

## Anbefalinger for utredning og oppfølging av personer med Bardet-Biedl syndrom (BBS) (tidligere LMBB syndrom)

BBS er et sjeldent medfødt syndrom med et vidt spekter av kliniske funn som overvekt, retinitis pigmentosa (degenerasjon av øyets netthinne), polydactyli (overtallige fingre/tær), forsinket utvikling, underutviklede kjønnsorgan (mikropenis/små testikler) hos menn, sen pubertet og redusert nyrefunksjon. Andre problemer som kan være til stede er munn/tannproblemer, hjerteproblemer, astma, lærevansker, talevansker, psykiske lidelser og diabetes mellitus. BBS tilhører sykdomsgruppen ciliopatier som har til felles at ciliene (flimmerhår/antenner) i kroppens celler er skadet. Det er ingen behandling for ciliopati tilgjengelig på nåværende tidspunkt.

- Forekomst er cirka 1:100 000 innbyggere.
- Arvegangen er autosomal recessiv.

Vi kjenner til cirka 50 personer med diagnosen i Norge.

### Recessiv (vikende) arvegang

Ved autosomal recessiv sykdom er det en genfeil (mutasjon) i genet arvet fra både mor og far. Foreldrene er friske bærere av en genfeil. Hvis både mor og far er bærer av en genfeil, er det i hvert svangerskap 25 % risiko for at barnet arver genfeilen fra mor og far, og dermed blir syk. Det er 50 % sannsynlighet for at barnet arver genfeilen fra enten mor eller far, og dermed blir bærer, og det er 25 % sannsynlighet for at barnet arver det normale genet fra både mor og far. Risikoen er uavhengig av kjønn hos barnet. (Det er også beskrevet triallelisk arv – tre forandringer i BBS-gener).

Det er til nå beskrevet 20 ulike gener assosiert med BBS. Mutasjonstesting brukes hovedsaklig for å bekrefte en klinisk diagnose.

### Diagnose

Diagnosen stilles klinisk dersom pasienten fyller 4 av følgende *hovedkriterier*:

- Retinitis pigmentosa.
- Polydactyli (for mange fingre eller tær).
- Fedme/overvekt.
- Lærevansker.
- Nyremisdannelser.
- Underutviklede kjønnsorganer (mikropenis/små testikler) hos menn
- I sjeldne tilfeller genitale misdannelser hos kvinner

Eller dersom pasienten fyller 3 *hovedkriterier* og 2 av følgende *tilleggs-kriterier*:

- korte brede tær eller fingre (brachydaktyli)
- manglende samordning av bevegelser (ataksi)
- nedsatt motorisk koordinasjon
- økt spenning i muskulaturen (spastisitet)

- forstørret venstre hjertekammer (hypertrofi)
- leveraffeksjon
- diabetes type 2
- forsinket språkutvikling
- forsinket psykomotorisk utvikling
- små tenner og korte tannrøtter
- skjeling og grå stær
- atferdsvansker

## Utredning

Ulike spesialister som kan være aktuelle ved utredning i forbindelse med at pasienten får diagnosen BBS for første gang:

- **Øyelege;** klinisk undersøkelse med visus, oftalmoskopi, synsfelt og ERG, evt. mørkeadaptasjon. Tidlig diagnose er viktig fordi denne form for retinitis pigmentosa er alvorlig med nedsatt mørkesyn fra førskolealder, rask avtagende synsfunksjon i løpet av tenårene til sosial blindhet i 16-18 års alder. Oftalmoskopi avslører ikke alltid diagnosen da fundus er atypisk uten de klassiske benlegemeformede pigmenteringer i starten. ERG er sikreste diagnostikum. Alle med BBS kan, hvis de ønsker det, registreres i Register over pasienter med arvelige netthinnesykdommer, Øyeavdelingen, Ullevål, Oslo Universitetssykehus v/overlege Ragnheidur Bragadottir. Pasienter som er registrert kan da bli kontaktet for fremtidig forskning og eventuell behandling.
- **Synspedagog** (utredning av tilrettelegging og behov for opplæring i kompensereferdigheter).
- **Barnelege** (vurdering av utvikling, blodprøver osv.)
- **Øre-nese-hals lege** (ØNH-lege)
- **Hjertespesialist** (BT, EKG, Ecco)
- **Nyrelege** (pasienter >18 år)/barnelege – barnenyrelege (pasienter < 18 år) (urinprøve med spesifikk vekt, UL nyrer evt. CT nyrer, blodprøver med kreatinin, karbamid og kalsium, konsentreringsevne, diabetes insipidus).
- **Genetiker** (bekrefte diagnose, utelukke andre diagnoser, genetisk veiledning, vurdere eventuell gentest).
- **Barneendokrinolog** om < 16-18 år (vekst, pubertet, kjønnshormoner, diabetes mellitus type 2).
- **Endokrinolog** om > 16-18 år (diabetes mellitus type 2, hypothyreose, kjønnshormoner).
- **Gynekolog**

- **Fastlege** (oppfølging, koordinering, vurdering med tanke på astma og eventuelt henvise til lungelege).
- **Ortoped**
- **Tannlege** (pasienter med BBS har rett til stønad til tannbehandling).
- **Klinisk ernæringsfysiolog**
- **Fysioterapeut**
- **PPT** ved spørsmål om lærevansker, behov for tilrettelegging i barnehage/skole.
- **Logoped**
- **Sexolog** ved behov (obs. mikropenis og evt. behov for hjelpemidler).3

## Oppfølging av pasienter med BBS

Etter at diagnosen er stilt, og pasienten er utredet hos de ulike instanser nevnt over, er det viktig at pasienten får oppfølging videre. Pasienter med BBS vil trenge oppfølging og behandling fra flere instanser. **Fastlegen koordinerer** den samlede oppfølgingen. Det er viktig at de ulike sykehusspesialistene holder fastlegen orientert om hva som blir gjort ved sykehuskontroller, og om hva fastlegen skal følge opp.

Videre oppfølging vil være styrt av hva som er aktuelle funn når diagnosen stilles, og om hvor komplekst sykdomsbildet er. Generelt skal pasienten **minimum** ha (dette gjelder ukompliserte pasienter):

1. Årlig kontroll hos **øyelege** frem til 20 års alder, så etter behov. Kataraktutvikling i tidlig voksen alder er vanlig, som ved andre former for retinitis pigmentosa. Uavhengig av synsfunksjonen er det beskrevet problem med tørre øyne og lysfølsomhet, i tillegg til retinopati.
2. Det er viktig at **synspedagogisk** personale kommer tidlig inn etter at pasienten har fått diagnosen, slik at pasienten og nettverket rundt får veiledning og opplæring og at tilretteleggingen blir gjort best mulig for pasienten. Statped ([www.statped.no](http://www.statped.no)) kan kontaktes og bistå her, etter henvisning fra PPT (pedagogisk psykologisk tjeneste) og eventuell lege.
3. Årlig kontroll hos **nyrelege/barnenyrelege**. Vurdere nyrefunksjon, nefrogen diabetes insipidus/reduert evne til å konsentrere urinen og blodtrykksbehandling. Eventuell medikamentell behandling ved nyresvikt og eventuell behov for dialyse/nyretransplantasjon.
4. Kontroll hos **fastlege** hver **6. måned: Vektmåling og BMI-registrering**. Det kan være nyttig med kontroll oftere, gjerne i samarbeid med helsesøster. Ved overvekt bør kostholdet registreres, det bør søkes hjelp hos ernæringsfysiolog. Oppfølging ved overvekt bør starte tidlig og omfatte både kosthold og aktivitet. Synshemming, helse, sosiale forhold og funksjonsnivå kan medføre behov for spesiell tilrettelegging og tett oppfølging. Henvisning til helseregionens ressurscenter for fedme bør vurderes både for barn og voksne.

Det er utarbeidet nasjonale retningslinjer, blant annet med råd for oppfølging:

- Forebygging og behandling av overvekt og fedme hos barn og unge. IS-1734. Oslo: Helsedirektoratet, 2010.
- Forebygging, utredning og behandling av overvekt og fedme hos voksne. IS-1735. Oslo: Helsedirektoratet, 2011.

**Blodtrykket** bør kontrolleres hver 6. måned. Høyt blodtrykk skal behandles.

Måling av **blodsukker, HbA1c, serum kolesterol og lipider, nyrefunksjon** (urinprøve og blodprøver) og **leverfunksjon** (blodprøver). Informasjon vedrørende væskeinntak og hyppighet av vannlating med tanke på diabetes insipidus. Pasienten henvises til nyrelege/barnelege/barnenyrelege ved patologiske funn i urin eller nyrefunksjonsprøver.

Følg opp eventuell diabetes mellitus type 2 (se veileder på nettside: [www.helsebiblioteket.no/Retningslinjer/Diabetes/Forside](http://www.helsebiblioteket.no/Retningslinjer/Diabetes/Forside)), hypothyreose, blodtrykksbehandling og ev hyperkolesterolemi.

Diabetes mellitus (hos ca 15 %), og hyperlipidemi bør behandles som for resten av befolkningen. Stoffskifte skal undersøkes ved mistanke om stoffskiftesykdom. Stoffskiftesykdom behandles som ellers i befolkningen.

**Fastlege** bør vurdere psykisk status hos pasienten. Det er ikke uvanlig at pasienter med BBS får problem som angst, depresjon, bipolar lidelse og autistiske trekk. Ved mistanke om psykisk sykdom bør pasienten henvises til psykiater. Psykiske problem behandles som i befolkningen ellers.

**Fastlege/helsesøster** bør tilby seksualundervisning, eventuell henvisning til sexolog. Fertile kvinner bør få tilbud om prevensjon.

5. Årlig kontroll hos **endokrinolog/barneendokrinolog** hos pasienter med endokrinologisk sykdom eller problemstilling.

6. Årlig kontroll hos **tannlege**. Personer med BBS har rett til stønad til tannbehandling etter honorartakst.

7. Pasienter med BBS har økt risiko for mellomørebetennelser. De bør få behandling for dette og henvises til **ØNH-lege** for vurdering og undersøkelse av hørsel.

8. Det anbefales tverrfaglig oppfølging med **ansvarsgruppe** og **individuell plan** (IP), og det må sikres at pasienten får den ytelse fra NAV som han/hun har rett på.

9. Mange med BBS kan ha god nytte av personlig assistent og støttekontakt.

10. For mer informasjon om rettigheter for synshemmede generelt, se [www.sansetap.no](http://www.sansetap.no).

11. Familien bør tilbys henvisning til genetisk veiledning.

**Senter for sjeldne diagnoser**

Oslo universitetssykehus HF

Rikshospitalet

Oppdatert juni 2015

(CvdL, IW, JUM)