

Bardet-Biedl syndrom

Kort fortalt

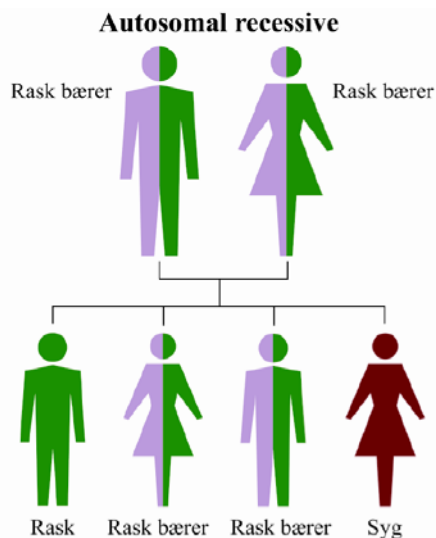
Bardet-Biedl syndrom (BBS) er en genetisk arvelig sygdom med fremadskridende synsproblemer, overtallige fingre og tæer, let til moderat udviklingshæmning, vækstforstyrrelse med overvægt, mangelfuldt udviklede kønsorganer, nyresygdom og tandproblemer.

Sygdommen blev første gang beskrevet i 1920 af den franske læge G. Bardet og i 1922 af den tyske læge A. Biedl. Heraf navnet Bardet-Biedl.

Bardet-Biedl syndrom blev tidligere kaldt Laurence-Moon-Bardet-Biedls syndrom eller Laurence-Moons syndrom. Gennem nogle år har man antaget, at Laurence-Moons syndrom er en selvstændig sygdom, men man opfatter nu Bardet-Biedls syndrom (BBS) og Laurence-Moons syndrom som samme sygdom med fælles genetisk baggrund

Arv

Arvegangen i BBS er autosomal recessiv. Autosomal recessive sygdomme nedarves såkaldt vigende, hvilket vil sige, at en person skal have forandringer (mutationer) på begge arveanlæg (gener) for at udvikle den arvelige sygdom. Figuren nedenfor illustrerer arvegangen.



Kilde: Patientinformation, autosomal recessiv arvegang, OUH

Hvis begge forældre er bærere af en forandring i samme arveanlæg, kan de enten videregive det normale arveanlæg eller det forandrede arveanlæg til deres børn. For hvert barn af to raske bærere, er der således 25% sandsynlighed for at arve det forandrede

arveanlæg fra begge forældre og dermed udvikle den arvelige sygdom.

For nogle recessive sygdomme herunder BBS er det muligt allerede tidligt i graviditeten at undersøge, om fosteret har arvet sygdommen vha. en moderkage- eller fostervandsprøve. Alternativt kan man gennemgå PGD behandling, og på den måde undgå at BBS nedarves.

Årsager

BBS forårsages af defekte cilier. Cilier er små fimrehår, der sidder enkeltvis eller mange sammen på de fleste celler i kroppen. Disse fimrehår fungerer som cellens antenner, der registrerer ændringer i omgivelserne. Synsnedsettelsen ved BBS skyldes defekte cilier i de lysopfattende celler i øjets nethinde. Den nuværende viden kan ikke forklare alle symptomer ved BBS ved defekt i dannelse eller funktion af de pågældende organers cilier

Aktuelt (2017) kender man 22 forskellige gener, hvor genfejl (mutationer) kan give BBS. Alt efter på hvilket gen mutationen sidder, navngives diagnosen BBS1, BBS2, BBS3 osv.

Forekomst

I Danmark er der kendskab til omkring 100 personer med BBS. På Færøerne er forekomsten hyppigere.

Sygdommen forekommer lige hyppigt hos drenge og piger, men der er en overvægt af drenge blandt dem, der har fået konstateret sygdommen – sandsynligvis fordi diagnosen er lettere at stille hos drenge pga. af de små kønsorganer

Sygdomstegn og symptomer

Det er ikke altid, at alle de mulige symptomerne optræder hos den samme person med BBS, men et vist antal skal være tilstede for at diagnosen kan stilles.

Syn

BBS er først og fremmest kendetegnet ved en fremadskridende synsnedsettelse, der resulterer i hel eller delvis blindhed. Der er ret store forskelle med hensyn til, hvor tidligt synsnedsettelsen viser sig, og hvor hurtigt den forløber. De fleste personer med BBS, vil være blinde i lovmæssig forstand så tidligt som i teenageårene, men det kan også ske, at det først forekommer senere.

De første synsproblemer viser sig i løbet af barndommen, som regel inden 6-7 års alderen. Nærsynethed og bygningsfejl forekommer hyppigt og rettes med briller og/eller kontaktlinser.

De første tegn på synstab er ofte nedsat syn i mørke, som viser sig ved at børnene er utrygge i mørke og kan virke klodsede. Samtidig kan der komme problemer med synsfeltet og overfølsomhed over for stærkt sollys. Dette følges af problemer med synsskarphe den, og efterhånden begynder synsfeltet at blive stærkt indsnævret. Der kan også komme nedsat farvesyn. Synsnedsættelsen fører ofte til blindhed i tidlig voksenalder.

Synsnedsættelsen skyldes en fremadskridende nethindeligelse, en såkaldt atypisk retinitis pigmentosa, hvor sansecellerne i nethinden gradvist går til grunde, og hvor der sker forandringer i nethindecellernes funktion. I nethinden findes ca. 100 mio. sanseceller, kaldet stave og tapper. Stavene, som er de mest lysfølsomme sanseceller, svinder først, hvilket er årsag til det nedsatte mørkesyn samt problemer med orienteringssynet. Tapperne, som er ansvarlige for dagsynet, både skarpsyn lige frem og syn til siderne, vil ligeledes svinde, hvilket medfører nedsat afstands- og læsesyn og gradvis indsnævring af synsfeltet. Det vil medføre, at barnet efterhånden får kikkertsyn. Der opstår pigmentforandringer, fordi cellerne mister pigmentet, som samler sig i mindre klumper. Nogle børn får små ufrivillige rykvisse bevægelser af øjnene (nystagmus).

Nyrefunktion

I nogle tilfælde skyldes det medfødte misdannelser af nyrer og/eller urinveje.

I nyrerne er det typisk små væskefyldte hulrum (cyster). Det giver øget risiko for infektioner, der kan forværre en allerede nedsat nyrefunktion og resultere i nyresvigt. Nyrepåvirkning kan forekomme i alle aldre 5

Misdannelser af fingre og tæer

Mange børn fødes med en ekstra finger eller tå, som sidder ved siden af lillefingeren eller -tåen (postaksial polydaktyli). To fingre eller tæer kan være sammenvoksede. De fleste har desuden korte, brede hænder og fødder samt buttede fingre og tæer

Vægt

De fleste børn har normal fødselsvægt, men bliver overvægtige i løbet af den tidlige barndom. Uden diæt kan der komme betydelig overvægt. Højden kan ligge i den nedre del af normalområdet. Drengenes

testikler og penis er som regel små, og testiklerne kommer sjældent på plads af sig selv, men bliver liggende i lyskekanalen. Piger kan i sjældne tilfælde have misdannelser af ydre og indre kønsorganer. Menstruationen er ofte uregelmæssig. Pubertetsudviklingen kan være forsinket hos begge køn. Mænd er som regel ufrugtbare (infertile), mens kvinder har en væsentligt nedsat fertilitet.

Udviklingshæmning

Mange med syndromet er udviklingshæmmede i let til middel grad, mens andre udvikler sig inden for normalområdet med de begrænsninger, som synsnedsættelsen kan give. Nogle vil have en forsinket udvikling på mere afgrænsede områder og kan få specifikke indlæringsvanskeligheder i skolen, eller forsinket motorisk udvikling (barnet sidder/går senere end andre småbørn). Der kan være både grov- og finmotoriske problemer. Mange af børnene har forsinket sprogdudvikling

Andre problemer kan omfatte

- Autismelignende adfærd
- Søvnforstyrrelser, især i barnealderen
- Dårlig koordination (ataksi)
- Uregelmæssig tandemalje
- Nedsat lugtesans
- Hørenedsættelse
- Sukkersyge (diabetes mellitus)
- Medfødt hjertesygdom
- Forhøjet blodtryk
- Leverproblemer (leverfibrose)
- Astma

Diagnose

Diagnosen kan være vanskelig at stille hos små børn. Overtallige eller misdannede fingre og tæer, samt små testikler og lille penis hos drenge, er ofte de eneste symptomer, som er til stede ved fødslen, mens de øvrige symptomer kommer i løbet af barndommen eller senere. Ofte bliver diagnosen først stillet, når synsvanskelighederne viser sig. Kombinationen af en ekstra finger eller tå, overvægt og synsnedsættelse bør give anledning til nærmere undersøgelse. Gentestning vil kunne bekræfte diagnosen hos op mod 90 % af patienterne.

Kilde: www.sundhed.dk

Kontakt til andre med BBS

Den danske foreningen for Bardet-Biedl syndrom kan kontaktes via e-mail: formandbbs@outlook.com

Du kan også læse mere på foreningens hjemmeside:

www.bardetbiedl.dk



Sjældne Diagnoser som er en sammenslutning af 53 foreninger for borgere med sjældne sygdomme og handicap kan også give råd og vejledning.