**59. Informations BBS Décembre 2014 à Février 2015.Résumé par F.Lestel d’articles parus sur Internet ou dans la presse**

*Comme toujours, sous réserve d’éventuelles erreurs de l’article originel ou de la traduction.*

1. **Conférence BBS de Northampton Avril 2014. Source = Association LMBBS britannique.**

Le compte rendu de l'Assemblée Générale de l'Association Bardet-Biedl Royaume Uni, du 27-29 Avril 2014 à Northampton, a été diffusé sous forme papier aux adhérents, et sera probablement mis en ligne ultérieurement sur [www.lmbbs.org.uk](http://www.lmbbs.org.uk).

Ses points principaux sont:

- Legouvernement anglais a lancé un programmedeséquençage complet dugénomede 100000 patients souffrant de cancer ou de maladies rares. Les USA et d’autres paysont fait de même. Bien sûr les chercheursbritanniques sur le BBS sont particulièrement impliqués, par exemple 376 patients ont eu des analyses génétiques et des mutations trouvées sur plus de 80% d’entre eux.
- Les aspects psychologiquesont été bien détaillés parAnnikaLindberg. Si on ne doit en retenir que quelques points:

1. Les problèmes psychologiques du BBS sont liésà la maladie, mais on ne sait pas si s c’est une cause ou uneconséquence, peut être une combinaisondes deux
2. Plutôt que de tourner en rondà se faire du souci, il vaut mieux passer en revue leproblème: est-ce que je peux faire quelque chose pour y remédier? Oui =>alors fais-le! Non =>essayer de vivre avec et penser à autre chose.

- Il n’y a toujours pas de corrélation génotype-phénotypeclaire après que 235 patientsdu Royaume Uniont rempli lequestionnaire. LeMoorefield’s Eye Hospitala des souris BBS1, et les études de thérapiegénique ont démarré sur elles.

**59 – Information BBS December 2014 to February 2015. Summary by F.Lestel of articles from the Internet or press releases.**

*As usual, without guarantee of possible mistakes in the original article or in the translation*.

1. **Conference BBS in Northampton,UK 27-29 April 2014. Source = British LMBBS Association.**

A medical report has been issued to all members, and will eventually be put online in the coming months on <http://lmbbs.org.uk/LMBBS/file/conference.php>

The highlights are:
- The British government has launched a program for a full sequencing of the genome of 100,000 patients suffering from cancer or rare diseases. USA and some other countries have launched the same. Of course British researchers for BBS are deeply involved, e.g. 376 patients have been mapped and mutations found for more than 80% of them.
- Psychological aspects have been detailed by Annika Lindberg. If only main points have to be retained:

1. Psychological problems of BBS are linked to the disease, but whether it is a cause or a consequence is unknown, maybe a combination of both.
2. Rather than sitting around worrying, it is better to scan the problem: is there something I can do against it? Yes => so do it! No => try to get along with it and think to something else.

- There is still no clear genotype-phenotype correlation after 235 patients in UK have filled-in the questionnaire. The Moorefield’s Eye Hospital have BBS1 mice, and gene therapy studies on them have started.