légère des membres |
|  | Diabète |
|  | Anomalies des dents / Palais en forme d’ogive |
|  | Malformation cardio-vasculaire |
|  | Atteinte du foie |

Non mentionnés par Orphanet, mais tellement reportés par des témoignages, on trouve aussi les troubles digestifs, les troubles comportementaux, les autres atteintes sensorielles.

Il y a eu de nombreux articles publiés sur les critères majeurs. Ce memo sera donc une synthèse des rares articles publiés sur :

* les troubles digestifs
* les troubles comportementaux
* les variations de sensibilité au niveau des capteurs de la peau.

# **2 Les troubles digestifs**

Environ 10% des affectés BBS ont des troubles digestifs de type diarrhées, constipation, voire même diarrhées + constipation. Et les gastro-entérologues ont du mal à concevoir une diarrhée simultanée d’une constipation, et pourtant !

Ceci est souvent dû à une moindre motricité du gros intestin, car des cellules de crête neurale se sont mal mises en place lors de la gestation. Cette moindre motricité est due à une absence partielle de ganglions nerveux qui permettent de contracter le gros intestin de façon séquentielle. Ce mouvement séquentiel, dit péristaltique, est celui qu’on applique pour faire sortir du dentifrice de son tube !

Quand une grosse partie de l’intestin est inactive, le syndrome porte un nom : « Hirschsprung ». Si la partie inactive est vraiment trop grosse (et on s’en aperçoit dès les premiers jours de vie), il faut alors la retirer chirurgicalement. Même si les gènes responsables de la maladie de Hirschsprung sont différents de ceux du BBS, il y a une corrélation établie.

On peut rechercher sur Internet des articles, il suffit de taper « maladie de Hirschsprung » sur Google. C’est également une maladie complexe, multi génique, faisant intervenir des gènes dont la mutation inhibe la production de certaines protéines et d’autres qui régulent l’expression, c’est à dire disent quand il faut produire les protéines.

A ce jour, 10 gènes ont été découverts comme responsables de la maladie de Hirschsprung, dont le RET qui est le plus fréquent, suivi par l’EDNRB.

La maladie de Hirschsprung peut être soit isolée (un cas pour 5000 naissances), soit syndromique (associée à une autre pathologie, dont le BBS).

Si les troubles digestifs ne se manifestent qu’au bout de plusieurs années, il y a peut être aussi une origine psychosomatique non encore élucidée, ou un manque de coordination des mouvements d’expulsion. Des témoignages de francophones seraient les bienvenus, car il y a très peu de documentation disponible à ce sujet.

# **3 les troubles comportementaux**

Un retard mental est souvent considéré chez les sujets atteints BBS, mais ce jugement est souvent trop sévère et simplificateur. Il y a certes des cas de retard mental, mais la majorité des cas sont mal classifiés et sont en fait des difficultés d’apprentissage dues à la mauvaise vue, la difficulté de coordination des mouvements lors de l’acquisition de l’écriture manuscrite en primaire, une lenteur d’idéation et un refus de ce qui est nouveau.

Bien que les médecins n’aiment pas en général qu’on parle d’autisme, regardez cet extrait du site Internet sur le syndrome d’Asperger (une forme d’autisme de haut niveau, où l’intelligence est normale). Alors, vous trouvez une ressemblance avec le BBS ? Surprenant non ?

Qu’est ce que le syndrome d’Asperger?

Le S.A. est un trouble du développement. Le corps, le cerveau, les 5 sens reçoivent des informations mais il y a un défaut de transmission entre la réception et le traitement de ces informations. Il en résulte une appréciation confuse de la vie et de l’environnement, un détachement de la réalité et une absence de communication avec les autres.

Les personnes atteintes du S.A .sont incapables d’effectuer les actions correspondant aux informations ou stimuli qu’elles reçoivent à moins d’avoir reçu un apprentissage avec les repères nécessaires.

Ce qui provoque chez les enfants et adultes atteints du Syndrome d’Asperger des problèmes :

    I       de la Communication

    II      de la Socialisation

    III     de l’Imagination.

Ils sont souvent très intelligents, peuvent avoir une mémoire exceptionnelle, parlent bien et certains sont capables de faire des études. Ils ont des problèmes de coordination, de temps et d’espace. Ils présentent souvent dans leur démarche un aspect rigide.

Le syndrome d’Asperger et l’autisme de Haut Niveau sont très proches.

I Communication

Les enfants et adultes avec le S.A .ont souvent avec un certain retard appris à parler correctement. Mais à cause des difficultés qu’ils ont à traiter les informations reçues, ils ont souvent du mal à comprendre la signification de ce qu’on leur dit, par exemple dans le domaine de l’abstrait et des sentiments.

Leur langage est formé d’un vocabulaire important qui donne une fausse impression de leur compréhension lorsqu'ils parlent. En réalité ils répètent ce qu’ils ont lu ou entendu.

Ils prennent souvent les mots et les expressions littéralement et il faut faire attention à employer des phrases telles que par exemple "viens ici mon poulet" ou "il donne sa langue au chat" pour qu’il n’y ait pas de contresens, sinon le résultat risque d’être étonnant.

Ils ont des difficultés à soutenir une conversation avec une personne, à plus forte raison avec plusieurs. Leur voix tend à être plate sans inflexion comme s’ils récitaient un texte appris par cœur sans point ni virgule.

Leur communication non verbale est très limitée, peu ou pas d’expressions gestuelles ou faciales et ils interprètent souvent mal ces mêmes expressions chez les autres.

Ils ne comprennent pas les subtilités du langage telles que l’humour et l’ironie qui les mettent mal à l’aise et ils peuvent croire qu’elles sont dirigées contre eux.

Ils utilisent dans certains cas un langage pédant et répétitif.

II Socialisation

Les enfants et les adultes avec le S.A. sont socialement isolés, souvent enfermées dans leur bulle et par conséquent ont des difficultés à se faire des amis malgré leur désir de nouer des contacts et de rencontrer des gens.

Ils ne comprennent pas les conventions sociales, agissent à contresens et leurs attitudes bizarres, obsessions et fixations sont souvent mal interprétées.

Ils sont égocentriques, n’aiment pas le contact physique et sont peu sensibles aux sentiments des autres qui à leur tour ne comprennent par leur incompréhension et leur indifférence.

Beaucoup d’entre eux ont besoin d'un enseignement didactique car ils semblent plus ou moins empêchés d’apprendre par intuition ou en regardant faire les autres.

Ils sont gravement perturbés par tout changement et toute modification de leurs habitudes ou de leur environnement. Une vie routinière et structurée leur convient très bien.

III Imagination

Toute notion abstraite est difficilement sinon impossible à comprendre pour les enfants et les adultes atteints du S.A. De ce fait si une telle personne utilise une idée abstraite qu’elle vient d’entendre il ne faut pas assumer qu'elle a comprise.

Ils ont aussi des difficultés à imaginer ce que les autres pensent ou ressentent et ne peuvent par se mettre à leur place.

Ils ont également des difficultés à lire et comprendre les romans: livres pleins de notions abstraites et de relations émotionnelles.

Prendre une décision est un processus difficile lorsqu’il met en cause des concepts abstraits ce qui peut expliquer pourquoi ils ont du mal à dire oui ou non.

--

On ne sait pas encore à quoi est dû ce problème. Il semblerait que le cerveau traite les informations avec logique, mais que lesdites informations arrivent plus lentement au cerveau, ou de façon « bruitée » . Ceci pourrait aussi être la cause de l’ataxie (mauvaise coordination des mouvements), car les IRM montrent en général un cerveau normal. Un peu comme quand on a bu de l’alcool, on ne perd pas son intelligence, mais la coordination et les réflexes sont affectés.

Une autre hypothèse serait que le traitement des informations se ferait plutôt en série qu’en parallèle, ou alors que la lenteur serait due au temps nécessaire pour corriger les erreurs de bruitage. Des études sont en cours…

Les troubles comportementaux du BBS, si on s’en réfère aux tendances autistiques, ne se soignent pas (on ne peut pas agir sur les prédispositions génétiques) ; par contre un suivi psychothérapeutique est d’autant plus efficace, pour en modérer les impacts, qu’il a été démarré dans la prime enfance.

# **4 Les variations de sensibilité au niveau des capteurs de la peau**

L’autre aspect de la perturbation neurologique pourrait venir des capteurs.

Il y a sous la peau différents types de capteurs (température, pression, douleur,… )

Il a été montré que les souris transgéniques BBS avaient les capteurs sous la peau transmettant les informations de température et de vibrations affectés, aussi bien en nombre, qu’en forme ou fonction.

Il semblerait que la fonction ciliaire de ces neurones soit perturbée, et que la répartition de ces capteurs ne soit plus homogène. Les souris BBS1 avaient beaucoup plus de terminaisons de capteurs arrivant à la limite des papilles que les souris BBS4.

Les deux types de mutants avaient des papilles plus larges mais pas plus hautes.

La sensibilité en température a l’air moindre pour des souris BBS que pour des souris standard. Ceci est aussi corroboré au niveau humain.

Au niveau douleur, les témoignages des affectés BBS varient : certains ont un seuil de douleur plus élevé que la normale, d’autres moindre. Et il est possible que ce ne soit pas limité qu’aux capteurs de la peau.

Des études sont en cours pour vérifier si les ciliopathies autres que le BBS ont également ces problèmes sensoriels.

# **5 Conclusion**

Si ces aspects secondaires donnent des idées aux personnes affectées BBS ou à leur famille, il serait bon de rassembler des témoignages, car ces sujets ont été très peu documentés et les spécialistes ont du mal à avancer faute de bases de données suffisantes.