



BARDET-BIEDL SYNDROME

INTERNATIONAL

" La sindrome di Bardet-Biedl è una malattia rara, ma molti di voi in tutto il mondo ne sono affetti o ne sono affetti uno o più figli. L'annuncio di una diagnosi di questo tipo è difficile e ci si può sentire soli. In molti Paesi del mondo non esiste un'associazione nazionale o le informazioni necessarie per comprendere meglio la malattia. Anche per questo è stata creata la Federazione, per eliminare l'isolamento e rispondere alle vostre domande.

Ricordatevi ! Non siete soli! "

SOMMARIO

| | |
|--|---|
| INTRODUZIONE | 2 |
| CHI SIAMO | 2 |
| La Federazione BBS - International è stata creata per costituire un organismo centrale per una rete di associazioni nazionali e altri gruppi di sostegno ai pazienti della BBS. | 2 |
| I NOSTRI OBIETTIVI..... | 3 |
| CHE COS'È LA SINDROME DI BARDET-BIEDL | 3 |
| TRASMISSIONE | 4 |
| GENETICA | 4 |
| LE PRINCIPALI CATEGORIE DI RICERCA | 5 |
| RICERCA DI BASE | 5 |
| RICERCA CLINICA | 5 |
| RICERCA SULLE SCIENZE UMANE E SOCIALI | 6 |
| Progetti di ricerca - LAVORI IN CORSO | 6 |
| ITALIA: | 6 |
| FRANCIA | 6 |
| GERMANIA | 7 |
| U.S.A. | 7 |

INTRODUZIONE

B.B.S. - INTERNATIONAL è una Federazione fondata il 3 ottobre 2020. I 5 paesi fondatori sono: la Francia, l'Italia, gli Stati Uniti, il Regno Unito e i Paesi Bassi.

Il nostro intento è quello di collaborare su una scala globale per sensibilizzare l'opinione pubblica su questa condizione genetica poco conosciuta.

B.B.S. - INTERNATIONAL è stata creata per essere il punto di riferimento per una rete di associazioni nazionali e altri gruppi di sostegno ai pazienti con il B.B.S.

Con questo sforzo unitario ci proponiamo di:

- aumentare la cooperazione in rete,
- migliorare la ricerca,
- raccogliere e pubblicare informazioni sulla BBS.

Tutti i nostri membri fondatori provengono da organizzazioni di pazienti attive e tutti hanno un familiare affetto da B.B.S.

Insieme, siamo la voce di oltre 40.000 pazienti in tutto il mondo.

CHI SIAMO

Con un numero crescente di persone e gruppi che condividono obiettivi comuni e lavorano su attività comuni, è diventato chiaro che si poteva ottenere di più lavorando insieme che non lavorando da soli.

La Federazione BBS - International è stata creata per costituire un organismo centrale per una rete di associazioni nazionali e altri gruppi di sostegno ai pazienti della BBS.

LA NOSTRA SQUADRA:

Presidente: Véronique HELOIR (FR)

Vice Presidente: Francis LESTEL (FR)

Segretaria: Dawn Patricia Hatcher (IT)

Tesoriere: Grégory Bouetel (FR)

CONSIGLIO DI AMMINISTRAZIONE:

TimOgden (USA)

Bendert De Graaf (Olanda)

Tonia Hymers (U.K.)

Matthias Kimm (GER)

Kjell Arne (Norvegia)

I CONSULENTI SCIENTIFICI:

Prof Phil Beales (U.K.) e Prof Helene Dollfus (Francia)

I NOSTRI OBIETTIVI

L'obiettivo principale della Federazione BBS – International è quello di creare una piattaforma in modo da facilitare la collaborazione tra: associazioni internazionali, reti sanitarie, ricercatori e professionisti che lavorano sulla Sindrome di Bardet-Biedl e gruppi di supporto e naturalmente i malati di BBS e le loro famiglie.

In più:

- 1) Trovare e costruire una rete di tutte le associazioni e le famiglie di persone affette da BBS in modo che considerino la Federazione come un punto di riferimento per creare una forte comunità BBS.
- 2) Coordinare gli sforzi di ricerca a livello internazionale, riunendo gli istituti di ricerca e i professionisti interessati.
- 3) Promuovere, sostenere e stimolare lo scambio di conoscenze e la conoscenza della BBS a livello nazionale e internazionale al fine di evitare inutili ripetizioni di risorse importanti.
- 4) Facilitare e promuovere la comunicazione tra i pazienti, gli operatori sanitari, i ricercatori e le altre organizzazioni che sostengono i malati di BBS e le loro famiglie.

CHE COS'E' LA SINDROME DI BARDET-BIEDL

La sindrome di Bardet-Biedl è una malattia genetica causata da un'alterazione (mutazione) di un gene. Ad oggi, esistono almeno ventiquattro geni diversi che possono essere responsabili di questa malattia. Si tratta dei geni da B.B.S. 1 a B.B.S. 26

La Bardet-Biedl associa più spesso a obesità, problemi di vista, anomalie delle dita e, in alcuni casi, anomalie renali e genitali.

Spesso sono presenti difficoltà di apprendimento. Possono essere associate altre malformazioni (del cuore, per esempio), ma più raramente.

La sindrome di Bardet-Biedl colpisce sia maschi che femmine, di solito esordisce alla nascita e non è contagiosa. Le manifestazioni e la gravità della sindrome variano notevolmente da persona a persona.

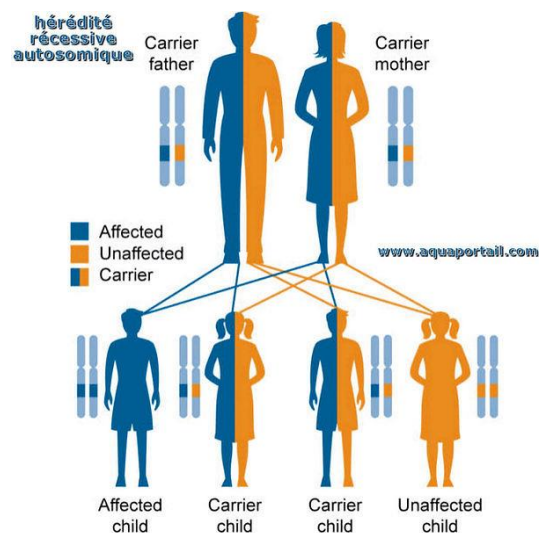
La sindrome di Bardet-Biedl è una malattia rara la cui prevalenza (numero di persone colpite in una popolazione in un determinato momento) è compresa tra 1 su 100.000 e 1 su 160.000 per le popolazioni dell'Europa e del Nord America. Questa sindrome è molto più comune in alcune popolazioni isolate come i beduini del Kuwait, dove la prevalenza è stimata a 1 su 13.500.

TRASMISSIONE

Nella maggior parte dei casi di BBS, entrambi i genitori sono portatori di un gene normale e di un gene recessivo difettoso. Sebbene i genitori abbiano una copia del gene difettoso e siano chiamati portatori della malattia, non sono affetti dalla presenza del gene difettoso.

Affinché si verifichi una malattia recessiva, il bambino deve ereditare due copie difettose del gene, una da ciascun genitore. Il figlio di ogni gravidanza ha una probabilità su quattro di esserne affetto. Se un neonato non è affetto, c'è una probabilità su tre che sia portatore del gene BBS difettoso.

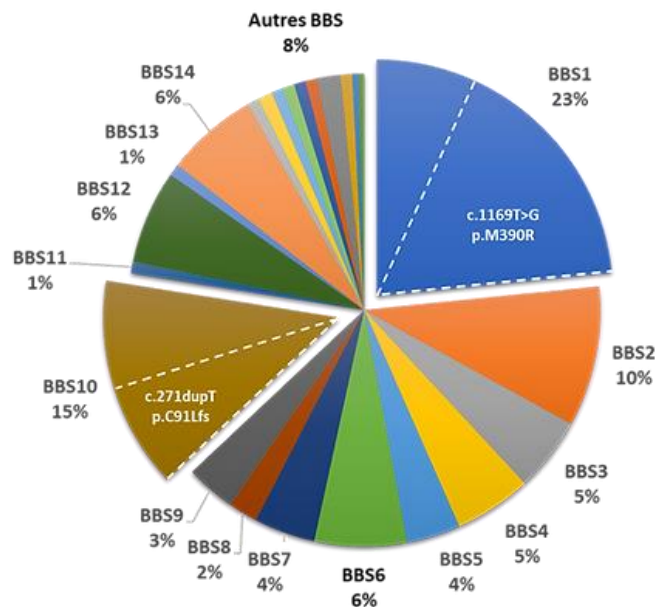
Poiché la sindrome è rara, è improbabile che un portatore abbia figli affetti, a meno che anche il suo partner non sia portatore.



GENETICA

Ad oggi (2024), sono state identificate mutazioni in 24 geni BBS nell'85% dei pazienti affetti da BBS. Ci sono ancora altri geni da trovare, poiché il 15% dei pazienti non presenta una mutazione in uno dei geni BBS identificati.

Alcuni geni sono più comuni di altri: il 38% dei pazienti presenta mutazioni nel gene BBS1 e nel gene BBS10. Tuttavia, i pazienti con mutazioni nello stesso gene BBS possono avere sintomi molto diversi della sindrome: una persona può nascere con dita in più, mentre un'altra con la stessa mutazione può non avere affatto dita in più.



I geni coinvolti in questa sindrome "controllano" la produzione di proteine che svolgono un ruolo nelle ciglia delle cellule. Le cellule hanno ciglia che funzionano come antenne, catturando e trasmettendo informazioni sullo stato del loro ambiente. Quando queste ciglia sono difettose (come accade quando i geni sono mutati) anche alcune funzioni sono alterate. In particolare, le ciglia svolgono un ruolo importante nella visione e nella funzione renale, il che spiega il deficit visivo e le possibili anomalie renali della sindrome di Bardet-Biedl. Sono in corso numerose ricerche per comprendere il ruolo delle ciglia in tutte le manifestazioni della malattia.

LE PRINCIPALI CATEGORIE DI RICERCA

RICERCA DI BASE

Che ha come obiettivo principale la comprensione dei fenomeni naturali, la definizione di teorie o modelli esplicativi. È essenziale per il processo di creazione di nuove terapie. Può utilizzare modelli animali "in vivo" o essere condotta "in vitro" utilizzando cellule staminali.

RICERCA CLINICA

Si basa sui risultati della ricerca di base, ma viene condotta per osservare l'effetto di alcune molecole potenzialmente terapeutiche sulle persone affette da BBS. Il suo scopo è verificare le ipotesi dei ricercatori e dimostrare la possibile efficacia di alcuni trattamenti, garantendo al contempo l'assenza di tossicità e di effetti collaterali gravi. Gli studi clinici, organizzati in tre fasi (I, II e III), possono portare alla commercializzazione di trattamenti che migliorano la vita delle persone.

RICERCA SULLE SCIENZE UMANE E SOCIALI

Ciò consente una migliore comprensione delle conseguenze individuali, familiari e sociali specificamente legate alla rarità della malattia e di aumentare le conoscenze sull'impatto specifico della BBS in termini di disabilità e qualità della vita.

Progetti di ricerca - LAVORI IN CORSO

ITALIA:

Dott.ssa Miriam Zacchia, l'Unità di ricerca, che comprende la Sezione di Nefrologia dell'Università degli Studi della Campania L. Vanvitelli (Napoli) e il suo partner Biogem Scarl, un centro di ricerca di Ariano Irpino, sta lavorando su diverse linee di ricerca:

1) Costruzione di un database di pazienti italiani affetti da BBS.

I pazienti con diagnosi clinica di BBS o con sospetto di BBS vengono indirizzati all'ambulatorio dedicato alle malattie renali rare.

Visite mediche di base, analisi genetiche ed esami di follow-up sono garantiti per i pazienti adulti con una gestione multidisciplinare, in base alle esigenze dei pazienti, che comprende: oculisti, endocrinologi, neurologi e genetisti.

2) Studi clinici.

Analisi osservazionale dei parametri metabolici e della funzione renale nel tempo; correlazione dei dati clinici con il genotipo. Analisi del BMI, della pendenza della velocità di filtrazione glomerulare stimata per anno.

3) Studi traslazionali.

Analisi proteomica e metabolomica delle urine dei pazienti, per trovare biomarcatori di malattia e anche per decifrare la fisiopatologia della malattia.

4) Studi preclinici.

Sviluppo di modelli cellulari e murini di BBS per chiarire le vie di segnalazione aberranti a valle delle mutazioni genetiche della BBS.

FRANCIA

In corso

- Sviluppo di terapie innovative per il trattamento della retinopatia pigmentosa associata alla sindrome di Bardet-Biedl. L'obiettivo è sviluppare una terapia genica con iniezioni vitreali.

- Risolvere varianti incerte in pazienti con distrofie retiniche. Progettando strumenti fenotipici generati da iPSC (cellule staminali) e organoidi retinici.

- Sviluppare approcci terapeutici innovativi, diagnostici e prognostici, adatti ai pazienti con ciliopatie a rischio di sviluppare insufficienza renale.

SETMELANOTIDE – Ricerca clinica per l'obesità genetica grave e la regolazione della fame.

Spesso pazienti con BBS soffrono di iperfagia (mancanza di sazietà), in misura maggiore o minore, che può svilupparsi nel tempo nello stesso individuo, nonché una disfunzione delle cellule adipose, che si pensa sia legata a un'alterata segnalazione attraverso la via del recettore della melanocortina4 (MC4R) nell'ipotalamo. Il Setmelanotide è un agonista MC4R che ripristina l'attività della via recettoriale MC4 per ridurre la fame e promuovere la perdita di peso riducendo l'apporto calorico e aumentando il dispendio energetico.

GERMANIA

(1) Lo studio NEOCYST mira a comprendere meglio la malattia renale cistica e la sindrome di Bardet-Biedl. Le conoscenze acquisite dovrebbero essere utilizzate per migliorare :

- diagnosi mirate
- un orientamento verso lo sviluppo di futuri approcci terapeutici.

(2) Presso l'Ospedale Universitario di Bonn, è stato avviato un nuovo progetto di ricerca per studiare la tesi secondo cui le persone affette da BBS hanno un sistema immunitario più forte rispetto a chi non ne è affetto e, di conseguenza, sono meno suscettibili alle malattie quotidiane come l'influenza.

U.S.A.

Malattia renale. Il trapianto renale nei soggetti con sindrome di Bardet-Biedl è molto raro. Spesso i rapporti evidenziano le complicazioni e le difficoltà associate al trapianto renale. Ma si continua a studiare.

Malattia neurologica. Le convulsioni e l'epilessia nella BBS sono considerate un evento non comune.

È stato rivelato che oltre il 12% dei soggetti con BBS presenta crisi epilettiche. Molti individui iniziano a soffrire di crisi epilettiche fin dai primi anni di vita, ma superano la necessità di ricorrere ai farmaci in età adulta.

Obesità. L'obesità rimane un grave problema di salute per molti individui con BBS. Si sta lavorando per identificare trattamenti sicuri ed efficaci che utilizzino terapie comportamentali e farmaci per trattare l'obesità.