11/12/12 info #48

Les infos de ce mois :

1) Assemblée Générale de l'Association Bardet-Biedl France le 13 Octobre 2012. Un compte rendu médical a été diffusé aux adhérents, et sera probablement mis en ligne ultérieurement.

Ses points principaux sont:
- Deux protocoles hospitaliers de recherche clinique ont été obtenus, un en 2002 et l’autre en 2007 qui est toujours en cours avec à chaque fois entre 45 et 50 patients inclus.
- Tous les échantillons ADN pour le BBS seront regroupés dans le labo de J.L.Mandel (Strasbourg) par le docteur J.Muller, qui est devenu la personne référente pour ces tests. Le séquenceur haut débit va se mettre en place, ce qui va vraiment accélérer le diagnostic.
- Le centre de référence BBS de Strasbourg utilise des souris transgéniques BBS 10 et BBS12. Il fait de la recherche sur le tissu adipeux pour l'obésité.
Il a testé un cocktail de 3 médicaments sur des souris BBS12, et cela ralentit la dégénérescence rétinienne. Il y a aussi des AAV pour BBS12 en préparation à Nantes.
- Les américains ont commencé des essais de thérapie génique sur la souris BBS4, résultats positifs sur la récupération de la rétine.
- L’équipe de Sheffield (Etats-Unis) a utilisé un extrait de bile d’ours (tauroursodeoxycholicacid TUDCA) sur une souris BBS1 et a observé un ralentissement de la dégénérescence.

2) Le compte rendu de l'Assemblée Générale de l'Association Bardet-Biedl Royaume Uni, le 21 Avril 2012 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:
- La clinique BBS a été créée en 2010 au Royaume Uni, répartie sur 4 centres à Londres et Birmingham. Son labo ADN a vu plus de 400 patients à ce jour .
- Eurowabb a maintenant un site web disponible en 8 langues : [www.euro-wabb.org](http://www.euro-wabb.org) . WABB est l'acronym de Wolfram AlströmBardetBiedl, il a créé une base de donnée pour ces 3 syndromes et est financé par l' Union Européenne.
- Une expérience a été menée, en retirant à la fois les protéines BBS6 et BBS 14 dans une cellule, et étonnamment le résultat sur la cellule était moins mauvais qu'en retirant seulement le BBS6 ou le BBS14 !
- Dans le BBS, le diabète des type 2 est plus fréquent que celui de type 1.
-Il y a eu beaucoup de buzz aux USA sur les effets de l'utilisation du TUDCA contre l’obésité et l'amélioration de la vision sur des souris. Il semble agir sur une voie de signalisation, mais on ne sait pas exactement comment. La Rapamycine semble aussi agir contre les kystes rénaux.

*Ces infomails sont libres et indépendants de toute association.*
----------------------

The information of this month is :

1) General Assembly yearly meeting of the French BBS association on 13 October 2012. A medical report has been issued to all members, and will probably be put online soon.
The highlights are :
- Two protocols of clinical research have been granted, one in 2002 one in 2007 (still running) each time 45 to 50 patients included.
All DNA samples for BBS will be grouped in J.L.Mandel's lab (Strasbourg) by doctor J.Muller, who is now focal point for these tests. The high rate sequencer is being set up, that will speed up the diagnosis.
-The BBS reference centre of Strasbourg uses transgenic mice BBS 10 and BBS12. It makes research on adipose tissue for obesity.
It has tested a cocktail of 3 drugs on BBS12 mice, and that slows down retinal degeneration. There are also some AAV for BBS12 in preparation in Nantes.
- Americans have started gene therapy trials on BBS4 mice, positive results on retina recovery.
- The Sheffield Team (Iowa) has used an extract of bear bile (tauroursodeoxycholic acid TUDCA) on a BBS1 mouse and observed a slow down of degeneration.

2) General Assembly yearly meeting of the British BBS association on 21 April 2012 in Northampton. A medical report has been issued to all members, and will eventually be put online soon.

The highlights are :
- The BBS clinic in UK has been created in 2010, over 4 places in London and Birmingham. Its DNA laboratory has seen more than 400 patients today.
- Eurowabb has now a website available in 8 languages :[www.euro-wabb.org](http://www.euro-wabb.org" \t "_blank) . WABB is the acronym of Wolfram AlströmBardetBiedl, it creates a database for these 3 syndromes and is funded by the European Union.
- An experiment was done, removing both BBS6 and BBS 14 proteins within a cell, and suprisingly the result on the cell was not as bad as removing BBS6 or BBS14 only !
- In BBS, diabetes type 2 is more common that type 1.
- There is a big buzz in USA about the benefits of TUDCA against obesity and vision improvement on mice. It seems to act on a signalling pathway, but we don't know exactly how. Rapamycinseemsalso to actagainstkidneycysts.