

# Rapport fra hospitering ved BBS-klinikker, "BBS Clinics", i London, januar 2015

Bakgrunn.....	1
Hensikt med hospiteringen.....	2
Organisering av BBS-oppfølging i Storbritannia.....	2
Konsultasjoner og undersøkelser.....	3
Litt om pasientene vi møtte.....	4
Kulturelle utfordringer.....	4
Oppfølging etter og mellom klinikkdager.....	4
Forening.....	5
Forskning om BBS i Storbritannia.....	5
Andre europeiske sentre for BBS.....	5
Konklusjon og ønsker etter hospiteringen.....	5
Vedlegg.....	6

## Bakgrunn

### Kort om Bardet-Biedl syndrom, (BBS)

Bardet-Biedl syndrom er et sjeldent medfødt syndrom med et vidt spekter av kliniske funn som retinitis pigmentosa (degenerasjon av øyets netthinne), overvekt, polydaktyli (overtallige fingre/tær), forsinket motorisk og kognitiv utvikling, underutviklede kjønnsorgan (mikropenis/små testikler) hos menn, sen pubertet og redusert nyrefunksjon. Tidligere ble syndromet kalt Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrom, forkortet LMBB syndrom.

Andre problemer som kan være tilstede er munn/tannproblemer, hjerteproblemer, astma, diabetes mellitus, forsinket språkutvikling, talevansker, lærevansker og adferdsproblemer. Syndromet har en autosomal recessiv arvegang. Det er til nå beskrevet 20 ulike gen assosiert med BBS. Syndromet tilhører sykdomsgruppen ciliopatier som alle har det til felles at ciliene (flimmerhår/antenner) i kroppens celler ikke fungerer som normalt.

Syndromet ble første gang beskrevet i 1866.

Man kjenner til mer enn 50 personer som har BBS i Norge.

### Arbeid med BBS ved Senter for sjeldne diagnoser, SSD

- SSD jobber blant annet med rådgivning og veiledning til personer med BBS, deres familier og til fagpersoner som jobber med disse personene. Videre utvikler SSD informasjonsmateriell, holder kurs om diagnosen og aktuelle tema, og er involvert i forskning og utvikling.
- SSD har opprettet en **tværfaglig ressursgruppe for BBS bestående av:**
  - øyeleger, fastlege, nefrolog, endokrinolog, syns- og mobilitetspedagog, medisinsk genetiker, klinisk ernæringsfysiolog, psykolog, og fysioterapeut.
- Gruppen utarbeidet et **informasjonsskriv i 2012, revidert april/mai 2015.**
  - **Anbefalinger for utredning og oppfølging av personer med Bardet-Biedl syndrom (BBS)** Informasjonsskrivet ligger på nettsidene til SSD.

## Hensikt med hospiteringen

To rådgivere ved Senter for sjeldne diagnoser, fysioterapeut Jeanette Ullmann Miller og klinisk ernæringsfysiolog Ingrid Wiig, hospiterte to dager ved BBS-klinikkene i London i januar 2015.

Klinikkene er etablert ved Great Ormond Street Hospital for Children (GOSH) og Guys Hospital for voksne. Dette er et samarbeid mellom fagmiljøet ved de respektive sykehusene og brukerorganisasjonen the Laurence-Moon-Bardet-Biedl society (LMBBS).

Hensikten med å hospitere ved klinikkene var å utveksle erfaringer, etablere kontakt og faglig nettverk, og å øke kompetansen om BBS i Norge. Kontakten kan danne et utgangspunkt for samarbeid om utviklingsprosjekt og forskning senere.

## Organisering av BBS-oppfølging i Storbritannia

**Klinikkdagene ble etablert** i 2010, og er tilgjengelig for alle BBS-pasienter i Storbritannia. Klinikkdagene foregår i London og i Birmingham.

London har ansvar for pasienter i Sørøst-England, Nord-Irland og Skottland, Birmingham har ansvar for resten av England og Wales.

Bakgrunnen for opprettelsen av klinikkdagene, var et behov hos fagpersoner, pasienter og pårørende for en samlet medisinsk vurdering av pasientgruppen, bedre diagnostisering og etablering av en hensiktsmessig oppfølging for personer med BBS. Tidligere hadde man erfart at utredning og oppfølging av personer med BBS var ganske tilfeldig. Man hadde allerede en aktiv forening, LMBBS, og et fagmiljø med genetiker og forsker Philip Beales i spissen.

Professor Philip Beales leder avdelingen for Genetics and Genomic Medicine ved Institute of Child Health (ICH) ved University College London. Han er internasjonalt kjent innen forskning om BBS og ciliopati.

Klinikkdagene finansieres gjennom et nasjonalt fond for oppfølging og behandling av sjeldne diagnoser. Pasientene betaler ingen egenandel for selve klinikken. Overnatting på pasienthotell er gratis for de som trenger det, reiseutgifter refunderes etter behov. Reise fra Nord-Irland og Skottland betales av de respektive helsevesen.

Det gjennomføres ca 30 klinikkdager årlig til sammen i Birmingham og London. Bevilgningene til klinikken er ikke økt siden oppstart i 2010. Pasientgrunnlaget er tredoblet fra ca 160 pasienter ved oppstart til ca 450 pasienter i dag. Derfor får pasientene i dag tilbud om klinikkdag ca hver 18.måned. På Gosh, klinikken for barn, har de vanligvis 6-7 pasienter inne hver gang, mens de på Guy's har 6-7 pasienter om formiddagen og like mange etter lunsj.

**Fagfolkene** er lønnet fra det nasjonale fondet. Yrkesgruppene omfatter: genetiker, øyelege, nefrolog, endokrinolog, psykolog, klinisk ernæringsfysiolog, sykepleier samt en koordinator rekruttert fra LMBBS. I tillegg inngår logoped på barnesiden. Fagfolkene er ansatt ved BBS-klinikken 1-2 dager per måned. Men den kliniske ernæringsfysiologen for barna har oppfølging av pasienter mellom klinikkdagene og er ansatt i BBS-klinikken 2 dager/uke.

Pasientene, med pårørende eller ledsagere, har hvert sitt rom til disposisjon i de ca 3 timene klinikken varer. Fagfolkene ruller mellom pasientene etter en oppsatt timeplan, se vedlegg 1. Pasienter og pårørende har mulighet for å møtes og dele erfaringer før og etter selve konsultasjonene. Det serveres en enkel lunsj.

### **Konsultasjoner og undersøkelser**

Omfattende fastende blodprøver, blodtrykk, vekt og høyde og urinprøver tas av alle pasienter hver gang. Blodprøvene inkluderer bl.a. lever- og nyrefunksjon, lipider, blodsukkerregulering, diverse hormoner, CRP og vitamin D, se vedlegg 2.

**Genetiker**, professor Beales og hans stipendiat Elizabeth Forsythe, har overordnet ansvar for klinikken, noe som bl.a. omfatter utsending av journalnotater og epikrise til fastlege etter klinikken.

Alle pasienter gjen testes, laboratoriet har for tiden et genpanel på 12 gener tilgjengelig som standard. Man regner med at antallet gener i panelet økes i løpet av året. Sekvensering gjøres hvis de ikke finner genfeilen i første runde. Ca 90% av pasientene hadde fått sine mutasjoner beskrevet før vårt besøk.

Alle pasientene gjennomgår **undersøkelse av øyelege** hver gang. Hos barna gjøres dette dagen før eller i etterkant av selve klinikken, pga behov for spesiell apparatur og fordi undersøkelsen medfører ubehag.

**Nefrolog og endokrinolog** er innom hver pasient, over halvparten av de pasientene som besøkte klinikkene mens vi hospiterte hadde nyreproblem av ulik art. Endokrinolog vurderer bl.a. vekst, kjønnsutvikling, vekt og blodsukkerregulering.

**Klinisk ernæringsfysiolog** for barna har oppfølging på telefon for dem som ikke har egnet kostoppfølging på hjemstedet. Hos overvektige barn er målet å stoppe en for rask vekt oppgang og arbeide mot normalisering av kroppsvekten. Vekt nedgang er ikke ønsket for barn i vekst. For de voksne er motivasjonsarbeid sentralt. Pasientene anbefales lokal oppfølging hos klinisk ernæringsfysiolog og deltakelse i grupper for overvektige eller diabetespasienter. Oppfordring til økt fysisk aktivitet inngår i samtaler med klinisk ernæringsfysiolog. Voksne med uttalt fedme får i tillegg informasjon om muligheten for kirurgisk behandling fra endokrinolog eller klinisk ernæringsfysiolog.

**Psykologen** jobber i sine samtaler mye med å kartlegge behovet for oppfølging mellom klinikkdagene. Mange pasienter har behov for en samtalepartner over tid i stedet for noen få behandlingstimer hos psykolog. Tilgjengelighet til slik oppfølging er godt utbygd i Storbritannia og fastlegen kan henvise til behandling eller samtaler. Siden mange voksne pasienter ikke har arbeid eller skole og er sterkt synshemmet, dreier samtaler seg mye om motivasjon og om å finne egnet aktivitet for å unngå sosial isolasjon. Familiens og omsorgspersonenes belastninger og behov er også viktig i disse samtaler.

Klinikken har ingen **fysioterapeut** som kan vurdere motoriske utfordringer, egnet fysisk aktivitet eller behov for fysisk oppfølging. Fagområdet ble omtalt av andre fagfolk, men vi er usikre på om pasientenes behov for oppfølging av fysioterapeut ble godt nok ivaretatt.

Representanter fra LMBBS informerer om aktuelle velferds- og støtteordninger som kan søkes om, og bidrar med sine erfaringer.

### **Litt om pasientene vi møtte**

I løpet av hospiteringen fikk vi være med på konsultasjoner med ulike fagfolk og ulike pasienter. Både barn og voksne hadde medisinske problemer som følge av sin BBS-diagnose. En stor del av klinikken dreide seg om oppfølging og behandling av dette.

Barna på klinikken denne dagen var fra to til 13 år. Synshemmingen hos dem varierte. Barna under 6 år var svært overvektige, mens graden av overvekt var mindre hos de barna som var eldre. Et barn var nyretransplantert og hadde normal kroppsvekt. Blant de andre barna var det en med kronisk nyrebekkenbetennelse, en med Hirschsprung og diabetes insipidus og to som var forsinket motorisk og kognitivt med autistiske trekk.

Fagfolkene hadde erfart at det å begrense matinntak hos førskolebarna var spesielt krevende fordi disse barna ofte er aktivt matsøkende. De fleste barna deltok i fysisk aktivitet en eller flere ganger i uken, enten med foreldre eller i regi av skole/barnehage. Flere foreldre fortalte at det å begrense matinntak og motivere til fysisk aktivitet var lettest når måltider og aktiviteter inngår i en dagsplan.

Problematikken varierte hos de voksne pasientene vi møtte. De fleste slet med overvekt og alle var moderat til alvorlig synshemmet. Nyresykdom i ulik grad var utbredt. En hadde også diabetes med senkomplikasjoner (nevropati i hender og føtter og grå stær).

Fagfolkene fortalte at plager relatert til overvekt var vanlig. I tillegg til diabetes mellitus, antok de at ca 10% av voksne pasienter ved klinikkene hadde podagra/urinsyregikt. Gallestein, høyt blodtrykk og vonde ledd forekom også. De fortalte at forhøyet CRP var vanlig hos overvektige personer.

De fleste pasientene vi traff, var verken i jobb eller utdanning. De som ga uttrykk for å være fornøyd med livet generelt var sosialt aktive sammen med venner. De deltok også i trimgrupper og foreningsarbeid. Et par yngre voksne med lite sosialt kontaktnett og uten regelmessig aktivitet utenfor hjemmet virket deprimerede og ga uttrykk for å være ensomme. De hadde også større vansker med å endre sin livssituasjon. Det kom også frem at flere av dagens pasienter hadde adferdsproblematikk.

### **Kulturelle utfordringer**

Mange familier med BBS i Storbritannia har utenlandsk opprinnelse, som kan gi kulturelle utfordringer i forhold til informasjon og åpenhet om diagnosen. Dette får blant annet konsekvenser for pasientens sosiale liv og medisinske oppfølging.

### **Oppfølging etter og mellom klinikkdager**

Hver fagperson skriver sitt eget journalnotat som sammenfattes i en epikrise med råd om oppfølging og behov for behandling. Epikrisen sendes til fastlege, og eventuelt til andre spesialister som følger pasienten. Fastlegen har ansvar for oppfølging og henvisninger til videre behandling.

Fastlege og andre spesialister som følger pasientene mellom klinikkdagene oppfordres til å sende sine rapporter til BBS-klinikken.

## **Forening**

LMBBS, the Laurence-Moon-Bardet-Biedl Society, er en frivillig pasientorganisasjon. Foreningen utarbeider informasjonsmateriell om diagnosen, nyhetsbrev, arrangerer en årlig konferanse for pasienter, pårørende og fagfolk og utarbeider en rapport fra konferansen på nett og i papir.

I tillegg støtter organisasjonen det profesjonelle miljøet som jobber med BBS-klinikkene i London og Birmingham. Foreningen har ansatt en klinikk-koordinator og stiller med representanter som bidrar praktisk på klinikkdagene.

Det ble gitt informasjon om aktuelle trygde- og stønadsordninger fra foreningens representanter. I tillegg ble det gitt råd og veiledning om utredning og oppfølging i barnehage, skole og videre utdanning. I Storbritannia finnes det blant annet private skoler og høyskoler spesielt tilpasset synshemmede.

## **Forskning om BBS i Storbritannia**

Professor Beales` gruppe jobber mye med BBS og andre ciliopatisykdommer. Hans stipendiat Elizabeth Forsythe jobber blant annet med genotyper og synshemming. De planlegger blant annet et prosjekt om kognisjon og fysisk aktivitet ved BBS, for å se om intensiv fysisk trening kan være positivt for bl.a. korttidshukommelse og andre nevropsykologiske prosesser hos barn med BBS. Deltakerne må ha en synsrest og bo i nærheten av London. Planen er å kunne starte prosjektet sommer/høst 2016.

**Annika Lindberg** er psykolog ved Guy's and St Thomas Hospital. Hun deltar på klinikkdagene for de voksne i London og planlegger et prosjekt om psykisk helse ved BBS kan ha sammenheng med pasientenes genotype. Hun ønsker spesielt å se på problematikk innen obsessive-compulsive disorder (OCD eller tvangslidelser).

Vi diskuterte muligheten for å samarbeide om deler av disse prosjektene.

## **Andre europeiske sentre for BBS**

Fagfolkene i Storbritannia har god kontakt med miljøer som jobber med BBS i Frankrike, Nederland og Tyskland.

I Strasbourg i Frankrike har man et senter som ledes av Helene Dollfus. Oppfølgingen der ligner oppfølgingen ved de britiske BBS-klinikkene.

Nederland har noenlunde tilsvarende sentre i Nijmegen og Utrecht.

Ved Rigshospitalet i Danmark arbeider genetikerne Fleming Skovby og Tina Hiorthøj med BBS, i følge Elizabeth Forsythe.

## **Konklusjon og ønsker etter hospiteringen**

Vi opplevde at denne måten å organisere en tverrfaglig oppfølging av pasienter med BBS fungerer godt. Pasientene får en omfattende og helhetlig medisinsk og psykososial utredning, med råd og henvisning til fastlege og lokalt hjelpeapparat om behov for oppfølging mellom klinikkdagene.

Vi har etablert kontakt med et aktivt fagmiljø som behandler og forsker på BBS i Storbritannia. Vi håper å kunne bruke denne kontakten og kunnskapen for å videreutvikle senterets kompetanse om BBS, til nytte for personer med diagnosen, hjelpe/behandlere i lokalt hjelpeapparat og spesialisthelsetjenesten.

Foreløpig har vi gjennomført undervisning for kolleger på Senter for sjeldne diagnoser og oppdatert skriftlig informasjonsmateriell som er tilgjengelig på Senterets nettsider [www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no) .

Videre ønsker vi å kartlegge hvordan behovene for oppfølging av fysisk og psykisk helse blir dekket for personer med BBS i Norge. Dette må planlegges som et prosjekt, og vil innebære samarbeid med både brukerforeningen og fagpersoner. Resultatene kan peke på områder som bør styrkes eller vektlegges i videre oppfølging.

### **Vedlegg**

- 1) Timeplan for BBS-klinikkdager i London 16. og 21. januar 2015
- 2) Kopi av blodprøverekvisisjon til BBS-klinikk for voksne på Guy's Hospital

**Vedlegg 1:** Timeplan for BBS-klinikkdager i London 16. og 21. januar 2015

	Room 1	Room 2	Room 3	Room 5	Room 6	Room 7
	Obs	Obs	Obs	Obs	Obs	Obs
9.00-9.30						
9.30-9.50	Ophthalmologist	Geneticist ✓	Clinical Psychologist	Dietician	Nephrologist	Endocrinologist
9.50-10.10	Ophthalmologist	LMBBS ✓	Geneticist	Clinical Psychologist	Euro Wabb	Nephrologist
10.10-10.30	Endocrinologist	Ophthalmologist	LMBBS	Geneticist	Dietician	Euro Wabb
10.30-10.50	Nephrologist	Ophthalmologist ✓	Ophthalmologist	LMBBS	Clinical Psychologist	Dietician
10.50-11.10	Euro Wabb	Endocrinologist ✓	Ophthalmologist	Ophthalmologist	Geneticist	Clinical Psychologist
11.10-11.30	Dietician	Nephrologist ✓	Endocrinologist	Ophthalmologist	LMBBS	Geneticist
11.30-11.50	Clinical Psychologist	Euro Wabb	Nephrologist	Endocrinologist	Ophthalmologist	LMBBS
11.50-12.10	Geneticist	Dietician ✓	Euro Wabb	Nephrologist	Ophthalmologist	Ophthalmologist
12.10-12.30	LMBBS	Clinical Psychologist ✓	Dietician	Euro Wabb	Endocrinologist	Ophthalmologist

**Bardet-Biedl Syndrome Clinic – 16<sup>th</sup> January 2015**

	9.00-9.30	9.30-9.55	9.55-10.20	10.20-10.45	10.45-11.10	11.10-11.35	11.35-12.00	12.00-12.35
<b>Room 1</b>	Dietetics 9.15am-10am	Endocrinology 10am-10.45am	Endocrinology 10am-10.45am	Speech & Language 10.45am-11.30am	Clinical Psychology 10.45am-11.30am	Speech & Language 11.30am-12.10pm	Genetics 12.10pm-12.30pm	Nephrology 12.30pm-1pm
<b>Room 2</b>	Ht/Wt	Endocrinology	Genetics	Speech & Language	Nephrology	Family Liaison	Clinical Psychology	Dietetics
<b>Room 3</b>	Ht/Wt	Nephrology	Family Liaison	Dietetics	Speech & Language	Genetics	Endocrinology	Clinical Psychology
<b>Room 4</b>	Ht/Wt	Speech & Language 9.30am-10am	Clinical Psychology 10am-10.45am	Clinical Psychology	Endocrinology 10.45am-11.30am	Dietetics	Dietetics 11.30am-12.10pm	Nephrology 12.10pm-12.40pm

Option 2 (Siblings sharing room)



