

# DOSSIER DE MECENAT



**ASSOCIATION FRANCOPHONE DU  
SYNDROME DE BARDET-BIEDL**



<https://www.bardet-biedl.com>

Mail : [presidencebbs@gmail.com](mailto:presidencebbs@gmail.com)

Association Loi 1901

N° RNA : W723000245

SIRET : 883 165 474 00015

# LE SYNDROME DE BARDET-BIEDL

**Une maladie rare perdue au milieu de 8 000 autres maladies rares dans le monde. A peine plus de 500 personnes touchées par ce syndrome en France...**

Ce syndrome, d'origine génétique, a été décrit pour la première fois en 1920 par Bardet puis par Biedl en 1922.

Le syndrome de Bardet Biedl, en résumé, se manifeste essentiellement par une obésité, une rétinopathie pigmentaire pouvant conduire à la cécité, des doigts et/ou orteils surnuméraires, une atteinte rénale, hormonale et des difficultés d'apprentissage. L'importance des troubles est variable d'un enfant à l'autre.

## DETAIL DES SYMPTOMES ET LEURS CONSEQUENCES

- Une atteinte visuelle touchant la rétine (rétinite pigmentaire) qui est quasi constante. Les premiers signes chez l'enfant sont une perte de la vision nocturne. Puis vers 5-6 ans, les enfants ont une altération de la vision périphérique et une vision en tunnel. Progressivement, l'atteinte devient centrale, pouvant évoluer jusqu'à une perte complète de la vue vers 20-30 ans.
- Une obésité sévère précoce ayant débuté après la première année de vie. Celle-ci est en rapport avec une faim intense difficilement contrôlable qui s'aggrave avec le temps.
- Une atteinte rénale progressive pouvant évoluer vers un mauvais fonctionnement des reins sans qu'il n'y ait de symptômes cliniques évidents.
- Un retard des acquisitions très variable d'un enfant à l'autre. Possibilité de difficultés d'apprentissage dues à des troubles du langage, une lenteur à raisonner, un retard moteur et des troubles de l'attention.
- Une atteinte endocrinienne avec une insuffisance en hormones sexuelles parfois responsable d'anomalies génitales chez le garçon, plus rarement, chez la fille.
- Un profil comportemental particulier pouvant parfois gêner les enfants dans leurs apprentissages, celui-ci est en rapport avec une immaturité émotionnelle, des obsessions, une désinhibition ou une hyperactivité.



# L'ASSOCIATION

## BARDET-BIEDL SYNDROME



Depuis 2003, l'Association Française du Syndrome de Bardet-Biedl (BBS) se mobilise pour accompagner les familles touchées par ce syndrome, les informer sur la maladie, la recherche et les droits. C'est aussi un espace d'échange, de soutien et de solidarité. L'Association rassemble plus d'une centaine d'adhérents en 2021.

Le Conseil d'Administrations est constitué de 6 administrateurs, tous bénévoles, parents ou porteur du syndrome. Ce sont eux qui mènent projets, actions et événements accompagnés de plusieurs bénévoles qui organisent des manifestations solidaires afin de lever des fonds pour promouvoir la recherche médicale et scientifique.

L'association est également membre de l'Alliance Maladies Rares et est représentée dans trois des filières de santé Maladies rares : Sensgène, DéfiScience et AnDDI-Rares. Elle est également à l'origine de la création de la Fédération Internationale du Syndrome de Bardet-Biedl qui regroupe 5 pays : La France, les Etats-Unis, l'Angleterre, l'Italie et les Pays-Bas.

## MISSIONS PRINCIPALES DE L'ASSOCIATION

- Contribuer à l'effort de recherche médicale et à l'amélioration des pratiques de soins relatives au syndrome de Bardet-Biedl,
- Réunir, informer de leurs droits et des progrès de la recherche, les personnes atteintes du syndrome de Bardet-Biedl et leur famille, notamment en lien avec le comité scientifique,
- Etre un espace de discussion, d'échanges et de solidarité entre les familles,
- Informer le public et le corps médical de façon notamment, à améliorer l'état des connaissances scientifiques et médicales, faire connaître et reconnaître le syndrome de Bardet-Biedl.

# LE PROGRAMME DE RECHERCHE B.B.S

Développement de thérapies innovantes pour traiter le symptôme le plus invalidant du syndrome : la rétinopathie pigmentaire

Sur l'impulsion de l'association BBS France, l'Institut de Génétique Médical d'Alsace (Strasbourg - Pr Hélène Dollfus) et l'Institut de la vision (Paris - Pr Olivier Goureau et Deniz Dalkara) associent leurs expertises dans la production de vecteurs de thérapie génique et d'organoïdes pour la mise au point de la première thérapie innovante dans le syndrome de Bardet-Biedl.

**Hélène DOLLFUS**

Institut de Génétique  
Médical d'Alsace



**Deniz DALKARA**

Institut de la Vision  
Paris



**Olivier GOUREAU**

Institut de la Vision  
Paris



## Objectifs :

- tester l'efficacité d'une toute nouvelle thérapie génique,
- mettre au point un modèle biologique non animal (organoïde) de la maladie,
- rechercher de nouvelles molécules à potentiel thérapeutique.

**Coût du programme sur 3 ans : 182 000 euros**

La perte de la vue représente un énorme fardeau social en terme de qualité de vie et il est ainsi urgent de développer des stratégies visant à "réparer" la rétine. Dans ce contexte, les modèles qui seront développés dans le cadre de ce projet pourraient être étendus à un grand nombre de mutations menant à d'autres formes de rétinopathie pigmentaire. Ils présenteront un intérêt majeur pour les études précliniques et cliniques, et constitueront alors un accélérateur pour la conception de stratégies thérapeutiques efficaces.

" Vous pouvez contribuer à ce progrès et à redonner espoir à nos enfants "

# DEVENIR MECENE DE L'ASSOCIATION

## Devenir mécène c'est :

- Participer à l'effort de recherche concernant notre syndrome,
- Favoriser la connaissance de notre syndrome et son suivi clinique,
- Donner de l'espoir à nos familles,
- Promouvoir votre image d'entreprise solidaire et dynamique.



## Vos avantages fiscaux :

Le mécénat est défini par l'arrêté du 6 janvier 1989 comme le soutien matériel apporté sans contrepartie directe de la part du bénéficiaire, à une oeuvre ou à une personne pour l'exercice d'activités présentant un intérêt général.

Depuis la loi du 1er août 2003, le mécénat est encouragé par des déductions fiscales. Les entreprises qui font des dons ou engagent des actions de mécénat bénéficient d'une réduction d'impôt égale à 60% de la valeur du don (contre un reçu fiscal), dans la limite de 5% du chiffre d'affaires de l'entreprise.

" Pour faire avancer la recherche et progresser la science, avançons ensemble "