

Bardet-Biedl syndrom (BBS)

SENER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

BARDET-BIEDL SYNDROM (BBS)

Alle med Bardet-Biedl syndrom (BBS) får øyesykdommen retinitis pigmentosa (RP), som fører til alvorlig synshemming, ofte i løpet av ungdomsalderen. De fleste fødes med overtallige fingre/tær. Mange opplever overvekt, forandringer i nyrefunksjonen, lærevansker og sen pubertet.

Syndromet ble beskrevet av legene Laurence og Moon i 1866. Legene Bardet og Biedl beskrev et utvidet symptombilde, og navnet Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrom oppsto, forkortet til LMBB-syndrom. I dag brukes forkortelsen **BBS**.

Forekomst

Man antar at BBS forekommer hos 1 av 120 000, men tallet er usikkert. I Norge i dag kjenner fagmiljøene til mellom 50 og 60 personer med BBS. Trolig finnes det både voksne og barn som ennå ikke har fått stilt diagnosen. (1-9 per 1 000 000 i følge orpha.net)

Om denne brosjyren

Beskrivelsen gjelder ikke alle med denne diagnosen. Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

Tegn og symptomer

For å stille diagnosen klinisk (uten klart genetisk svar) kreves det at man har minst **fire av hovedtegnene**, eller **tre hovedtegn** og **minst to sekundære tegn**.

Hovedtegn

- **Overtallige fingre og tær** er et av hovedtegnene ved BBS. Som regel opereres disse bort i løpet av første leveår. Sammenvekste fingre og tær kan også forekomme.
- **Retinitis pigmentosa** (degenerasjon av øyets netthinne) er en øyesykdom som rammer alle med BBS. Studier og erfaringer har vist at foreldrene ofte registrerer dårlig mørkesyn/nattblindhet og overfølsomhet for sterkt sollys hos sitt barn fra 4 års alder. Synsfeltet innsnevres gradvis, og dette fører til synshemning. Alvorlig synshemning opptrer ofte fra 15-18 års alder. Noen mister synet helt. Øyesykdommen kan utvikle seg ulikt fra person til person.
- **Overvekt**. Unormal vektøkning starter ofte i tidlig barnealder. Mange har unormalt stor appetitt fordi hjernen ikke svarer godt nok på signaler fra kroppen om når man har fått nok mat. Dersom matinntaket ikke tilpasses den enkeltes behov, blir overvekt et betydelig helseproblem. Overvekt kan føre til belastningsskader og diabetes.
- **Nyrene** utvikles ofte ufullstendig i fosterlivet, og dette påvirker nyrenes form og funksjon senere i livet. Cystedannelser kan oppdages ved ultralyd i fosterstadiet. Høyt blodtrykk er et av tegnene på nyreskade. Alvorlig nyresykdom kan forekomme.
- **Lærevansker** Mange personer med BBS har lærevansker, utover det man ville forvente som følge av synsvanskene. Forskning beskriver en sammenheng mellom BBS og ulike lærevansker. Det kan være snakk om lavere kognitiv fungering enn forventet ut fra alder, språkvansker eller autistiske trekk. Graden av lærevansker varierer, og flere har fullført utdanning utover videregående skole.

- **Misdannelse i kjønnsorganene.** Mindre kjønnsorgan enn normalt (hypogonadisme) er et hovedfunn hos menn, men ikke hos kvinner. De fleste menn med BBS kan ikke bli fedre. Endringer i indre kjønnsorganer kan forekomme hos kvinner, men dette er mer sjeldent. Menstruasjonsforstyrrelser er mer vanlig og kan skyldes hormonell ubalanse.

Sekundære tegn

- forsinket språkutvikling
- forsinket psykomotorisk utvikling
- diabetes type 2
- små tenner og korte tannrøtter
- medfødt hjertefeil
- korte brede tær eller fingre (brachydaktyli)
- manglende samordning av bevegelser (ataksi) / nedsatt koordinasjon/balanse
- anosmia/hyposmia (nedsatt luktesans)

Noen kan i tillegg ha sosiale vansker eller adferdsvansker. Grad av stemningslidelser, tvangslidelser, agorafobi (frykt for åpne plasser eller sosiale situasjoner med mange mennesker) og angst hos personer med BBS er beskrevet.

Årsaker

Årsak til BBS er feil i gener som er viktige i dannelse/funksjon av **cilier**. Cilier er små utvekster på kroppens celler og er aktive i mange viktige prosesser. Eksempler på slike prosesser er cellenes sansing av omgivelsene og cellenes vekst og utvikling. Det er til nå beskrevet forandringer i minst 21 forskjellige gener som hver for seg kan forårsake BBS.

Synsnedsettelsen *retinitis pigmentosa* (RP) skyldes en netthinnelidelse, hvor sansecellene i netthinnen gradvis blir borte. Dette skyldes at ciliene i netthinnens sanseceller ikke fungerer som de skal.

Arvegang

Mekanismen for arvegang ved BBS er autosomalt recessiv. Ved autosomal recessiv arvegang har barnet med tilstanden arvet ett sykdomsfremkallende gen (dvs. et gen med en genfeil) fra hver av foreldrene. Når det sykdomsfremkallende genet er til stede i bare ett av de to genene i et gitt genpar, viker det for (er recessivt i forhold til) det normale genet.

Foreldrene er som oftest selv friske, men de er bærere av det sykdomsfremkallende genet. Hvert barn de får sammen har 25 % risiko for å få det sykdomsfremkallende genet i dobbelt dose og dermed bli syk, 25 % sjanse for å være helt frisk med to normale gener og 50 % risiko for å være frisk bærer av ett sykdomsfremkallende og ett normalt gen. Dersom genfeilene er kjent, er det mulighet for fosterdiagnostikk.

Ved genetiske tilstander kan personen selv, foreldre, eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning fra spesialister i medisinsk genetik og genetiske veiledere ved regionsykehusene. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise.

Hvordan stilles diagnosen

Diagnosen stilles vanligvis klinisk ved å se på ulike symptomer og kjennetegn samlet. I mange tilfeller er det også mulig å få bekreftet diagnosen med en gentest. Mange får diagnosen først når synshemningen begynner å gi utfordringer i hverdagen.

Behandling og oppfølging

Synet

Det er behov for oppfølging både fra øyelege, synspedagog og andre fagpersoner innen synsrehabilitering. Det bør etableres kontakt med synspedagog så tidlig som mulig, siden synshemningen utvikles over lang tid. Etter hvert vil synshemningen føre til behov for tekniske hjelpemidler, opplæring i bruk av PC og i punktskrift.

Trening i å ta seg fram på en hensiktsmessig måte som synshemmet, mobilitetstrening, er nødvendig for å fremme et selvstendig liv. Det er også aktuelt med spesiell tilrettelegging av aktiviteter i dagliglivet (ADL).

Hver kommune har ansvar for at synshemmede får en likeverdig og tilpasset opplæring i sitt nærmiljø. Synspedagogtjenesten i fylket gir råd og veiledning.

Mat og vektproblematikk

Forskning tyder på at årsaken til vektproblematikken ved BBS skyldes en feil i appetittregulerende signaler. Et godt sammensatt kosthold der energiinnholdet er tilpasset den enkeltes behov, kan redusere risikoen for overvekt. For barn og voksne med Bardet-Biedl syndrom er oppfølging og kontroll av vektutvikling viktig blant annet for å redusere risikoen for å utvikle skader og sykdom relatert til overvekt. Tiltak og behandling må tilpasses den enkelte.

Oppfølging i primærhelsetjenesten og/eller spesialisthelsetjenesten anbefales. Klinisk ernæringsfysiolog og fysioterapeut er nyttige samarbeidspartnere.

Nyrefunksjon

Nyrefunksjonen bør sjekkes årlig hos fastlege eller hos spesialist i indremedisin.

Tannhelse

Ta kontakt med tannlege så tidlig som mulig etter at diagnosen er stilt, for vurdering av tannstatus. Personer med BBS har rett til stønad til tannbehandling etter honorartakst.

Psykisk helse

BBS kan gi symptomer og vansker på flere livsområder. Dette vil også påvirke den psykiske helsen. Blant annet er det belastende å gradvis miste synet. Mange kan ha behov for kontakt med psykolog eller annen samtalepartner.

Lærevansker

Barn med lærevansker skal henvises til pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT). Det er viktig å sette inn tiltak tidlig.

Ansatte i barnehage, skole, arbeidsgivere og fritidsledere må arbeide for best mulig tilrettelegging for den enkelte.

Anbefalinger for utredning og oppfølging av personer med BBS er utarbeidet ved Senter for sjeldne diagnoser. De kan lastes ned fra senterets nettsider.

Forskning

Forskning foregår internasjonalt på flere områder, spesielt innen områdene genetikk og retinitis pigmentosa. Cilieforskningen er et voksende felt også utenom retinitis pigmentosa, og BBS er sentral i denne forskningen. Forskningen vil forhåpentligvis føre til mer kunnskap og utvikling av bedre behandlingsmetoder for ulike plager og symptomer knyttet til syndromet. Se www.clinicaltrials.gov, som er en database med kliniske studier i privat og offentlig regi i hele verden.

Mestring av hverdagen

Å mestre eget liv og takle hverdagen er vesentlig for alle mennesker. Senter for sjeldne diagnoser bidrar gjerne med informasjon og veiledning. Vi kan også bidra med å **overføre kompetanse** om diagnosen og om å leve med en sjelden tilstand til lokalt hjelpeapparat, barnehage, skole og arbeidsplass, slik at det skapes en **større forståelse** for de utfordringene brukeren og familien møter i hverdagen.

Spesielt sårbare perioder kan være overgang fra barnehage til skole, overganger i skoleløpet og fra skole til studier og arbeidsliv. Derfor er det viktig å starte planleggingen av slike overganger tidlig.

En **ansvarsgruppe** og en **individuell plan** kan være en god hjelp i oppfølgingen av personen med BBS. Gode planer og hensiktsmessig samarbeid bidrar til oversikt og forutsigbarhet både for personen selv, familien og hjelpeapparatet. Målet er at den som har diagnosen skal oppleve bedre kontroll og mestring i eget liv.

Senter for sjeldne diagnoser anbefaler å **være åpen om tilstanden** og om utfordringene den gir. Saklig informasjon skaper gode holdninger og forståelse. Åpenhet om diagnosen kan også skape muligheter for å dele tanker, spørsmål eller reaksjoner med familie og venner.

Når det gjelder barn, anbefaler vi å snakke med helsesøster og barnets fastlege. Jo mer foreldre har fått bearbeidet sine egne opplevelser knyttet til å få et barn med en sjelden diagnose, jo bedre rustet er de til å hjelpe barnet sitt. Etter hvert trenger også barnet **alderstilpasset informasjon** om egen diagnose. Dette kan gis av foreldre eller av helsepersonell.

Når barnet blir eldre og deler sine følelser og opplevelser om diagnosen, vil også foreldrene lettere kunne ta imot barnets reaksjoner dersom de selv har bearbeidet sine egne opplevelser. Kunnskap om egen diagnose og gode svar når noen spør, er nyttige bidrag på vei til mestring og et selvstendig liv.

Foreldre til barn og unge med BBS kan fortelle om humørsvingninger og liten fleksibilitet. Mange har erfaring med at faste rutiner i hverdagen er et gode.

Det er belastende **gradvis å miste synet**. Å leve med stor overvekt og/eller stadig kjenne på at man burde spise mindre enn det appetitten tilsier, kan føre til stress og negative følelser av ikke å strekke til. **Overvekt** kan gi utfordringer med fysisk aktivitet og sosialt liv, blant annet fordi det blir vanskeligere å bevege seg. Når synshemming og overvekt forekommer samtidig, kan problematikken forsterkes.

En **personlig assistent** kan blant annet bidra til at personen med BBS kan delta i ulike aktiviteter, og kan få hjelp til innkjøp og forberedelse av måltider. Sammen med en **støttekontakt** eller personlig assistent kan vedkommende få støtte til å delta i fritidsaktiviteter og andre sosiale sammenhenger. Et godt nettverk bidrar til aktiv deltagelse i samfunnet og øker den enkeltes livskvalitet.

Gjennom Foreningen for Bardet-Biedl syndrom (<https://fbbs.no>) kan man møte og utveksle erfaringer med andre personer som er i lignende situasjon.

God kontakt, samarbeid og oppfølging fra aktuelle fagpersoner bidrar til at man kan leve godt med diagnosen.

Informasjonsmaterieill

En del trykksaker er tilgjengelig fra Senter for sjeldne diagnoser. Mange av dem kan også lastes ned fra vårt nettsted, www.sjeldnediagnoser.no.

- Veileder om BBS (48 sider, pdf, 2014)
- Veileder om BBS i Word-format (45 sider, 2014)
- Diagnosefolder om BBS (denne brosjyren (12 sider, pdf, 2018)
- Diagnosefolder om BBS i Word-format (denne brosjyren, 5 sider, 2018)
- Lydfil med opplesing av denne diagnosebeskrivelsen (mp3, 16 min., 2018)
- Anbefalinger om utredning og oppfølging av personer med BBS (5 sider, pdf, 2015)
- Samtale om behandling av BBS på sykehus i London, ved leder for Senter for sjeldne diagnoser og to av våre rådgivere, som har hospitert der. (Podkast, 15 minutter, 2015)
- Rapport fra hospiteringen i London (PDF, 9 sider, 2015)

Nyttige lenker

- **Foreningen for Bardet-Biedl syndrom:** Foreningens formål er å bidra til spredning av informasjon og kunnskap om BBS/LMBB, samt å hjelpe og støtte medlemmene. www.fbbs.no
- **Statped.no** gir bistand når PP-tjenesten i kommunen ber om det.
- **Norges Blindeforbund** er organisasjonen for alle som ser dårlig. De har tilbud og fordeler som kan hjelpe, uansett hvor lite du ser. www.blindeforbundet.no
- **Retinitis Pigmentosa Foreningen** i Norge ønsker å spre informasjon om øyesykdommen Retinitis Pigmentosa. Medlemskap i foreningen er åpen for alle med interesse for denne sykdommen. www.rpfn.no
- **Norsk forbund for svaksynte:** En organisasjon for deg som føler at du har et synsproblem og som ønsker å vite mer om synsproblemer og øyesykdommer. www.svaksynte.no
- **BBS-forening i England** www.lmbbs.org.uk
- **OMIM-basen** i USA har informasjon om genetikkk ved BBS (søk på Bardet-Biedl) www.omim.org
- **Rarelink** er en nordisk lenkesamling for informasjon om sjeldne diagnoser. Søkeord: "BBS". www.rarelink.no
- www.clinicaltrials.gov er en database med informasjon om kliniske studier (utprøvende behandling) i hele verden.
- **Orphanet** er en europeisk nettside om sjeldne diagnoser. www.Orpha.net
- **Socialstyrelsen i Sverige** har mye informasjon om BBS <http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/laurence-moon-bardet-biedlssyn>

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Vi er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til helsepersonell, pasienter, pårørende og andre bidragsyttere rundt pasienten (barnehage, skole, PPT, arbeidsplass, NAV, med mer). Vi kan kontaktes på telefon 23 07 53 40.

Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen i rådgivningssamtaler, kurs, trykksaker, videoer og på nett.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner: ved henvendelser pr telefon og e-post, i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø.

Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene varer i 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon om diagnoser eller mer generelle temaer som hverdag i barnehage/skole/ arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

Kunnskapsbase og brobygger

Det lokale hjelpeapparatet har ofte lite kjennskap til sjeldne diagnoser. Kompetanseoverføring og informasjonsmøter i

brukerens lokalmiljø er derfor en sentral del av vårt tilbud. Det er viktig at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iverksettes.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Forskning og utvikling (FoU)

FoU-virkomheten ved senteret drives i samarbeid med brukerorganisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland.

Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

Senteret arbeider på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet og er en del av Oslo universitetssykehus og av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

Alle kan ta direkte kontakt med oss uten henvisning eller spesielle avtaler.

Besøksadresse: Forskningsveien 3B, OSLO

Telefon: 23 07 53 40

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Internett: www.sjeldnediagnoser.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Informasjon om sjeldne diagnoser får du også på servicetelefonen til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser: 800 41 710 (gratis).