

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 blant annet *polydactyli* (overtallige fingre/tær), *retinitis pigmentosa* (degenerasjon av øyets netthinne) og overvekt. BBS tilhører sykdomsgruppen ciliopatier, der ciliene (flimmerhår/antenner) i kroppens celler ikke fungerer som de skal. Det er ingen behandling for selve ciliopatien på nåværende tidspunkt, men symptomer og tegn som følger diagnosen skal behandles.

Forekomst er cirka 1:100 000 innbyggere. Vi kjenner til cirka 60 personer med BBS i Norge.

Recessiv (vikende) arvegang

Ved autosomal recessiv sykdom har personen med sykdommen genfeil (mutasjon) i genet han/hun arver fra mor og fra far. Foreldrene er friske bærere av genfeilen. 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 genet uten genfeil fra både mor og far. Risikoen er uavhengig av kjønn hos barnet. Det er også beskrevet triallelisk arv – dvs. tre forandringer i BBS-gener.

Det er beskrevet mer enn 20 ulike gener assosiert med BBS. Hos rundt 80 % av pasientene vil en gentest bekrefte den kliniske diagnosen.

Diagnose

Diagnosen stilles klinisk dersom pasienten fyller 4 av følgende *hovedkriterier* (1, 2):

- Retinitis pigmentosa.
- Polydactyli (for mange fingre eller tær).
- Fedme/overvekt.
- Lærevansker.
- Nyremisdannelser.
- Genitale misdannelser.

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

- Korte brede tær eller fingre (*brachydactyli*).
- Manglende samordning av bevegelser (*ataksi*).
- Nedsatt motorisk koordinasjon.
- Forstørret venstre hjertekammer (*hypertrofi*).
- Diabetes type 2.
- Forsinket språkutvikling.
- Forsinket psykomotorisk utvikling.
- Små tenner og korte tannrøtter.
- Redusert luktesans

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 elektoretinografi (ERG), evt. mørkeadaptasjon. Tidlig diagnose er viktig fordi denne form for retinitis pigmentosa er alvorlig, med nedsatt mørkesyn fra førskolealder, raskt avtagende synsfunksjon i løpet av tenårene til sosial blindhet i 16-18 års alder. Oftalmoskopi avslører ikke alltid diagnosen, da øyebunnen (fundus) er atypisk uten de klassiske benlegemeformede pigmenteringer i starten. Øyeavdelingen ved Oslo Universitetssykehus har et register over pasienter med arvelige netthinnesykdommer. Pasienter som har valgt å være registrert kan bli kontaktet for forskning og eventuell behandling.
- **Synspedagog** (utredning/tilrettelegging/opplæring i kompensierende ferdigheter).
- **Barnelege** (vurdering av utvikling, blodprøver osv.).
- **Øre-nese-hals-lege** (hørselstest, tendens til hyppige ørebetennelser)
- **Hjertespesialist** (BT, EKG osv).
- **Nyrelege** (urinprøve med spesifikk vekt, ultralyd/CT, kreatinin, karbamid og kalsium, konsentreringsevne, diabetes insipidus).
- **Genetiker** (bekrefte diagnose, utelukke andre diagnoser, genetisk veiledning).
- **Endokrinolog/barneendokrinolog** (vekst, pubertet, kjønnshormoner, vekt, diabetes type 2, hypothyreose)
- **Gynekolog**
- **Fastlege** (oppfølging, koordinering, vurdering med tanke på astma og eventuelt henvisning til lungelege).
- **Ortoped**
- **Tannlege**
- **Klinisk ernæringsfysiolog**
- **Fysioterapeut.**
- **PPT** (tilrettelegging i barnehage/skole.)
- **Logoped**
- **Psykolog**
- **Sexolog** ved behov

Oppfølging av pasienter med BBS

Når diagnosen er stilt, er regelmessig oppfølging viktig. Pasienter med BBS trenger oppfølging og behandling fra flere instanser. Det anbefales at **fastlegen koordinerer** den samlede oppfølgingen. Det er viktig at de ulike spesialistene holder fastlegen orientert, og er klare på hva fastlegen skal følge opp.

1. Kontroll hos **fastlege** hver **6. måned**. Oppfølging vil være styrt av hva som er aktuelle funn, og om hvor komplekst sykdomsbildet er. Aktuell oppfølging for personer med ukompliserte sykdomsbilde er:
 - a. **Vekt og BMI.** Det kan være nyttig med oppfølging oftere, for barn og ungdom gjerne i samarbeid med helsesykepleier. Ved overvekt bør det søkes hjelp hos klinisk 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. Henvisning til spesialisthelsetjenesten bør vurderes både for barn og voksne. Se nasjonale retningslinjer (3)(4).

- b. **Blodtrykket** bør kontrolleres hver 6. måned. Høyt blodtrykk skal behandles.
 - c. **Nyrefunksjon** (urin og blod), **blodsukker**, **HbA1c**, **serum kolesterol** og **lipider**, og **leverfunksjon** (blodprøver).
 - i. Pasienten henvises til spesialist ved patologiske funn i **nyrefunksjon**. Informasjon om væskeinntak og hyppighet av vannlating med tanke på diabetes insipidus (forekommer, men sjelden).
 - ii. **Diabetes mellitus type 2**, se veileder: www.helsebiblioteket.no/Retningslinjer/Diabetes
 - iii. **Hypothyreose** Stoffskifte skal undersøkes ved mistanke om stoffskiftesykdom og behandles som ellers i befolkningen.
 - iv. **Hyperlipidemi** behandles som for resten av befolkningen.
 - d. Fastlege bør vurdere **psykisk status** hos pasienten. Det er ikke uvanlig at pasienter med BBS får problem som angst, depresjon, bipolar lidelse eller har autistiske trekk. Ved mistanke om psykisk sykdom bør pasienten henvises til **psykiater/psykolog** eller **psykiatrisk sykepleier**. Barn og ungdom kan ha god nytte av regelmessige samtaler hos **helsesykepleier**. Psykiske problemer behandles som i befolkningen ellers.
 - e. Fastlege/helsesykepleier bør tilby **seksualundervisning**, eventuelt henvisning til **sexolog**. Fertile kvinner bør få tilbud om prevensjon.
2. Årlig kontroll hos **øyelege** frem til 20 års alder, så etter behov. Kataraktutvikling i tidlig voksen alder er vanlig ved retinitis pigmentosa. Uavhengig av synsfunksjonen er det beskrevet problem med tørre øyne og lysfølsomhet.
 3. Det er viktig at **synspedagog og Statped** kommer tidlig inn slik at pasienten og nettverket rundt får veiledning og opplæring og at tilretteleggingen blir gjort best mulig for pasienten. Henvisning gjøres av PPT (pedagogisk psykologisk tjeneste) eller lege. Synshemmingen utvikler seg over tid. Se også www.sansetap.no
 4. Årlig kontroll hos **nyrelege/barnenyrelege**. Vurdere nyrefunksjon, medikamentell behov for dialyse/nyretransplantasjon.
 5. Årlig kontroll hos **endokrinolog/barneendokrinolog** hos pasienter med endokrinologisk sykdom eller problemstilling.
 6. Årlig (eller oftere) kontroll hos **tannlege**. BBS står på listen over sjeldne medisinske tilstand som gir rett til stønad ved tannbehandling, se <https://www.helfo.no/>
 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. Tverrfaglig oppfølging er nødvendig: **koordinator, ansvarsgruppe** og **individuell plan** (IP) er vanlig. Kontakt NAV for aktuelle stønader og tjenester.
 9. Vurder behov for **brukerstyrt personlig assistent, støttekontakt, avlastning**.
 10. Foreldre (ev søsken), voksne pasienter og partnere bør tilbys henvisning til **genetisk veiledning**.
 11. Samtaler/oppfølging hos **psykolog/psykiatrisk sykepleier/helsesykepleier** er nyttig for mange, både pasient og pårørende.

Senter for sjeldne diagnoser

Oslo universitetssykehus HF

Rikshospitalet

Oppdatert juli 2019

Referanser

1. Forsythe E, Kenny J, Bacchelli C, Beales PL. Managing Bardet-Biedl Syndrome- Now and in the Future. *Frontiers in pediatrics*. 2018;6:23.
2. Forsythe E, Beales PL. Bardet-Biedl Syndrome, . In: **GeneReviews**[®] [Internet], University of Washington, Seattle; 1993-2019.
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1363/>.
3. Nasjonale faglige retningslinjer for primærhelse-tjenesten. Forebygging og behandling av overvekt og fedme hos barn og unge. Helsedirektoratet; 2010.
4. Nasjonal faglig retningslinje for forebygging, utredning og behandling av overvekt og fedme hos voksne. Helsedirektoratet 2011.
5. Aktivitetshåndboken - fysisk aktivitet i forebygging og behandling Helsedirektoratet,2009.

Aktuelle lenker:

- Foreningen for Bardet-Biedl syndrom; www.fbbs.no
- Statped.no
- Norges Blindeforbund; www.blindeforbundet.no
- Retinitis Pigmentosa Foreningen; www.rpfn.no
- Norsk forbund for svaksynte; www.svaksynte.no
- www.clinicaltrials.gov
- www.sjeldnediagnoser.no