**64. Informations BBS 2016-1 de janvier2016.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.*

***Introduction****: Le rythme de parution « info BBS » va diminuer, deux ou trois par an sans date fixe, quand il y aura des avancées publiées ou des conférences annoncées. Cette 64e édition est aussi numérotée 2016-1.*

1. **Conférences2016 annoncées**

* BBS-UK Avril 2016 à Northampton, UK
* ARVO du 1 au 5 mai 2016 à Seattle, USA
* Retina International, 6 au 10 juillet 2016, Taipeh, Taiwan
* Cilia 2016 - Amsterdam du 4 au 7 Octobre 2016

1. **Résumé des conférences précédentes**
   1. **ConférenceMarshfield Clinic 2015.**

La Clinique de Marshfield (Wisconsin/USA) a démarré en 2014 la création d’une grande base de données sur les personnes affectées BBS. L’étude a été étendue en 2015 aux citoyens non-américains volontaires. Toute personne volontaire pour participer peut contacter "CRIBBS (SHARED)" <cribbs@mcrf.mfldclin.edu> ou Téléphone: 1-877-594-3499

200 personnes ont été incluses dans l’étude CRIBBS, majoritairement aux USA, mais aussi partout dans le monde, il est actuellement prévu d’atteindre 300. Plus de renseignements sur : <https://www.bbs-registry.org/>

* 1. **Conférence BBS de Northampton 18 Avril 2015. Source = Association LMBBS britannique.**

Rappel : le compte rendu de l'Assemblée Générale de l'Association Bardet-Biedl Royaume Uni, est téléchargeable (en anglais) sur: <http://lmbbs.org.uk/LMBBS/file/reports.php>

Le discours de Ph.Beales est écoutable (en anglais) sur : <https://www.youtube.com/watch?v=35lDAl_K7VM>

* 1. **Conférence Cilia 2014 à l’Institut Pasteur de Paris.**

Le compte rendu en anglais est sur : <http://www.ciliajournal.com/content/4/1/5>

Il y a probablement une version française, que je n’ai pas trouvée.

* 1. **Conférence BBSNovembre 2015 de Paris.**

Les points principauxsont :

Obésité : On pensait que l’obésité associée au BBS était d’origine hypothalamique avec un défaut dans la détection de la Leptine. En fait lephénomène d’obésité est beaucoup plus compliqué, et il est nécessaire de procéder à une méthode intégrative et de s’orienter vers la bio-informatique pour comprendre l’obésité et la combattre. Le Laboratoire INSERM de Strasbourg a démontré que :

-les cellules qui vont donner l’adipocyte sont des cellules qui viennent de la moelle osseuse et principalement du fémur et qu’elles sont ciliées. Mais les adipocytes matures ne possèdent pas de cil.

- à l’intérieur du fémur quand on inhibe les protéines BBS on favorise le recrutement de ces cellules vers le tissu adipeux.

Médicaments pour la rétinopathie pigmentaire :

En 2012, le laboratoire de Strasbourg adéposé un brevet international pour le traitement GIV, 3 molécules bien distinctes qui sont Guanabenz, Inhibiteur de la Caspase 12 et acide Valproique. Sur un rétinogramme d’une souris BBS, la petite dépression qui représente la capacité à détecter la lumière n’existe plus, et on a un amincissement de la rétine. Grâce au traitement GIV non seulement on est capable de maintenir une épaisseur de rétine intéressante mais surtout on est capable de maintenir à 60% cette petite dépression chez les souris BBS12 et BBS10.

Mais la molécule qui va cibler la CASPASE12 est connue pour avoir des effets secondaires chez l’homme. Il a donc fallu l’enlever et ne garder que la combinatoire (brevet déposé) de 2 molécules: le Guanabenz et l’acide Valproiquedéjà utilisées pour d’autres indications. Une étude de toxicité et d’efficacité du produit a été engagée.

**64 – Information BBS 2016-1 datedJanuary 2016. 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*.

***Introduction****:The rhythm of release of « info BBS » will slow down,twice or thrice a year without any fixed date, asprogresses are publishedorconferencesannounced. This64th releaseis also numbered as 2016-1.*

1. **Scheduled conferences 2016**

* BBS-UK Avril 2016 in Northampton, UK
* ARVO 1-5 May 2016 in Seattle, WA, USA
* Retina International, 6-10 July 2016, Taipei, Taiwan
* Cilia 2016 - in Amsterdam from 4 to 7 October 2016

1. **Previous conferences**
   1. **Conference Marshfield Clinic 2015.**

The Marshfield Clinic (Wisconsin/USA) has started in2014 registering a huge database about BBS affected persons. The study has been enlarged in 2015 to non-US voluntary citizens. Anybody willing to register can contact "CRIBBS (SHARED)" <cribbs@mcrf.mfldclin.edu> or phone: 1-877-594-3499

They have now reached 200 persons within the study (CRIBBS), most of them in the USA, but also worldwide.Presently, up to 300 is foreseen.

More information on: <https://www.bbs-registry.org/>

* 1. **Conference 18 April 2015 in Northampton, UK**

Recall: a medical report has been issued to all members, and is downloadable online on:<http://lmbbs.org.uk/LMBBS/file/reports.php>

The speech ofPh.Bealescan be listened on: <https://www.youtube.com/watch?v=35lDAl_K7VM>

* 1. **Conference Cilia 2014 in Institut Pasteur, Paris.**

Report on: <http://www.ciliajournal.com/content/4/1/5>

* 1. **Conference BBS-France November 2015, Paris.**

The highlights are:

Obesity: we thought that theBBS-associatedobesityhad ahypothalamicorigin with a failure in theLeptin detection. Indeed the obesityphenomenon is much more complex, we need toproceedto anintegrativemethodand go towards bio-data-processingfor understandingobesityand fight it. The INSERM Lab of Strasbourg has demonstrated that:

-Cellswho lead to adipocyte are cells stemming frombone marrowand mainlyfromfemurand have cilia. Butmature adipocytes do not have cilia.

- Inside thefemur,when weinhibittheBBS proteins,we favorrecruitingthese cellstowards theadiposetissue.

Drugs for RP:

In 2012, the Lab of Strasbourg issued an international patent fortreatment GIV, 3 distinctmoleculesthat are Guanabenz, inhibitor of Caspase 12 andValproicacid. On an ERG of a BBS mouse, the smalldepressionrepresenting the capacity todetectlight does not existanymore, and the retina is thinner. Through GIV treatment, an interesting thickness of the retina is maintained, and moreoverwe can maintainto 60% that littledepressionon BBS12 & BBS10 mice.

But themoleculethat aims CASPASE12 is known to have side effectson humans. It had to be removedand keep onlythe combination (patented) of 2 molecules: theGuanabenzand the Valproicacid already used for otherpurposes. A study fortoxicity and efficiency of theproducthas been started.