

Syndrome de Bardet-Biedl

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

❖ La maladie en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels*

- **Définition** : Le syndrome de Bardet-Biedl (SBB) est une maladie génétique rare caractérisée notamment par la présence d'une **rétinopathie pigmentaire**, d'une **polydactylie**, d'une **obésité**, d'**anomalies rénales** et d'un **déficit intellectuel**.
- **Épidémiologie** : Sa prévalence en Europe est comprise entre 1/125 000 et 1/175 000.
- **Clinique** : Le syndrome est caractérisé par une **combinaison de symptômes**, dont certains ne se manifestent qu'après plusieurs années : une **obésité**, une **rétinopathie pigmentaire (associant une rétinite pigmentaire affectant la vision périphérique et une atteinte de la macula affectant la vision centrale)**, une **polydactylie postaxiale**, une **atteinte de la fonction rénale** (chez un tiers des personnes atteintes), un **hypogonadisme**, des **malformations génitales**, une **déficience intellectuelle** et des **troubles des apprentissages**. L'expression clinique est très variable. Seule la rétinite pigmentaire est constante après l'enfance (l'électrorétinogramme peut être perturbé dès l'âge de 5 ou 6 ans et cette altération précède de plusieurs années la gêne fonctionnelle). Il existe par ailleurs une **prévalence élevée de manifestations psychiatriques à l'âge adulte** : troubles anxieux, troubles de l'humeur, dépression, troubles bipolaires, comportements obsessionnels ou compulsifs et plaintes de nature psychosomatiques. D'**autres manifestations** sont associées de façon moins constante comme un **diabète**, une **hypertension artérielle**, une **cardiopathie congénitale** ou une **maladie de Hirschsprung**.
- **Étiologie** : Le SBB est génétiquement hétérogène : on connaît au moins 19 gènes (de *BBS1* à *BBS19*). Ces gènes codent des protéines nécessaires aux fonctions du cil primitif, un organe unique, non mobile, présent sur la plupart des types cellulaires, jouant un rôle majeur dans la communication intercellulaire et l'homéostasie tissulaire. Les maladies résultant d'une dysfonction du cil primitif ont souvent des manifestations multisystémiques : on les regroupe sous le terme générique de **ciliopathies**.
Toutes les formes de SBB se transmettent sur le mode autosomique récessif.
- **Prise en charge et pronostic** : La **prise en charge médicale est multidisciplinaire**. Le pronostic social est affecté par le **handicap visuel** (perte progressive de la vision pouvant aller jusqu'à la cécité), le **déficit intellectuel** (modéré et inconstant), l'**obésité**, le **profil comportemental particulier** et l'**hypomimie**. Le pronostic vital est lié essentiellement à l'atteinte rénale, avec une possible évolution vers une **insuffisance rénale nécessitant une transplantation rénale** (chez 10 % des personnes).

❖ Le handicap au cours de la maladie

• Situations de handicap générées par les manifestations de la maladie

Les manifestations de la maladie ainsi que leur sévérité sont variables au cours du temps. Toutes les personnes atteintes ne sont pas confrontées à l'ensemble des manifestations en même temps, ni à toutes les situations de handicap mentionnées ci-dessous.

➤ **Déficit visuel**

La rétinite pigmentaire provoque initialement une **perte progressive de la vision de nuit (héméralopie)** qui peut se manifester dans l'enfance ou l'adolescence avec des **difficultés pour l'orientation et les déplacements en condition de faible luminosité**, une **intolérance à la lumière forte**, notamment blanche et diffuse (photophobie), et une **difficulté à différencier les couleurs** (en particulier entre le bleu et le jaune). Au cours de l'adolescence, la **réduction de la vision périphérique** (vision tubulaire) majore les **difficultés pour les déplacements et la recherche visuelle même en conditions diurnes**. La **diminution de l'acuité visuelle** provoque des **difficultés pour lire, écrire, réaliser des activités minutieuses, conduire, etc.**

L'atteinte maculaire entraîne rapidement un effondrement de la vision centrale et de l'acuité visuelle, même lorsque la vision périphérique est relativement préservée.

La plupart des adultes deviennent également aveugles (état défini par une acuité visuelle inférieure à 1/20 pour le meilleur œil après correction) entre 20 et 30 ans.

➤ **Surpoids – Obésité – Diabète**

Souvent en **surpoids important dès l'âge d'un an**, les enfants et adolescents évoluent vers une **obésité sévère**, source de **douleurs articulaires**, de **difficultés pour se déplacer, d'essoufflement, d'apnées du sommeil** et de **problèmes d'image et d'estime de soi**.

Cette obésité multifactorielle (mécanisme de la satiété dérégulé, activité physique diminuée) expose aux risques cardiovasculaires, de syndrome métabolique, de diabète, avec des problèmes d'essoufflement et parfois d'apnées du sommeil.

➤ **Troubles des apprentissages**

Une majorité d'enfants atteints du SBB ont des **troubles des apprentissages** et nécessitent une prise en charge éducative et parfois une scolarité adaptée. Ces difficultés sont aggravées par la **lenteur d'idéation**, les **troubles de la phonation**, le **déficit visuel** et fréquemment le **déficit de l'audition (hypoacousie)**. Seule une minorité de personnes ont une déficience intellectuelle, le plus souvent légère à modérée.

Le SBB prédispose également aux troubles du spectre autistique.

➤ **Troubles du comportement**

Les enfants ont souvent un **profil comportemental particulier** (immaturité/instabilité émotionnelle, hyperactivité, troubles de l'attention, intolérance à la frustration, désinhibition, troubles obsessionnels compulsifs) qui participe aux **difficultés d'apprentissage et relationnelles**. Les personnes atteintes de SBB ont souvent un **visage hypotonique, peu expressif (hypomimie)** qui contribue à leurs difficultés dans les interactions sociales.

➤ **Insuffisance rénale**

L'altération de la fonction rénale survient progressivement au cours de la vie. L'atteinte la plus commune est un **diabète insipide néphrogénique caractérisé par une soif intense, un besoin fréquent d'uriner et un risque de déshydratation**.

La dégradation de la fonction rénale peut conduire à une dialyse et à une greffe rénale.

L'**hypertension artérielle** consécutive à cette atteinte rénale concerne plus de la moitié des adultes.

➤ Anomalies squelettiques

Des **doigts ou des orteils surnuméraires (polydactylie)**, ou **plus petits que la normale**, ou **accolés** peuvent nécessiter des **interventions chirurgicales dans la petite enfance**. Ces anomalies squelettiques sont parfois à l'origine de **complications fonctionnelles (difficultés pour se chauffer, etc.)**.

➤ Anomalies des organes génitaux

Les hommes présentent le plus souvent un **hypogonadisme hypogonadotrope** responsable d'un micropénis, d'un retard pubertaire et très souvent d'une stérilité.

Chez les femmes, le retard pubertaire est fréquent. La fertilité des femmes peut être compromise par les **malformations des organes génitaux internes**, en particulier de l'utérus.

➤ Autres manifestations

Des difficultés de coordination motrice et des anomalies de la marche sont possibles.

Les malformations cardiaques ou digestives restent rares. Mais certaines personnes présentent des symptômes de la maladie de Hirschsprung avec constipation chronique.

• Vivre avec le handicap au quotidien

➤ Conséquences dans la vie quotidienne

Les conséquences du SBB sur la vie quotidienne varient considérablement selon les manifestations, leur sévérité et leur âge d'apparition.

La **malvoyance dès l'adolescence et la cécité chez le jeune adulte peuvent rendre difficiles certaines activités de la vie quotidienne** (se laver, s'habiller, prendre son traitement médical, faire ses courses, préparer ses repas, effectuer les tâches ménagères, faire ses démarches administratives, gérer son budget, se déplacer chez soi et à l'extérieur, etc.) avec la **nécessité d'être aidé par les proches et/ou des aidants professionnels**.

La **conduite de véhicule est à apprécier selon la situation** et elle est souvent fortement déconseillée car très dangereuse, notamment dès que le champ visuel binoculaire est de moins 120 ° en latéral.

L'**obésité avec le risque associé de diabète, d'hyperlipidémie, d'hypertension, de troubles cardiaques et articulaires, altère également la qualité de vie**. Elle impose une **surveillance rigoureuse du régime alimentaire** qui peut être **source de frustration surtout chez le jeune**.

L'**insuffisance rénale** peut se développer à tout âge, même chez l'enfant. Lorsqu'elle impose une dialyse, ce traitement chronique impacte fortement le quotidien de la personne atteinte et de sa famille.

La maladie génère des renoncements (loisirs, certaines activités physiques, etc.) et donc des frustrations difficiles à accepter : ne pas être « maître de sa vie », devoir dépendre des autres, accepter une vie sentimentale difficile et une vie sociale compliquée.

➤ Conséquences dans la vie familiale

L'annonce du diagnostic du syndrome de Bardet-Biedl est vécue comme un **bouleversement pour la personne, sa famille et l'entourage proche**.

Au sein de la famille : Le **caractère génétique** de la maladie est susceptible **d'impacter les relations familiales** avec la crainte pour les apparentés d'être porteur de la maladie ou de donner naissance à des enfants atteints.

Les parents, les grands-parents, les frères et sœurs (aidants familiaux) peuvent être très sollicités pour soutenir et accompagner l'enfant malade dans son parcours de soins d'où un **risque de bouleversement de l'équilibre familial**.

La famille et l'entourage proche doivent s'adapter à la malvoyance de la personne atteinte. Cette dépendance aux autres peut être difficile à accepter et à vivre.

La maladie peut également avoir un impact sur la fratrie : les frères et sœurs peuvent se sentir délaissés lorsque l'attention des parents est portée sur l'enfant atteint ou ressentir de la tristesse, de la culpabilité, de la honte voire un sentiment de rejet.

La famille doit parfois déménager pour se rapprocher des structures sanitaires et médico-sociales adaptées, notamment pour la prise en charge éducative (établissement spécialisé). Lorsqu'une **dialyse** ou une **transplantation rénale** deviennent nécessaires, elles sont souvent vécues comme des **épreuves particulièrement lourdes à traverser**.

Au sein du couple : Les parents doivent parfois renoncer à leur activité professionnelle ou l'aménager avec un impact sur le niveau de vie du foyer. En cas de descendance, des difficultés dans le suivi de l'éducation de leurs enfants peuvent apparaître. **Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent survenir**. La maladie peut avoir un impact sur le couple avec risque de rupture.

Par ailleurs, les problèmes de stérilité peuvent perturber les relations au sein du couple (voir « [Aides pour la vie familiale](#) »).

➤ **Conséquences dans la vie scolaire**

Le syndrome de Bardet-Biedl peut perturber la scolarité des élèves atteints et les principaux éléments à prendre en compte sont :

- le déficit visuel ;
- le déficit intellectuel ;
- le déficit auditif ;
- l'insuffisance rénale ;
- l'obésité ;
- la prise en charge spécifique en cas de diabète ;
- les absences pour la prise en charge médicale ;
- le besoin d'aménagement des horaires ;
- la prise de médicaments et la réalisation de certains soins pendant le temps scolaire ;
- les relations avec les camarades de classe.

Pour certains, la **scolarisation en milieu ordinaire devient difficile au-delà de l'école primaire** du fait du **déficit visuel** et de troubles comportementaux et/ou cognitifs. Leur prise en charge éducative se poursuit le plus souvent au sein de **dispositifs ou d'établissements spécialisés**. Pour d'autres, des études supérieures sont envisageables avec des aides techniques et humaines.

Une prise en charge doit être proposée en fonction des besoins spécifiques de chaque élève avec des aménagements, des adaptations et des aides ciblées (voir « [Aides pour la vie scolaire](#) »).

➤ **Conséquences dans la vie professionnelle**

La maladie peut perturber l'activité professionnelle et les principaux éléments à prendre en compte sont comme pour le paragraphe « vie scolaire » : la déficience visuelle et auditive nécessitant un aménagement de poste, la fatigabilité et les difficultés de concentration qui en

découlent, le rythme de travail à produire, parfois les particularités comportementales et les difficultés dans les interactions sociales, les absences pour le suivi médical, le traitement, les soins.

Des dispositifs spécifiques et des aides sont disponibles pour faciliter l'inclusion professionnelle et le maintien dans l'emploi (voir « [Aides pour la vie professionnelle](#) »).

➤ Conséquences dans la vie sociale

La perte progressive de la vue provoque souvent des peurs et des difficultés à entrer en communication avec les autres d'où un risque d'isolement social.

De plus, l'obésité dont souffrent les personnes peut entraîner une dégradation de l'image personnelle et une faible estime de soi, ce qui compliquent les relations sociales.

Les particularités comportementales et les difficultés relationnelles peuvent compliquer l'inclusion dans la société à tous les âges. Souvent l'absence d'une vie professionnelle et/ou le manque d'activités partagées avec les valides freinent les échanges et conduisent à l'isolement.

La perte des repères visuels, la non reconnaissance des visages, la prise de parole devant un auditoire en l'absence de supports visuels et auditifs, peuvent engendrer une dévalorisation et un sentiment d'incompétence nécessitant un accompagnement psychologique voir psychiatrique.

Soins et traitements, dont notamment les dialyses, peuvent contraindre la personne (et les proches) à demeurer à proximité d'un centre hospitalier, à réduire les sorties et les périodes de vacances (voir « [Aides pour la vie sociale](#) »).

➤ Conséquences sur l'activité physique

La **pratique d'une activité physique** (ou sportive) doit être fortement **encouragée dès le plus jeune âge aussi bien pour ses effets bénéfiques sur le surpoids et l'obésité que pour le bien-être et l'équilibre qu'elle procure.**

L'activité sera choisie en fonction du stade et de l'évolution de la maladie, selon les possibilités physiques et après avis médical si nécessaire.

• Aides pour prévenir et limiter les situations de handicap

Chaque situation est particulière et les aides / accompagnements mentionnés ci-dessous ne sont pas tous systématiquement indiqués, nécessaires ou accordés. Les besoins évoluent et la prise en charge doit être adaptée à chaque personne, à chaque âge et chaque situation.

Le médecin traitant, les spécialistes du centre de ressources et de compétences, et /ou l'équipe pluridisciplinaire de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) et la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) décident du bien-fondé de l'attribution de chacune de ces aides en fonction des besoins spécifiques de la personne.

Les aides et les accompagnements doivent être proposés le plus tôt possible après une évaluation spécifique de la situation car les conséquences du syndrome de Bardet-Biedl varient selon les personnes, leurs besoins, leurs attentes, leurs projets de vie et l'évolution de la maladie. Le suivi doit se faire de manière régulière et rapprochée au sein d'un **centre de référence sur les anomalies du développement et syndromes malformatifs** (voir la liste des centres de référence sur www.orphanet.fr).

La prise en charge fait intervenir **une équipe multidisciplinaire médicale** (généticien, pédiatre, ophtalmologue, endocrinologue, nutritionniste, orthopédiste, néphrologue, cardiologue, oto-rhino-laryngologiste, hépato-gastroentérologue, neurologue, rhumatologue ou orthopédiste, psychiatre ou pédopsychiatre, gynécologue, médecin de médecine physique et de rééducation,

etc.). Des **consultations de transition** peuvent être proposées pour le jeune diagnostiqué durant l'enfance et atteignant l'âge adulte pour le mettre en lien avec une équipe de soignants ayant une expertise pour les adolescents et les adultes.

Les professionnels paramédicaux et sociaux (orthoptiste, orthophoniste, diététicien, psychologue, psychomotricien, audioprothésiste, masseur-kinésithérapeute, infirmière, orthodontiste, podologue, éducateur, assistante sociale), et les **aides techniques** complètent la prise en charge.

Ces professionnels travaillent en collaboration avec le médecin généraliste ou le pédiatre.

L'accompagnement des familles et de l'entourage (proches aidants) est important pour améliorer leur qualité de vie et celle du proche malade.

▪ **Orthoptiste basse vision**

Il évalue les besoins et les motivations des personnes atteintes puis définit et met en place les stratégies de potentialisation de leurs capacités visuelles résiduelles. Au cours de séances de rééducation spécifique « basse vision », il travaille sur les postures corporelles, les distances de travail, les positions de tête, l'excentration du regard, le balayage ou l'exploration visuelle, la mémoire visuelle, la représentation mentale, l'adaptation de l'utilisation des sens compensatoires (audition, toucher, etc.). Il travaille en étroite relation avec l'ophtalmologiste et l'opticien spécialisé en basse vision. Cette rééducation se fait à proximité du domicile ou dans un centre multidisciplinaire spécialisé dans la malvoyance, les deux modes de prise en charge pouvant se faire en relais l'un de l'autre.

▪ **Opticien spécialisé en basse vision**

Il conseille sur les aides optiques et les techniques appropriées aux besoins spécifiques de chaque personne (dispositifs de grossissement, filtres, éclairages, pupitres, lunettes de soleil à verres polarisants, etc.).

▪ **Psychomotricien**

Il intervient sur l'incoordination et la lenteur de réalisation motrice en aidant à prendre conscience des troubles posturaux, à travailler la psychomotricité globale. Il intervient également en cas de troubles du comportement et de l'humeur pour favoriser l'harmonisation des rapports avec les autres. Les médiations corporelles proposées peuvent être la relaxation, les mouvements accompagnés, la danse, etc.

▪ **Instructeur en locomotion**

Il aide les personnes dans leurs **déplacements**, notamment dans les situations difficiles pour mieux comprendre l'environnement et optimiser l'utilisation de la vision, même si elle est réduite, afin de se déplacer de manière plus sécurisée à l'intérieur comme à l'extérieur. Pour cela, il va transmettre des techniques s'appuyant sur le développement du potentiel multisensoriel et cognitif de la personne pour pallier les déficiences.

Il enseigne des techniques telles que l'écholocalisation (utilisant les ondes sonores pour évaluer la présence ou non des éléments d'un environnement, l'éloignement d'un objet dans un espace donné), l'utilisation de la canne et de repères divers (chaleur, froid, odeurs, bruits, vibrations) sur les trajets du quotidien. Il peut également favoriser et faciliter l'usage des transports en commun.

▪ **Ergothérapeute**

Il favorise le développement des aptitudes manuelles, gestuelles, tactiles parallèlement au travail sur la concentration, l'organisation et la mémorisation. Il propose la prise en charge de la coordination œil-main (lien entre la détection et l'adaptation du geste pour attraper un objet) et le développement des stratégies tactiles et du regard tactile (la personne apprend à prendre des informations à la fois visuelles et tactiles, à les analyser puis à les visualiser). Il est amené à

travailler sur les prérequis de l'AVJ (voir ci-dessous). Les activités proposées permettent d'améliorer la motricité fine et plus particulièrement la discrimination du toucher et sa fonction exploratrice. Il met également en place des moyens de compensation technique comme pour l'accès au poste informatique et favorise la découverte, l'utilisation et l'adaptation des nouvelles technologies. Si besoin, il peut également confectionner des orthèses.

- **Rééducateur / Instructeur pour l'autonomie dans la vie journalière (AVJ) des personnes déficientes visuelles**

Il permet d'acquérir une autonomie individuelle, sociale et professionnelle grâce à des techniques spécifiques. En cas de déficience visuelle, le rééducateur en AVJ, après avoir analysé les difficultés, apporte les **aides techniques et les conseils nécessaires à l'autonomie** (cuisine, toilette, écriture, gestion de son argent, etc.). Pour ce faire, il peut utiliser des mises en situation d'activité ou de travail proches de la vie quotidienne, devenant ainsi une sorte d'interface entre la personne et son environnement. Il propose des techniques d'organisation et d'utilisation de dispositifs (étiquettes en relief sur les produits alimentaires ou ménagers, balance parlante, etc.) contribuant à faciliter l'autonomie pour les actes essentiels de la vie.

- **Diététicien**

L'éducation et les mesures diététiques doivent être débutées dès la petite enfance pour **contrôler le surpoids** et l'obésité. Le diététicien ou le médecin nutritionniste propose des **règles hygiéno-diététiques spécifiques** et des conseils d'équilibre alimentaire en fonction des pathologies de la personne (diabète, hypertension, constipation).

- **Psychologue**

La place du psychologue dans le suivi des personnes atteintes du syndrome de Bardet-Biedl et leurs familles **est essentielle dès l'annonce du diagnostic**.

Le psychologue, si besoin en lien avec un psychiatre ou un pédopsychiatre, peut dépister une dépression, d'éventuels troubles du comportement, prendre en charge des troubles anxieux ou des troubles de l'humeur. Il soutient le malade et ses proches tout au long du parcours de soins pour faire face à la perte d'autonomie, au handicap visuel, au regard des autres. Il peut également intervenir dans le cadre d'un conseil génétique ou d'un diagnostic prénatal ou préimplantatoire.

- **Kinésithérapeute**

En cas d'hypertonie des membres inférieurs, de troubles de la statique vertébrale et de complications articulaires de l'obésité, le kinésithérapeute peut proposer un **renforcement musculaire spécifique** et un **travail postural pour prévenir les troubles musculo-squelettiques**.

- **Orthésiste, podo-orthésiste ou orthoprothésiste**

Ils travaillent en collaboration avec le médecin rééducateur, le kinésithérapeute, pour **confectionner du matériel orthopédique sur-mesure : orthèses plantaires, chaussures orthopédiques, corset en cas de scoliose, etc.**

- **Infirmier (ère) diplômé (e) d'État (IDE)**

L'IDE peut, suivant les besoins, passer à domicile sur prescription médicale pour réaliser des soins, aider à la délivrance des médicaments, pour l'accompagnement, l'information et l'éducation thérapeutique de la personne et de son entourage.

- **Enseignant en activités physiques adaptées (EAPA) ou éducateur médico-sportif**

Il intervient pour le maintien ou la mise en place d'une activité physique dès le plus jeune âge pour contrôler le surpoids et l'obésité.

- **Autres professionnels**

Le syndrome de Bardet-Biedl peut entraîner des situations complexes pouvant faire passer les suivis spécialisés (bucco-dentaires, gynécologiques, etc.) au second plan. Il est donc recommandé de veiller à respecter les bonnes pratiques de prévention proposées en santé publique.

Art-thérapeute et autres professionnels de la relaxation peuvent être conseillés par le médecin traitant ou le centre de référence ou de compétences pour contribuer à diminuer les tensions corporelles et psychiques des personnes atteintes du syndrome de Bardet-Biedl.

➤ **Professionnels sociaux**

- **Assistant de service social (assistant social)**

Il conseille et oriente sur l'accès aux droits sociaux et administratifs pour les familles et le proche malade y compris en favorisant le maintien dans l'emploi. Il informe sur les moyens de financement des aides humaines et techniques. Il peut accompagner la construction d'un dossier de demande d'aides, de prestations ou d'allocations auprès d'organismes comme la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) du lieu de vie de la personne.

- **Éducateur de jeunes enfants (EJE) / Éducateur spécialisé**

L'éducateur de jeunes enfants et l'éducateur spécialisé permettent le développement des potentialités physiques et sociales des enfants, des adolescents et des adultes grâce à des méthodes éducatives adaptées. Ils peuvent exercer au sein des instituts médico-éducatifs (IME) et en éducation précoce (Camps, Sessad, etc.) en collaboration avec les psychomotriciens, les accompagnants éducatifs et sociaux (AES) et les thérapeutes.

- **Accompagnant éducatif et social (AES)**

Au quotidien, il permet à la personne d'être actrice de son projet de vie que ce soit à son domicile (via des services d'aides et de soins à domicile type SAAD, SSIAD) ou dans des lieux de vie collectif : maison d'accueil spécialisé (MAS), foyer d'accueil médicalisé (FAM), etc., en participant à son bien-être physique et psychologique.

- **Auxiliaire de vie sociale (AVS) / aide à domicile / aide-ménagère / auxiliaire familiale**

Elle accompagne les personnes dans les actes de la vie quotidienne. Par exemple, pour la toilette, les repas, etc. Cette aide peut être financée par la prestation de compensation du handicap (PCH) pour les moins de 60 ans et être effectuée par des services d'aide et de soins à domicile [service d'Aide et d'Accompagnement à domicile (SAAD), service polyvalent d'Aide et de Soins à domicile (Spasad)].

➤ **Structures spécialisées**

- **Centre d'action médico-sociale précoce (Camps)**

Rattaché à un service hospitalier et destiné aux enfants de 0 à 6 ans, le Camps est un lieu de dépistage des déficits ou handicaps et de prévention de leur aggravation, un lieu pour les soins et la rééducation, une aide pour l'intégration dans les structures d'accueil de la petite enfance (crèche, halte-garderie, école maternelle). Une équipe pluridisciplinaire, coordonnée par un médecin pédiatre référent, y assure la prise en charge de l'enfant et l'accompagnement parental. Le Camps propose un soutien approprié et précoce aux enfants pour les aider à utiliser leurs capacités et stimuler leur développement.

- **Centre de soins de suite et de réadaptation pour déficients visuels (SSRDV)**

La personne peut bénéficier d'une **rééducation visuelle fonctionnelle en milieu spécialisé dans un établissement de soins de suite et de réadaptation pour déficients visuels (SSRDV)** : elle est prise en charge par une équipe pluridisciplinaire (orthoptiste, opticien, ophtalmologiste, ergothérapeute, rééducateur en activités de la vie journalière, ORL, psychomotricien, éducateur spécialisé, psychologue) pendant un séjour de quelques semaines à quelques mois. Ce séjour a pour objet de permettre à la personne déficiente visuelle d'acquérir ou de retrouver le maximum d'autonomie pour favoriser la réinsertion familiale, sociale et professionnelle.

- **Centre médico-psycho-pédagogique (CMPP)**

Le CMPP est un établissement médico-social qui dispense des soins aux enfants (dès leur naissance) et aux jeunes (jusqu'à 20 ans) présentant des difficultés scolaires, de comportement, de langage et de sommeil.

Les CMPP sont des centres privés, généralement portés par des structures associatives et conventionnés par la sécurité sociale.

- **Service d'Éducation spéciale et de Soins à domicile (Sessad) / Service d'Aide à l'acquisition de l'autonomie et à l'inclusion scolaire (SAAAIS)**

Ces services interviennent au domicile et au sein des établissements auprès d'enfants et d'adolescents en situation de handicap, scolarisés en milieu ordinaire ou dans un dispositif d'intégration collective : les unités localisées pour l'inclusion scolaire (Ulis). Le Sessad accompagne des jeunes de 0 à 20 ans atteints de déficiences intellectuelles ou motrices et de troubles du caractère et du comportement. Le SAAAIS suit les enfants de plus de 3 ans atteints de déficience visuelle grave. Ces services médico-sociaux peuvent être autonomes, mais en général ils sont rattachés à un établissement spécialisé tel un institut médico-éducatif (IME).

- **Service d'Accompagnement médico-social des adultes handicapés déficients visuels (Samsah DV)**

Doté d'une équipe médicale et paramédicale, il permet une prise en charge médico-sociale (accompagnement à la vie sociale) avec des prestations de soins. Il s'adresse à des personnes lourdement handicapées afin de leur apporter une réponse pluridisciplinaire intégrant une dimension thérapeutique en milieu ouvert. Il est particulièrement bien adapté aux personnes atteintes de troubles psychiques.

- **Service d'Accompagnement à la vie sociale (SAVS) spécialisé dans la déficience visuelle**

Il permet un maintien de la personne en milieu ouvert en lui apportant des conseils et des aides pratiques pour la gestion de sa vie quotidienne (assistance, suivi éducatif et psychologique, aide dans la réalisation des actes quotidiens, accomplissement des activités de la vie domestique et sociale).

SAVS et Samsah ont pour but d'apporter un soutien personnalisé pour favoriser l'autonomie des adultes déficients visuels et leur intégration dans la vie sociale et professionnelle.

- **Institut médico-éducatif (IME)**

Ils accueillent les enfants et adolescents jusqu'à 20 ans en situation de handicap atteints de déficience intellectuelle pour leur dispenser une éducation et un enseignement spécialisés prenant en compte les spécificités psychologiques et psychopathologiques.

- **Maison d'accueil spécialisé (MAS)**

Cette structure médico-sociale accueille les adultes dépendants d'une tierce personne pour les actes essentiels de la vie et dont l'état nécessite une surveillance médicale et des soins constants.

- **Foyer d'accueil médicalisé (FAM)**

Cette structure accueille les adultes nécessitant un suivi médical régulier, un accompagnement pour les actes essentiels de la vie et une aide éducative pour le maintien ou l'acquisition d'une plus grande autonomie.

- **Autres accompagnements**

- **Éducation thérapeutique du patient (ETP)**

L'éducation thérapeutique réalisée par une équipe multidisciplinaire (médecin, infirmière, kinésithérapeute, diététicienne, assistante sociale, etc.) doit être proposée à la personne malade et à sa famille pour comprendre la maladie et ses traitements, repérer les signes d'aggravation, connaître les règles hygiéno-diététiques (maîtrise du régime hypocalorique, activité physique régulière), sensibiliser à l'importance d'un suivi médical /paramédical, gérer la fatigue, acquérir des compétences spécifiques pour mieux vivre au quotidien avec la maladie, en particulier pour l'utilisation du matériel de rééducation notamment pour les troubles de la vision.

Une ETP spécifique en cas de diabète, de dyslipidémies ou d'insuffisance rénale peut être proposée en parallèle.

- **Associations de malades**

Elles jouent **un rôle important dans l'orientation et l'information sur la maladie, sur les aides existantes, les adaptations au quotidien, le partage d'expériences** en favorisant les liens pour mieux évoluer dans la vie et rompre l'isolement des familles.

- **Aides techniques**

- **Aides basse vision**

Aides visuelles **optiques** : lunettes grossissantes, loupes, télescopes, verres correcteurs filtrants et protecteurs.

Aides visuelles **non optiques** : livres à gros caractères, montres parlantes, cadrans de téléphone à gros caractères, éclairage adapté, protection à l'éblouissement, chapeau à visière protégeant de la luminosité et des rayons ultraviolets, canne blanche.

Aides **électroniques** : dispositifs de lecture informatisés intégrés, logiciel zoom texte, plage braille, imprimante braille, scanner vocal, calculatrice vocal, machine à lire, etc.

Aide **animalière** : chien guide d'aveugle.

- **Aides pour la respiration**

En cas d'apnée du sommeil, notamment pour les patients souffrant d'obésité, une **assistance respiratoire (ventilation non invasive** : appareil envoyant de l'air dans les voies respiratoires via des embouts ou un masque nasal/naso-buccal de durée variable selon la sévérité de l'atteinte respiratoire la nuit ou quelques heures dans la journée ou 24h/24) ou des orthèses d'avancée mandibulaire (OAM) sur mesure à porter pendant le sommeil et efficaces dans le syndrome d'apnée obstructive du sommeil (SAOS).

- **Aides pour la vie familiale**

- **Accompagnement familial**

Une consultation de **conseil génétique** avec un généticien ou un conseiller en génétique assisté d'un psychologue permet aux parents d'un enfant atteint d'avoir des réponses sur le risque de survenue du syndrome dans la filiation. Des conseils peuvent être donnés aux couples qui ont un projet parental.

Un accompagnement familial peut être prodigué par différentes structures et réseaux de professionnels tels que les services de la protection maternelle et infantile (PMI), l'action sociale enfance, jeunesse et parentalité de la Caisse d'allocations familiales (CAF), le service d'Accompagnement à la parentalité des personnes handicapées (SAPPH).

▪ **Soutien pour les proches aidants**

Il est important de tenir compte du degré de fatigue, de stress chronique voire d'épuisement des proches aidants. Ils doivent pouvoir bénéficier si besoin de l'organisation de séjours de répit pour les malades qu'ils aident (séjours temporaires en milieu médical ou lieux de vie) ou pour le couple aidant-aidé, d'aides humaines externes (aidants professionnels), de soutien psychologique, de groupes de paroles pour éviter l'isolement.

Il peut être nécessaire de faire reconnaître les heures passées par un proche à s'occuper de la personne atteinte afin de bien évaluer le besoin réel d'aide à domicile et d'avoir éventuellement la possibilité de salarier ou dédommager l'aidant familial.

Les associations de malades et d'aidants sont également des soutiens précieux autant matériels que psychologiques.

Cette prise en charge globale permet d'améliorer la qualité de vie de la personne atteinte et de ses proches.

▪ **Dispositifs de protection juridique**

L'enfant ou l'adulte qui n'est plus en capacité d'accomplir certains actes peut bénéficier de dispositifs de protection juridique telle que l'habilitation familiale ou les mesures de protection judiciaire telles que la tutelle, la curatelle ou la sauvegarde de justice.

➤ **Aides pour la vie scolaire**

L'équipe éducative peut être informée des conséquences du syndrome et des besoins spécifiques de l'élève avec l'accord des parents et / ou de l'élève lui-même pour lui permettre de poursuivre une scolarité la plus proche possible de celle de ses camarades de classe. Au collège et au lycée, **l'infirmière scolaire** joue un rôle important d'information et de soutien pour ces élèves.

▪ **Scolarité en milieu ordinaire**

Les élèves atteints du syndrome de Bardet-Biedl peuvent suivre une **scolarité en milieu ordinaire**. Les parents peuvent obtenir des **aménagements spécifiques** pour leur enfant en demandant la mise en place d'un **projet d'accueil individualisé (PAI)** auprès du chef d'établissement scolaire avec l'aide du médecin scolaire et du médecin traitant.

Le PAI permet par exemple :

- l'adaptation de l'enseignement en fonction des difficultés visuelles ;
- l'autorisation de se rendre aux toilettes régulièrement (envie fréquente d'uriner) ;
- l'autorisation de boire (en cas de soif intense liée aux troubles rénaux) ;
- la remise d'un double jeu de livres, d'un casier individuel, etc. ;
- l'utilisation de l'ascenseur dans l'établissement scolaire ;
- l'adaptation des cours d'EPS, SVT ;
- la possibilité d'avoir un repas adapté à la cantine (régime spécifique) ;
- de prendre en compte la fatigue chronique ;
- de bénéficier de l'aménagement des conditions de passation des examens (temps majoré, etc.).

▪ **Projet personnalisé de scolarisation**

Les élèves atteints du syndrome de Bardet-Biedl peuvent bénéficier d'**aide humaine en milieu scolaire** ayant le statut d'accompagnant d'élèves en situation de handicap (AESH) pour accompagner les déplacements ou les activités en EPS.

Le recours à l'aide humaine en milieu scolaire et à certaines mesures nécessaires à la scolarisation de l'élève en situation de handicap nécessite une demande de **projet personnalisé de scolarisation (PPS)**. En lien avec **l'équipe du suivi de la scolarisation** et **l'enseignant référent**, les parents sont étroitement associés à l'élaboration du PPS de l'enfant ainsi qu'à la décision d'orientation, prise en accord avec eux par la commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) de la maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Ces adaptations peuvent être mises en place directement avec l'établissement scolaire, ou en lien avec des structures spécialisées telles qu'un centre d'action médico-sociale précoce (Camps) pour les enfants de 0 à 6 ans, un Sessad (service d'Éducation spéciale et de Soins à domicile) ou un SAAAIS (service d'Aide à l'acquisition de l'autonomie et à l'intégration scolaire). Les Sessad et SAAAIS (regroupant plusieurs intervenants spécialisés dans les déficiences intellectuelles, motrices, troubles du comportement pour le Sessad et déficit visuel pour le SAAAIS) permettent les rééducations au sein de l'établissement scolaire, en lien avec les familles et l'équipe pédagogique. Les enfants peuvent également bénéficier de dispositifs de scolarisation adaptés en unités localisées pour l'inclusion scolaire (ULis) ou en unités d'enseignement (UE) dans un établissement spécialisé dans un institut médico-éducatif (IME) ou un établissement spécialisé pour déficients visuels.

- **Service d'Assistance pédagogique à domicile (Sapad)**

En cas d'absence prolongée ou d'absences répétées de courte durée, l'élève peut bénéficier de rattrapage des cours et de soutien pédagogique avec les Sapad (services départementaux de l'Éducation nationale) au domicile ou à l'hôpital.

- **Centre national d'enseignement à distance (Cned)**

Si l'élève n'a pas la possibilité de suivre un enseignement ordinaire du fait de sa pathologie, la famille, en accord avec l'établissement d'origine, peut faire appel au **cours par correspondance du Cned** soit à temps partiel, soit à plein temps. L'enseignement du Cned peut être gratuit si la raison médicale le justifie. La gratuité n'est pas systématique et les parents doivent se rapprocher de l'inspecteur académique du département concerné pour déposer une demande de prise en charge.

- **Formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel**

Pour poursuivre une formation dans une classe post-baccalauréat d'un lycée général ou d'un lycée professionnel [sections techniques spécialisées (STS), classes préparatoires aux grandes écoles (CPGE)], les élèves peuvent continuer de bénéficier d'un projet d'accueil individualisé (PAI) ou d'un projet personnalisé de scolarisation (PPS).

Pour ceux qui souhaitent poursuivre leur parcours en université, un service d'accueil et d'accompagnement des étudiants en situation de handicap est disponible (voir le site etudiant.gouv.fr du ministère de l'Éducation nationale, de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation). Les étudiants peuvent, dans certains cas et selon les universités, bénéficier d'un **plan d'accompagnement de l'étudiant handicapé (PAEH)** pour :

- l'aménagement du suivi des enseignements et l'accompagnement au cours de la recherche de stage (parking, dispense d'assiduité, preneur de notes, tutorat, réorientation, etc.) ;
- les aménagements pour la passation des épreuves d'examens ou concours (temps majoré, preneur de notes, etc.).

Pour plus d'informations voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#) et le site internet Tous à l'école www.tousalecole.fr.

➤ Aides pour la vie professionnelle

L'installation progressive du déficit visuel chez les jeunes adultes atteints du syndrome de Bardet-Biedl leur permet d'acquérir une certaine autonomie et, pour certains d'entre eux, d'anticiper le choix d'une orientation professionnelle adaptée à leurs capacités. Certains peuvent travailler en milieu ordinaire avec des aménagements spécifiques et d'autres peuvent exercer des activités diverses à caractère professionnel en milieu adapté au sein d'établissements et services d'aides par le travail (Esat) ou d'entreprise adaptée (EA).

Les dispositifs suivants aident pour l'inclusion professionnelle et le maintien dans l'emploi :

▪ **Reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH)**

Le salarié peut demander une reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH) auprès de la MDPH. La RQTH est l'un des principaux titres permettant d'être « bénéficiaire de l'obligation d'emploi TH ».

Ce statut permet notamment l'accès à :

- des centres de préorientation et à des centres (ou contrats) de rééducation professionnelle ;
- une aide à la recherche d'emploi ou au maintien en poste à travers un suivi personnalisé assuré par un réseau de structures spécialisées [CAP Emploi, Service d'appui au maintien dans l'emploi des travailleurs handicapés (Sameth)] ;
- des aides financières de l'**Association de gestion du fonds pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées** (Agefiph pour le milieu privé) ou du **Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la fonction publique** (Fiphfp pour les salariés de la Fonction publique) aménagement de poste, aide au maintien dans l'emploi, à la formation ;
- un suivi médical renforcé auprès du médecin du travail ;
- des contrats de travail « aidés ».

▪ **Services pour l'insertion et le maintien en emploi des personnes en situation de handicap**

En France, dans chaque département, des services sont prévus pour l'insertion professionnelle et le maintien en emploi des personnes en situation de handicap :

- **Le réseau « organismes de placement spécialisés » OPS-Cap emploi**

Ces services s'adressent aux personnes reconnues handicapées en recherche d'emploi, inscrites ou non à Pôle emploi, ayant besoin d'un accompagnement spécialisé compte tenu de leur handicap. **Présents dans chaque département**, ils sont cofinancés par Pôle emploi, l'Agefiph et le Fiphfp, et ont pour mission d'accompagner et de placer des travailleurs handicapés orientés en milieu ordinaire par la CDAPH, avec un contrat de travail durable, ainsi que de favoriser leur maintien dans l'emploi. En relation avec les entreprises privées et les établissements publics, ces équipes reçoivent, informent et conseillent les travailleurs handicapés, et s'assurent après l'embauche de leurs conditions d'insertion.

- **Le médecin du travail**

C'est l'acteur principal du maintien en emploi. Il aide le salarié et guide l'employeur en lien avec le service des ressources humaines pour soit adapter le poste actuel, soit rechercher un poste plus en adéquation avec les difficultés du salarié impacté.

Le médecin du travail peut également conseiller et informer sur les autres dispositifs, comme le mi-temps thérapeutique, la pension d'invalidité, un passage à temps partiel. C'est également lui qui prononce l'inaptitude.

▪ **Pension d'invalidité**

Une personne adulte de moins de 60 ans dont la capacité de travail ou de revenus est réduite d'au moins deux tiers du fait de la maladie peut faire une demande de pension d'invalidité à la Caisse

primaire d'assurance maladie (CPAM) si elle est affiliée à la Sécurité sociale et si elle remplit des critères de cotisations. Il existe trois catégories concernant la pension d'invalidité, c'est **le médecin conseil de la Sécurité sociale qui l'évalue**.

Suite à une procédure de mise en invalidité, lorsque la personne est en emploi, le montant de la **pension d'invalidité est calculé à partir d'un pourcentage du salaire** moyen des dix meilleures années sans pouvoir être inférieur ou supérieur aux plafonds révisés tous les ans en fonction de la catégorie d'invalidité déterminée par le médecin conseil de la Sécurité sociale.

Il est intéressant de vérifier si l'employeur a souscrit à une prévoyance collective qui peut, dans certains cas, proposer des maintiens de salaires.

Pour plus d'informations sur l'inclusion professionnelle des personnes en situation de handicap, voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#).

➤ Aides pour la vie sociale, culturelle, les loisirs

Il existe des dispositifs de vacances accompagnées, vacances pour couple aidant-aidé.

En cas de déficits sévères, les services d'activités de jour (SAJ) proposent des activités individuelles ou collectives pour le maintien des acquis et pour permettre une ouverture sociale et culturelle.

Pour plus d'informations, voir le cahier Orphanet [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(aidants familiaux/aidants proches\)](#).

Les aides paramédicales / médico-sociales, humaines et techniques peuvent être proposées :

- Dans le cadre d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité sociale avec un protocole d'affection longue durée (ALD) sur **prescription du médecin traitant, du médecin du centre de ressources et de compétences**.
- Après avoir sollicité la **maison départementale des personnes handicapées (MDPH)** : une évaluation de la situation et des besoins est alors effectuée par l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH afin de déterminer si une aide est nécessaire ou pas et quels types d'aides (humaines, techniques, financières, relatives au travail...) peuvent être mises en place en fonction du projet de vie de la personne, de ses besoins et de la réglementation en vigueur.

L'équipe pluridisciplinaire (EP) de la MDPH évalue les besoins des personnes en situation de handicap et propose un **plan personnalisé de compensation** sur la base notamment d'un **projet de vie** complété par la personne atteinte et/ou sa famille et d'un **certificat médical** (du médecin du centre de référence ou de compétence, du médecin traitant). C'est la **commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH)** qui décide de l'orientation des personnes en situation de handicap et de l'attribution de l'ensemble des aides et prestations. Celles-ci peuvent comprendre entre autres :

- Des aides humaines, des aides techniques, des aménagements du logement ou du véhicule, la prise en charge des surcoûts liés aux transports, à des charges spécifiques ou exceptionnelles, des aides animalières, via la **prestation de compensation du handicap (PCH)** ;
- D'autres aides financières : **l'allocation adulte handicapé (AAH)**, **l'allocation d'éducation pour l'enfant handicapé (AEEH)** et éventuellement l'un de ses compléments.
L'AEEH est versée par la Caisse d'allocations familiales (CAF). Elle s'ajoute aux prestations familiales de droit commun pour compenser les dépenses liées au handicap de l'enfant jusqu'à 20 ans comme **l'allocation journalière de présence parentale (AJPP)** versée par la CAF aux salariés ayant la charge d'un enfant de moins de 20 ans en situation de handicap, qui doivent cesser leur activité professionnelle de manière continue ou ponctuelle pour rester à ses côtés. L'AJPP est cumulable avec la PCH sauf l'élément aide humaine. Le complément de l'AEEH n'est pas cumulable avec l'AJPP.
Le financement des aides techniques pour les enfants peut être pris en charge sous conditions soit par le complément de l'AEEH, soit par la PCH.
- Des aides à la scolarité inscrites dans un **plan personnalisé de scolarisation (PPS)** ;
- Des aides pour l'insertion professionnelle.

Les personnes en situation de handicap peuvent bénéficier, dans certains cas, **d'une carte mobilité inclusion (CMI)** qui se substitue aux anciennes cartes d'invalidité, de stationnement et de priorité. Il y a **3 CMI différentes** :

- la **CMI-Invalidité** délivrée sur demande à toute personne dont le taux d'incapacité permanente est au moins de 80 % ou bénéficiant d'une pension d'invalidité classée en 3^e catégorie par l'assurance maladie. Elle donne droit à une priorité d'accès notamment dans les transports en commun, des avantages fiscaux à son bénéficiaire. Une sous-mention « Besoin d'accompagnement » peut être attribuée au titre d'une nécessité d'aide humaine.
- la **CMI-Priorité** est attribuée à toute personne atteinte d'une incapacité inférieure à 80 % rendant la station debout pénible. Elle permet d'obtenir une priorité d'accès aux places assises dans les transports en commun, dans les espaces et salles d'attente, dans les établissements et manifestations accueillant du public, et dans les files d'attente.
- la **CMI-Stationnement**. Elle ouvre droit à utiliser, dans les parcs de stationnement automobiles, les places réservées ou spécialement aménagées et de bénéficier de dispositions spécifiques en matière de circulation et de stationnement.

L'attribution de la CMI relève de la compétence **du président du conseil départemental (PCD)** après évaluation de l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH et appréciation de la CDAPH. L'équipe médico-sociale chargée de l'évaluation APA peut donner des avis à propos des CMI priorité et stationnement. Elles sont délivrées pour une durée d'un à vingt ans ou à titre définitif. Le bénéficiaire peut, si sa situation le justifie, se voir attribuer une CMI priorité et stationnement ou une CMI invalidité et stationnement.

- **Carte européenne d'invalidité (European Disability Card)** est effective dans huit pays européens (Belgique, Chypre, Estonie, Finlande, Italie, Malte, Slovaquie, Roumanie). Elle permet aux personnes en situation de handicap de garantir l'égalité d'accès à certains avantages spécifiques dans les pays européens participant à ce système.

Les **mutuelles de santé, les communes, les conseils départementaux, les caisses nationales d'assurance vieillesse, les autres caisses de retraite** peuvent également aider pour la prise en charge de certaines aides et prestations.

[*Syndrome de Bardet-Biedl. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, Pr Didier Lacombe - Dr Caroline Rooryck Thambo, éditeurs experts, décembre 2008](#)

Pour guider les médecins dans les soins à apporter aux personnes atteintes du syndrome de Bardet-Biedl, un [protocole national de diagnostic et de soins \(PNDS\)](#) daté 2019 est disponible sur le site de la Haute Autorité de santé.

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, 26 mars 2019



Avec la collaboration de

- Pr Alain Verloes, Coordinateur de centre expert, Généticien clinique, Département de Génétique, CHU paris – Hôpital Robert Debré – 48, boulevard Sérurier 75019 Paris



- Association Bardet-Biedl – 3, route des Essarts 26240 Sainte-Uze