



BBS Bardet-Biedl syndrom

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

Utgiver: Senter for sjeldne diagnoser
Ansvarlig redaktør: Olve Moldestad
Grafisk utforming: Salikat Design
Foto og illustrasjon:
Forsidefoto Jo Michael
s 8, 22, 26, 33, 38 Dreamstime
s 10, 20, 27, 31 Istock
s 13 Åslaug Snilstveit
s 25 Shutterstock
s 12, 34 Kjell Langmyren, Romsdals Budstikke
s 18 Bjarne Øymyr
s 35 Frank Robert Weberman
s 39, 40 Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet
Trykk: Aktiv Trykk AS
Opplag: 400 (juni 2014)

Forord

Til leseren

Denne veilederen er en revidert utgave av veilederen fra 2002. Den er skrevet for personer med diagnosen Bardet-Biedl syndrom (BBS) og til foreldre som har barn og unge med diagnosen. I målgruppen er også brukernes øvrige familie, nærmiljø og fagfolk på ulike nivåer i hjelpeapparatet som ønsker å vite mer om tilstandens forløp og utfordringer. Navnet på diagnosen er endret fra Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrom (LMBB) til Bardet-Biedl syndrom (BBS), i overensstemmelse med den internasjonale diagnosebetegnelsen.

Senter for sjeldne diagnoser har i flere tiår opparbeidet bred kompetanse gjennom nært samarbeid med spesialister på tilstanden samt mange og langvarige kontakter med brukerne med diagnosen og deres familier. Både fagkunnskapen og erfaringene med å leve med tilstanden formidles her i et dagligdags språk for å nå de forskjellige målgruppene.

Mennesker med BBS opplever mange utfordringer og trenger langvarige og koordinerte tjenester tilpasset sin aktuelle livssituasjon. Senter for sjeldne diagnoser har opprettet en tverrfaglig ressursgruppe for diagnosen. Denne gruppen har utarbeidet en anbefaling for utredning og oppfølging av personer med BBS. Se lenke til anbefalingene under Nettsteder og litteratur bakerst i heftet.

Fordi utfordringene ved BBS varierer fra person til person og over tid, vil du som leser kunne oppleve å lese om problemer og utfordringer som ikke gjelder deg. Det kan skape bekymring. Da kan kontakt med senterets rådgivere være nyttig for å få mer individuell veiledning om diagnosen.

Senter for sjeldne diagnoser takker alle som har deltatt i revideringen av veilederen. En spesiell takk til alle brukerne som har bidratt med sine erfaringer.

Veilederen er utarbeidet av medarbeidere ved Senter for sjeldne diagnoser:

Charlotte von der Lippe, overlege

Ingrid Wiig, klinisk ernæringsfysiolog

May Cicilie Voldhaug, sosionom/informasjonsrådgiver

Susanne Berntsen, psykolog

Camilla Pedersen, sosionom

Jeanette Ullmann Miller, fysioterapeut/koordinator

OUS HF Rikshospitalet, desember 2013

Veilederen er oppdatert februar 2021.

Elisabeth Holme
Nestleder

Olve Moldestad
Senterleder

Innhold

Forord	5
Møt Anders	9
Moren beskriver barndommen til Anders	9
Anders forteller om seg selv	9
Bardet-Biedl syndrom	13
Tegn og symptomer på BBS	14
Genetikk og arv	17
Arveanlegg	17
Oppfølging og tilrettelegging	21
Fra barndom til et godt voksenliv	21
Tenk framover	21
Fra ungdom til voksen	24
Å leve godt med BBS	27
De første leveårene	27
Skolealder	27
Ungdomstiden	28
Voksenlivet	28
Mat og vektproblematikk	31
Fysisk aktivitet og fysioterapi	35
Aktiviteter	35
Fysioterapi og rehabilitering.....	36
Medisinsk oppfølging ved Bardet-Biedl syndrom	37
Tannhelse	38
Forskning	39

Offentlige hjelpe- og velferdsordninger	40
Kommunale helse- og omsorgstjenester	40
Individuell plan	41
NAV	41
Dekning av utgifter til helsetjenester	42
Hjelp til selvhjelp	42
Senter for sjeldne diagnoser – Et sted å henvende seg	43
Nyttige nettsteder og litteratur	44



Møt Anders

Anders er en oppdiktet ung mann på 24 år. Han fikk diagnosen Bardet-Biedl syndrom da han var seks år gammel. Den gang het det Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrom.

Moren beskriver barndommen til Anders

Anders var et nydelig spedbarn. Rett etter fødselen oppdaget vi at han hadde en ekstra tå. Den ble fjernet da Anders bare var seks måneder gammel og det gikk fint.

Han satt, gikk og snakket senere enn andre barn. Vi var bekymret, men ble beroliget på helsestasjonen.

Anders begynte i barnehagen da han var to år og trivdes godt der. Han var roligere enn andre barn, men også mer sta. Han taklet dårlig at noe gikk ham imot eller at etablerte rutiner endret seg, og var i slike situasjoner ikke lett å ha med å gjøre. Barnehagen hjalp til med å sette ord på problemene. Han ble henvist til PP-tjenesten ved treårsalderen, og fikk litt ekstra oppfølging i lek og sansemotorikk.

Allerede fra toårsalderen måtte matinntaket begrenses. Han nærmest este ut hvis jeg ikke var streng. Anders har alltid vært matglad. Da han var rundt fire merket både barnehagen og vi at han snublet mye og gikk på ting. Han måtte leies når det var mørkt og i skumringen. Han ville alltid ha på lys, og var rasende når lillesøster Liv kom i veien for ham. Men vi skjøv tankene om at noe var galt med synet til side. Ved kontroll hos helsesøster i første klasse ble Anders henvist til øyelege. Øyelegen sendte Anders videre til sykehuset, både til øyeavdelingen og barneavdelingen. Etter flere måneder og mange undersøkelser fikk han diagnosen LMBB syndrom. Det var et sjokk å få vite at Anders sannsynligvis kom til å bli blind.

Til å begynne med var det vanskelig å få forståelse og hjelp i skolesystemet, fordi han fremdeles hadde nokså godt syn. Vi har slåss mye for å være i forkant. Fra Anders ble 15 år har Huseby kompetansesenter (nå Statped) vært vår støtte-spiller. Der har han fått svært god hjelp.

Anders forteller om seg selv

En gang i fjerde klasse opplevde jeg at jeg liksom ikke ble regnet med av de andre. Særlig ute i friminuttene. Jeg ble ikke mobbet, men fikk liksom ikke innpass. Jeg var jo dårlig i fotball og sånt. Så jeg lot som om jeg heller ville være alene, og ble vel litt sær.

I ungdomsskolen fikk jeg ny lærer og assistent og bedre opplegg gjennom synspedagogen i fylket og fra Huseby. En god assistent hjelper deg ikke bare faglig, men også til å delta i klassefelleskapet!

Jeg hadde samme støttekontakt i 5-6 år. Han fikk meg med på svømming og datagruppe. Jeg driver mye med data. Han er fire år eldre enn meg og vi har fremdeles litt kontakt. Før det var jeg nesten bare hjemme etter skolen. Kranglet mye med Liv, lillesøsteren min. Jeg var sjalu for alt hun gjorde og kunne. Hun var like sjalu og mente at mor og far bare tenkte på meg. Nå har vi det fint sammen. Vi går av og til på kafé og hun passer på klesstilen min.

Å skulle lære punktskrift var vanskelig. Først da skjønte jeg at jeg kom til å bli helt blind. Nå setter jeg pris på møter i Blindeforbundet og jeg er på samlinger i LMBB-foreningen. Jeg har fått mange venner der. Jeg er også med i Team RP. Det er et aktivitetstilbud som Retinitis Pigmentosa-foreningen har noen ganger hvert år. I tillegg til ulike fysiske aktiviteter har vi mye moro og sosialt fellesskap.

Tror nok jeg var bortskjemt som barn. Mor ordnet alt med rydding, klær, mat og sånn. Orket vel ikke sinnet mitt. At jeg klarer meg så bra i leiligheten hadde hun ikke drømt om.

Jeg flyttet hjemmefra da jeg var 21. Fikk leilighet gjennom kommunen. Så nå kan jeg gå til jobben. Og jeg kommer meg mer rundt, både med hunden min og med bussen. TT-kortet holder bare til det mest nødvendige. Før jeg flyttet for meg selv hadde vi et møte med det lokale hjelpeapparatet for å informere om diagnosen og mine behov for tilrettelegging. Senter for sjeldne diagnoser kom også, de fortalte hva Bardet-Biedl syndrom er og hva det

«Tror nok jeg var bortskjemt som barn. Mor ordnet alt med rydding, klær, mat og sånn. Orket vel ikke sinnet mitt. At jeg klarer meg så bra i leiligheten hadde hun ikke drømt om.»

kan innebære for oss som har det. Den nye fastlegen min hadde aldri hørt om LMBB syndrom, men han visste litt om Bardet-Biedl syndrom. Derfor prøver jeg nå å bruke navnet Bardet-Biedl syndrom eller BBS, i stedet for den gamle betegnelsen LMBB syndrom.

Jobbplanlegging begynte mens jeg gikk på videregående. Skolen, Statped og NAV samarbeidet om et opplegg så jeg slapp å gå uten arbeid. Siden jeg bruker noe mer tid enn andre på daglige gjøremål passer det godt med 75 prosent jobb. Jeg har hjemmehjelp, men gjør det meste selv, har systemer og opplegg.

Jeg har beholdt ansvarsgruppa også i voksen alder, den ledes av koordinator i kommunen. Jeg kan kontakte koordinatoren mellom møtene, hvis jeg trenger hjelp eller råd fra NAV lokalt, NAV hjelpemiddelsentral, transport osv.

For et år siden fikk jeg førerhund, Ronja. Førerhundskolen satte meg i kontakt med en mann som bor like ved. Vi lufter våre egne

hunder og hunden til en gammel dame hver dag. Har en fast rute i skogen. Det hjelper på formen, og jeg har gått ned nesten 10 kilo.

Likevel sliter jeg med maten og vekta hele tiden. Det er vanskelig å velge salat og appelsiner når du ønsker ordentlig mat. Både Liv og Beate, kjæresten min, hjelper meg. Og nå har jeg vært to ganger hos en klinisk ernæringsfysiolog på sykehuset.

Beate er bare verdens nydeligste! Traff henne på Beitostølen for tre år siden. Hun var lærling der. Nå jobber hun i en barnehage bare to mil borte. Vi planlegger å flytte sammen. Leiligheten min er stor nok for oss to, foreløpig i alle fall. Det fikk meg til å be fastlegen om en henvisning til habiliteringstjenesten for litt over et år siden. Koordinatoren min hadde fortalt at der kunne de noe om ulike funksjonshemninger og sex og samliv. Jeg er blitt tatt på alvor og har fått hjelp, noe jeg føler har vært nyttig for Beate og meg.



BBS er et sammensatt syndrom,
og brukerne har denne utfordringen:
«BBS er mer enn vekt og briller...»



Det starter med
nattblindhet og følges
av en innsnevring av
synsfeltet

Bardet-Biedl syndrom

Bardet-Biedl syndrom, som forkortes til BBS, er en arvelig tilstand. Tilstanden kalles et syndrom fordi en gruppe kjennetegn opptrer samtidig. Individuer rammes i ulik grad av de enkelte kjennetegnene og ingen får alle. Utviklingen av synshemming (retinitis pigmentosa) i løpet av barne- og ungdomsårene er det mest sentrale tegnet på BBS og rammer alle.

Syndromet ble først beskrevet i 1866 av to engelske øyeleger, Laurence og Moon. Senere beskrev franskmannen Bardet (1920) og østerrikeren Biedl (1922) liknende symptombilder. De inkluderte flere kjennetegn, blant annet overtallighet av fingre og/eller tær. Man mente at alle fire beskrev samme syndrom, og ga tilstanden navnet Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrom (LMBB). I dag brukes betegnelsen Bardet-Biedl syndrom eller BBS. I Norge har man lenge beholdt betegnelsen LMBB syndrom, blant annet i navnet til pasientforeningen «Interesseforeningen for LMBB syndrom». I denne veilederen har vi valgt å bruke den internasjonale betegnelsen BBS.

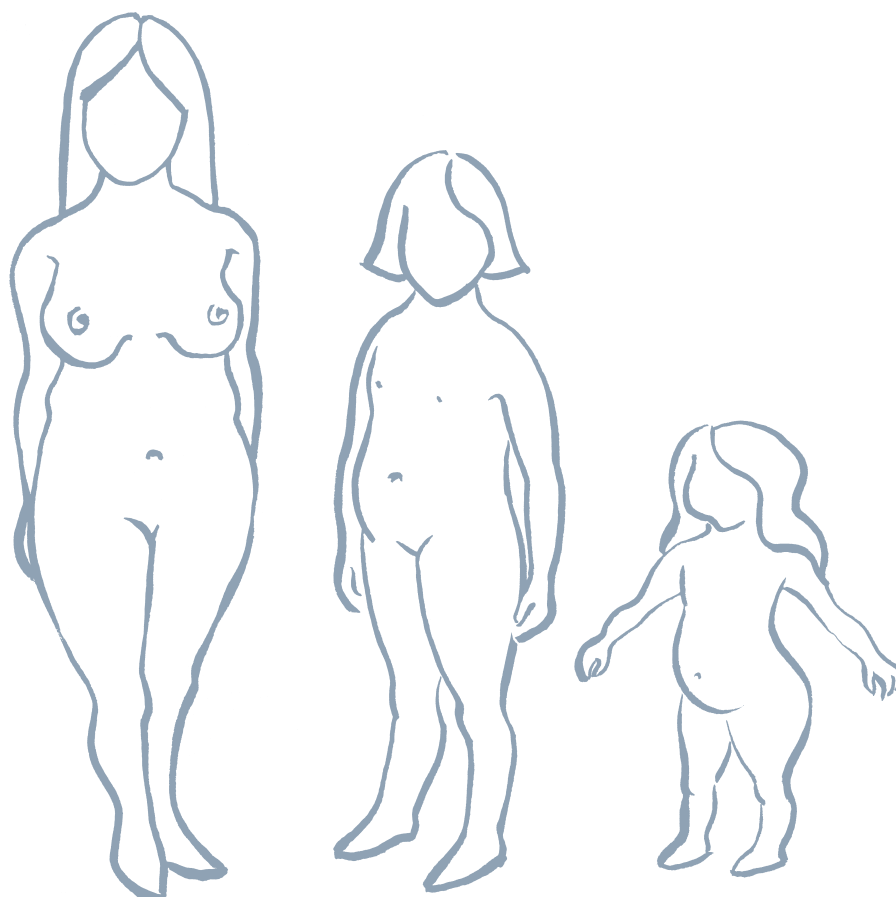
Forekomst

Bardet-Biedl syndrom (BBS) er en sjelden diagnose. I den europeiske befolkningen er det antatt at BBS forekommer hos mellom 1 av 125 000 og 1 av 175 000 (ref www.orpha.net januar 2020) Fagmiljøene i Norge kjenner til cirka 60 personer med BBS..

Årsaker

BBS er arvelig. Arvegangen er recessiv, som vil si at begge foreldrene er bærere av en genfeil uten selv å ha tegn på diagnosen. For å få BBS må man arve genfeilen fra både mor og far. I svært sjeldne tilfeller kan det oppstå nye mutasjoner. Både gutter og jenter kan få BBS. Se også kapitlet om genetikk og arv, side 17.

Diagnosen tilhører sykdomsgruppen ciliopatiser som har til felles at ciliene (antennene) i kroppens celler er skadet. Ciliene er aktive i mange viktige prosesser. Eksempler på slike prosesser er cellenes sansing av omgivelsene og cellenes vekst og utvikling.





Det er ingen klare felles trekk ved utseende hos personer med LMBB, men mange har stort og rundt ansikt med dyptsittende øyne.

Tegn og symptomer på BBS

I dette kapitlet ser vi på hvert enkelt kjennetegn på BBS. Det er gjort for å lette beskrivelsen og forståelsen for hvordan syndromet kan påvirke mange ulike områder av livet. Vi har ikke bare beskrevet de vanligste tegnene, men også tatt med de som er svært sjeldne. Derfor stammer noen av opplysningene kun fra medisinsk litteratur, mens andre er hentet fra erfaringer her til lands.

Beskrivelsene kan være til hjelp i diagnostiseringen. De gir oversikt over viktige områder for behandling, oppfølging eller utredning. Hvor mange symptomer og tegn på syndromet den enkelte har, varierer.

Diagnosen BBS kan stilles klinisk ved å sammenstille ulike symptomer/trekk. I mange tilfeller er det også mulig å få bekreftet diagnosen med gentesting. Jo tidligere man stiller diagnosen, jo bedre er muligheten for å sette inn gode støttetiltak.

Øynene

Svekkelse (degenerasjon) av øyets netthinne (retinitis pigmentosa) rammer alle med BBS. Symptomer starter ofte med at det er vanskelig å se når det er skumring/mørkt (nattblindhet), og følges av en innsnevring av synsfeltet, såkalt kikkertsyn. De fleste blir alvorlig synshemmet i tenårene eller i tidlig voksenalder. Noen

mister synet helt,

Foreldre registrerer ofte dårlig syn i mørket hos barna allerede fra førskolealder. Ofte merker de at barna snubler og støter på gjenstander mer enn før. Alvorlig synshemming er vanlig fra 15-18 års alder. Noen kan også ha problemer med å se i skarpt lys. Andre forstyrrelser i øyet, som skjeling og grå stær, er vanligere enn ellers i befolkningen. Det anbefales årlig kontroll hos øyelege til 20-års alderen, så etter behov.

Fingre og tær

Rundt to tredeler av alle med BBS er født med ekstra fingre eller tær (polydaktyli). Det kan være alt fra en liten utvekst til en fullt formet finger eller tå, oftest på utsiden av lillefingeren eller lilletåen. Overtallige tær er mer vanlig enn ekstra fingre. Som regel opereres disse bort like etter fødselen eller i løpet av første leveår. Mange har også unormalt brede og korte fingre eller tær (brachydaktyli). Delvis sammenvekning av huden mellom to fingre eller to tær (syndaktyli) er mindre vanlig.



Hånd med 6 fingre



Fot med 6 tær

Overvekt

En engelsk oversikt viser at drøyt 75 prosent av alle med BBS er overvektige. De fleste personer med BBS har normal fødselsvekt. Vektøkningen kan starte i løpet av første leveår. De fleste barn med BBS beskrives som kraftig bygget selv om de ikke er overvektige. 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, kan overvekt bli et betydelig helseproblem som blant annet kan føre til belastningslidelser og diabetes type 2.

Læring

Personer med BBS kan ha lærevansker utover det man ville forvente som følge av synsvanskene. Det er viktig med henvisning til pedagogisk-psykologisk tjeneste (PP-tjenesten) for kartlegging og utredning, slik at tiltak kan settes inn tidlig. I en slik utredning viser det seg at de fleste får bedre uttelling på de praktiske oppgavene enn på de verbale oppgavene. De individuelle forskjellene er store. Enkelte fungerer svakt kognitivt, og noen kan ha symptomer som faller inn under autismespekteret. Andre har fullført utdanning utover videregående skole, helt opp til masternivå.

Språk

Hos flere personer med BBS kan språkutviklingen være forsinket. Vanskeligheter med uttalen kan være tilstede hos rundt halvparten. Stemmen kan være nasal og stemmeleiet noe høyt.

Hørsel

En del barn med BBS kan ha gjentatte ørebetennelser i løpet av oppveksten. Ofte bedres dette av seg selv før barna blir voksne. Noen få lider av sensorisk/nerve døvhet.

Adferd

Foreldre til barn med BBS kan fortelle om humørsvingninger, liten fleksibilitet og dårlig takling av uventede hendelser. Noen er svært

avhengige av faste rutiner og blir uvanlig frustrerte av uforutsette endringer eller når de ikke får viljen sin. Noen er hyperaktive og har dårlig konsentrasjonsevne, mens andre kan være uvanlig rolige og svært opptatt av det som interesserer dem i øyeblikket.

Utvikling og motorikk

Barn med BBS kan ha forsinket motorisk utvikling. Noen lærer å sitte, stå og gå inntil ett år senere enn vanlig. Problemer med balanse og koordinasjon senere i livet er vanlig hos rundt halvparten av alle med syndromet. Nyere undersøkelser viser at noen kan ha nevrologiske endringer i lillehjernen (cerebellum) som fører til problemer med balanse og dårlig koordinasjon. Mer sjelden er alvorligere problemer med å samordne bevegelser (ataksi). Det er rapportert tilfeller av spastisitet (krampeligende stramminger i musklene), spesielt i beina.

Hormoner

BBS påvirker kroppens hormoner på ulike måter, blant annet kan puberteten forsinkes. Hos menn er penis som regel liten og den kan være delvis skjult ved overvekt. De fleste menn med BBS har normal testosteronproduksjonen, men hos enkelte er den noe lav. Stemmeskifte og skjeggvekst utvikles etter hvert normalt. Man kjenner til at menn med BBS har blitt fedre til friske barn.

Hos kvinner er det beskrevet forandring på strukturer i urinveier og kjønnsorganer. Menstruasjonsforstyrrelser er relativt vanlige og kan også skyldes hormonell ubalanse på grunn av overvekt. Flere kvinner med BBS har født friske barn.

Overvekt og høyt blodtrykk øker risikoen for å få diabetes type 2. Personer med BBS er ofte relativt unge når de rammes av diabetes type 2. Noen få personer med BBS har lavt stoffskifte (hypotyreose). Dette behandles med medisiner. Høydevekst hos personer med BBS varierer mye. Det er beskrevet at noen har lite veksthormon, men dette er ikke vanlig.

Tennene bør kontrolleres minst en gang årlig av tannhelsepersonell.

Tenner og munn

Små tenner er ikke uvanlig ved BBS. Manglende tenner kan også forekomme. I tillegg kan tannrøttene ofte være korte og/eller ha en spesiell form (taurodonti). Høy gane og behov for tannregulering er vanlig.

Nyrer

Syndromet medfører nesten alltid endringer i nyrene. Det kan være både annerledes form (strukturelle endringer) og funksjonsforstyrrelser. Ultralydundersøkelse av nyrene viser om det er strukturelle endringer. Høyt blodtrykk er et av tegnene på nyreskade og rammer en av fire før de er 25 år.

Om lag en av tre personer med BBS vil i løpet av livet få en eller annen nyresykdom. Det kan være alt fra gjentatte urinveisinfeksjoner på grunn av refluks (urinen strømmer fra blære tilbake mot nyrene) til kronisk nyresvikt. Noen få utvikler alvorlig nyresvikt og får behov for dialyse og nyretransplantasjon. Noen få har økt tørste og urinproduksjon (polydipsi og polyuri). Dette skyldes redusert evne i nyrene til å konsentrere urinen (nefrogen diabetes insipidus).

Lever

Lever sykdom kan opptre som en del av syndromet, men dette er svært sjelden. Enkelte tilfeller av leversvikt er beskrevet i litteraturen.

Hjerte

Vedvarende høyt blodtrykk kan sammen med overvekt, gi utvikling av hjertesykdom med forstørret venstre hjertekammer (ventrikelhypertrofi).

Ledd

Mange med BBS klager over leddsmerter i hofter og bein. Overbevegelige (hypermobile) ledd kan være årsak til smerter.

Hypermobiliteten kan skyldes en mild muskelslapphet (hypotoni) som er forholdsvis vanlig. Leddsmerter kan også skyldes slitasjegikt eller belastningsskader på grunn av overvekt

Hud

Ufarlige hudforandringer som nuppete hud (keratosis pilaris), eller eksem er ikke uvanlig hos personer som har BBS. Hudforandringer er ofte relatert til overvekt. Ved uttalte plager kan det være nyttig å få en vurdering av hudlege.

Diagnostisering

Å fastsette diagnosen BBS kan være vanskelig. Det er fordi det er stor variasjon i hvordan syndromet arter seg hos den enkelte. Kriterier for diagnostisering er minst fire av hovedtegnene, eller tre hovedtegn og to sekundære tegn.

Kriterier for diagnostisering

Hovedtegn:

- degenerasjon av netthinnen (retinitis pigmentosa)
- overtallige fingre/tær (polydaktyli)
- overvekt
- strukturelle forandringer i nyrene
- liten penis hos gutter og menn
- lærevansker

Sekundære tegn:

- korte brede tær eller fingre (brachydaktyli)
- manglende samordning av bevegelser (ataksi)
- forstørret venstre hjertekammer (hypertrofi)
- diabetes type 2
- dårlig motorisk koordinasjon, klossethet
- forsinket språkutvikling
- forsinket psykomotorisk utvikling
- manglende/nedsatt luktesans (anosmia/hyposmia)

Genetikk og arv

Det finnes mange forskjellige årsaker til sykdom eller funksjonshemning. Noen ganger er forandringer i personens arveanlegg (gener) den direkte årsaken. Bardet-Biedl syndrom (BBS) er en tilstand som oppstår som følge av genfeil.

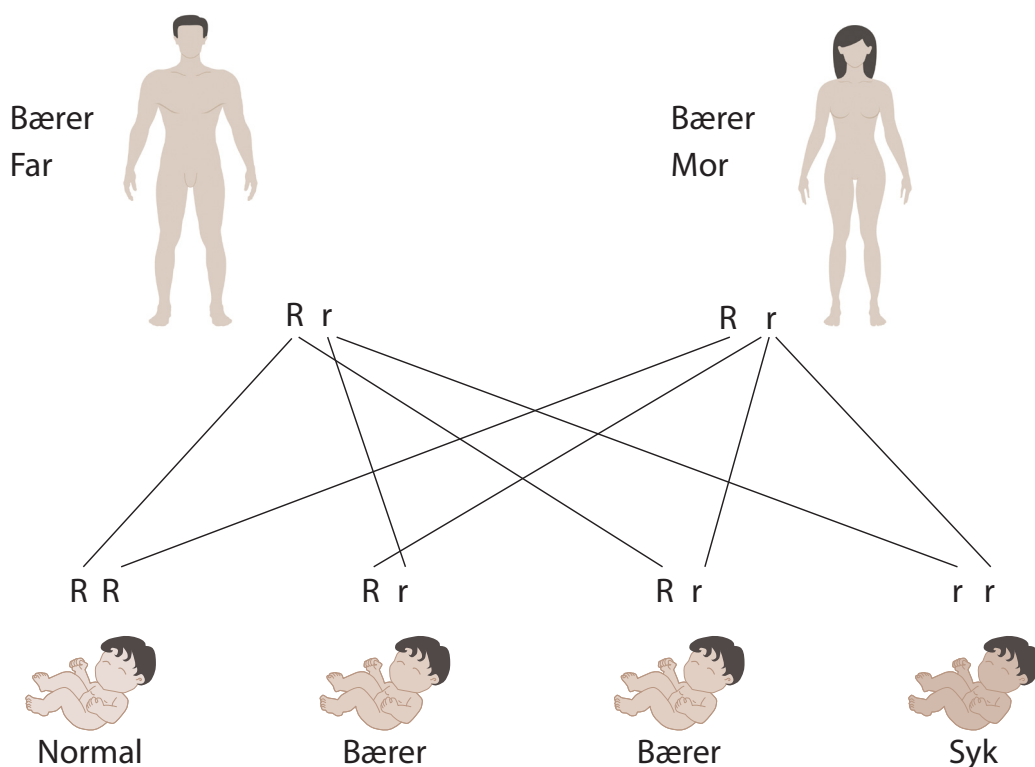
Arveanlegg

Arveanleggene, eller genene, varierer litt fra menneske til menneske. Gener kan beskrives som oppskrifter, og et gen er ofte oppskriften til et protein. Det er vanligvis 46 kromosomer i cellekjernene hos mennesket. Kromosomene kan ordnes i 23 kromosompar. De 22 første parene kalles autosomer og nummereres fra 1 til 22. Det 23. paret er kjønnskromosomene og kalles X og Y. Kjønnskromosomene bestemmer om man er jente (XX) eller gutt (XY). Vi arver 23 kromosomer via fars sædcelle og 23 via mors eggcelle. Vi har derfor to utgaver av hvert kromosom og av hvert gen. Genene sitter tett

i tett på kromosomene. Det finnes tusenvis av gener på hvert kromosom.

En mutasjon eller genfeil, er en varig forandring i et arveanlegg. Slike genfeil er en del av den normale variasjonen mellom mennesker og er som oftest helt ufarlig. Enkelte genfeil kan føre til sykdom, funksjonshemning og/eller medfødte misdannelser.

Det er til nå beskrevet over 20 ulike gener med feil assosiert med BBS. Gener assosiert med BBS er lokalisert på forskjellige kromosom. Man finner genfeil hos 80 % av personer med diagnosen BBS. Hos noen personer med klinisk BBS-diagnose klarer man per i dag ikke å finne genfeil. Det kan tyde på at det er enda flere gener som kan ha betydning ved BBS.



Autosomal recessiv arvegang:

Begge foreldre er bærere av en genfeil uten selv å være syke. Hvert barn har 25 % risiko for å arve en genfeil fra både mor og far og slik få BBS.



Gener assosiert med BBS er oppskrift til proteiner som er viktige i dannelsen og funksjonen av cilier. Cilier er antenner/flimmerhår som sitter på celleoverflatene og som er viktige for blant annet utviklingen av ulike organer.

Autosomal recessiv arv

Noen sykdommer eller tilstander er autosomt arvelige. De forekommer som skadelige genfeil i et gen som er på et av de 22 kromosomparene som ikke er kjønnskromosomer. Tilstandene arves uavhengig av kjønn. Autosomal arv kan deles i to: autosomal dominant arv og autosomal recessiv arv. Mekanisme for arvegang ved BBS er autosomal recessiv.

Ved autosomal recessiv arv får barnet en genfeil fra far og en genfeil fra mor. Det vil si at begge genkopiene i kromosomparet inneholder en genfeil. Begge foreldrene er friske bærere av genfeilen. Friske søsken kan ha ett gen uten genfeil og ett gen med genfeil og er da bærere av BBS, eller de kan ha to gener uten genfeil.

Hvis en person med BBS selv får barn, vil barnet alltid arve ett gen med genfeil. Siden det er få bærere av BBS-genfeil i befolkningen, er risikoen liten for at også den andre forelderen har genfeil i et gen assosiert med BBS til barnet, gitt at den andre forelderen ikke har BBS syndrom.



Nøkkelen ligger i genene

Genetisk veiledning og gentesting

Sannsynligheten for å få et nytt barn i familien med den samme genetiske tilstanden er avhengig av hva slags arveform som foreligger. Ved autosomal recessiv arv er det i hvert svangerskap 25 % risiko for at barnet arver en genfeil fra både mor og far, samtidig. Spesialister i medisinsk genetikk ved regionssykehusene kan gi genetisk veiledning. Alle leger kan henvise personer med BBS og foreldrene til genetisk veiledning. Gentesting gjøres oftest gjennom en blodprøve.



Oppfølging og tilrettelegging

Fra barndom til et godt voksenliv

Oppfølging og tilrettelegging er viktig. Fra faglig hold er det uttalt at personen med diagnosen eller pårørende alltid vet best hva som er den enkeltes behov, men fagfolk kan ha bedre oversikt over mulige løsninger. God kartlegging gjør det mulig å velge gode løsninger i samarbeid med brukeren.

«De som hadde en fast aktivitet i hverdagen, var mer tilfreds med sin livssituasjon»

Senter for sjeldne diagnoser tok initiativ til en undersøkelse i 1999. Her ble 15 voksne personer med BBS intervjuet. Undersøkelsen viste at manglende sosial deltakelse er den største begrensningen for livskvaliteten hos mange. De som hadde arbeid, var mer tilfreds med sin livssituasjon enn de som ikke hadde en fast aktivitet i hverdagen.

Foreningen for Bardet-Biedl syndrom og Senter for sjeldne diagnoser samarbeidet i 2004-2005 om prosjektet «Bedre livskvalitet for brukere med LMBB». Hensikten med prosjektet var å redusere helseskadelig overvekt og bedre den enkeltes livskvalitet ved å ha fokus på endring av kosthold og økt fysisk aktivitet.

Prosjektet viste betydningen av å ha en meningsfull aktivitet å gå til i hverdagen. Dette gir et utgangspunkt for faste rammer og rutiner, og har igjen innvirkning på om brukeren har regelmessige måltider og holder på med fysisk aktivitet. Videre viste prosjektet at mange personer med BBS har behov for tett oppfølging. Støttekontakt og personlig assistent er viktig for å kunne delta på fritidsaktiviteter og i arbeidslivet.

Et godt nettverk bidrar til aktiv deltakelse i samfunnet og øker den enkeltes livskvalitet. Som alle andre, kan personer med BBS ha glede og nytte av å delta i foreninger og organisa-

sjoner der de kan treffe andre og samles ut fra felles interesser.

Individuell plan og ansvarsgruppe

Ved BBS kan en individuell plan og ansvarsgruppe være nyttig. Alle som har behov for langvarige, sammensatte og koordinerte helsetjenester har rett til å få utarbeidet en individuell plan. Se Offentlige hjelpe og velferdsordninger, side 40.

Tenk framover

Utdanning og opplæring må tilpasses den enkeltes evner, interesser og behov. Tenk framover og forbered tiltak som letter voksenlivet. Det er viktig å ha praktiske ferdigheter og å delta i sosiale aktiviteter. Man bør også vurdere hva som kan være egnede yrker og fritidsaktiviteter som den enkelte kan ha utbytte av.



Jan Erik er blind og legger puslespill med opp til 2000 brikker.

Overgangene fra barnehage til skole, og fra ett skolenivå til det neste er alltid følsomme perioder i barnets eller den unges liv. Det samme gjelder overgang fra skole til arbeidsliv. For at disse overgangene skal bli så smidige og problemfrie som mulig, er det nødvendig å begynne planleggingen tidlig. Spesielt når det handler om hjelpemidler og eventuell bygningsmessig tilrettelegging, anbefales det å starte forberedelsene til overgangen minst to år i forveien. Det er viktig med saklig informasjon til de som har kontakt med personen med BBS. Det skaper gode holdninger og forståelse. Du finner mer informasjon om overgangen fra barnehage til skole i [Skolestartboka](#) utgitt av Senter for sjeldne diagnoser.

Resten av dette kapitlet belyser ulike arenaer og temaer der utredning og oppfølging kan være nødvendig. Tiltak og problemstillinger beskrives for ulike aldre og livsfaser. BBS kan ikke helbredes. Derfor er forebygging, behandling og oppfølging desto viktigere. Utfordringene kan endre seg over tid og gjør at kontinuerlig vurdering av hjelpebehovene er viktig.

Synshemming

Det er nødvendig med regelmessig kontroll hos øyelege. Retinitis pigmentosa er en fremad-

skridende (progrederende) øyesykdom som må følges opp over tid, slik at personen får tilbud om hensiktsmessig tilrettelegging. Det blir raskt behov for veiledning fra synspedagog og andre fagfolk innen synsrehabilitering. Disse kan blant annet hjelpe til med å finne hensiktsmessige hjelpemidler og riktig belysning hjemme, i barnehagen, på skolen og arbeidsplassen. God belysning er vesentlig for å ha nytte av synet så lenge som mulig. Etter hvert vil synshemmingen føre til behov for opplæring i bruk av alternative lesemedier som punktskrift og lydbøker.

Det å ta seg fram på en hensiktsmessig og trygg måte som synshemmet, må også læres. Dette kalles mobilitetsopplæring, og slik opplæring er helt nødvendig for å fremme et selvstendig liv. Det finnes egne mobilitetspedagoger som kan bistå i opplæringen. Ulike behov for transportordninger som TT-kort og arbeids- og utdanningsreiser må vurderes. For noen kan det bli aktuelt å søke om førerhund. I tillegg til den nytte og glede hunden kan gi, må man også vurdere hundens daglige behov for omsorg, stell og mosjon. Ulike behov for transportordninger og ledsager må utredes og vurderes, både i forhold til utdanning, arbeid og fritid.



For de fleste vil det være nødvendig med opplæring i, og tilrettelegging av aktiviteter i dagliglivet (ADL). Eksempler på slike aktiviteter kan være matlaging og stell av klær. Her kan en synspedagog eller en ergoterapeut være nyttig samarbeidspartner.

Statped har lang erfaring og mye kunnskap om synshemming ved BBS, og tar i mot henvendelser fra hele landet. Kontaktopplysninger finner du under Kilder og ressurser bakerst i heftet.

Lærevansker

Personer med BBS kan ha lærevansker utover det man ville forvente som følge av synsvan-skene. PP-tjenesten bør kontaktes med en gang barnet eller ungdommen får diagnosen BBS. I samarbeid med hjemmet og barnehagen/ skolen, kartlegger PP-tjenesten barnets funksjonsnivå og foreslår hvilke støttetiltak som bør settes inn. Hvert barn skal utredes individuelt. Noen kan ha behov for en assistent deler av dagen eller uken, og andre har ikke spesielle behov på dette alderstrinnet.

Det er viktig å planlegge og tilrettelegge skolegangen etter elevens behov og ut fra kunnskapen om hvordan sykdommen utvikler seg. Ifølge opplæringslova skal opplæringen tilpasses evnene og forutsetningene til den enkelte elev. For elever med BBS er det en stor fordel. Det er nødvendig at skolen samarbeider tett med eleven og de foresatte. Man må sammen komme fram til hvilke mål som er realistiske, hvilke hjelpemidler som trengs og hvilke arbeidsmåter som er de beste for eleven. Å tilpasse opplæringen slik at eleven senere skal kunne delta i yrkeslivet er viktig.

Opplæringslova sier videre at elever som ikke har eller kan få tilfredsstillende utbytte av det ordinære opplæringstilbudet, har rett til spesialundervisning. Man trenger alltid en sakkyndig vurdering som grunnlag for vedtak om spesialundervisning.

PP-tjenesten er skoleverkets og opplæringsinstitusjonenes sakkyndige instans.

Individuell opplæringsplan

Dersom elever med BBS klarer seg uten spesialtiltak i læringssituasjonen generelt, får de likevel etter hvert behov for ekstra hjelp, oppmerksomhet og hjelpemidler på grunn av synshemmingen som gradvis utvikler seg. Det bør etableres kontakt med synspedagog så tidlig som mulig.

For elever som får spesialundervisning, skal det utarbeides individuell opplæringsplan (IOP), jf opplæringslova. Planen skal blant annet vise mål for og innholdet i opplæringen. Like viktig som faglig tilrettelegging og gode hjelpemidler, er samspillet i elevflokket. Den enkelte elev med BBS faller ikke alltid like lett inn i det sosiale miljøet. Å arbeide målbevisst for at barnet eller ungdommen skal greie å opprettholde kontakt med medelever både på skolen og i fritiden, bør være et prioritert mål. Å akseptere seg selv som man er, at man har en diagnose eller funksjonshemming, er viktig for å bli trygg i sitt eget liv. Arbeidet med disse sosiale og personlige utfordringene er viktige elementer i den individuelle opplæringsplanen.

Opplæringslova gir også sterkt svaksynte og blinde elever rett til opplæring i punktskrift og bruk av tekniske hjelpemidler, rett til opplæring i å ta seg fram på skolen, til og fra skolen og i hjemmemiljøet. Opplæring i slike kompenserende ferdigheter er viktig for at eleven skal få en tilfredsstillende faglig og sosial utvikling. Rettighetene omfatter både grunnskole og videregående opplæring. Det bør utarbeides en plan med tydelig progresjon for opplæringen. Se [Veileder om opplæring i punktskrift, mobilitet og bruk av tekniske hjelpemidler](#). Søk på «Veiledning om opplæring i punktskrift».

En grunnleggende betingelse for å oppnå og opprettholde kontakt, er at medelevene får tilpasset og saklig informasjon om BBS, slik at de kan forstå situasjonen til klassekameraten så langt det er mulig. Senter for sjeldne diagnoser har lang erfaring med å gi informasjon om diagnosen til skoleklasser. Ta gjerne kontakt for råd og veiledning, eller hvis dere ønsker hjelp til å formidle kunnskap til klassen.

Fra ungdom til voksen

Venner og kjærester

I ungdomstiden får vennskap med jevnaldrende en helt sentral plass for de aller fleste. Venner tar ofte over foreldrenes rolle som personer man identifiserer seg med, og som forbilder. Mangel på venner kan være ekstra vanskelig nå. Der det ikke lar seg gjøre å opprettholde vennskap fra barndommen, bør det vurderes om ungdommen kan ha nytte av en ung støttekontakt som kan være med på trening, kino, kafè og liknende. Det kan gi opplevelser på linje med hva andre ungdommer søker i hverdagen, samt styrke selvfølelsen og opplevelsen av å være delaktig.

Å være ute blant andre ungdommer øker også muligheten for å treffe en kjæreste. Åpenhet tidlig i bekjentskapet er et godt grunnlag for utvikling av et nært forhold med gjensidig respekt og ærlighet.

Seksualitet

Tidlig seksualveiledning kan forebygge problemer senere. Voksne med BBS kan få et godt seksualliv. Noen vil ha nytte av seksualtekniske hjelpemidler. NAV gir stønad til seksualtekniske hjelpemidler til personer som har varig nedsatt seksuell funksjonsevne. Se mer informasjon Offentlige hjelpe- og velferdsordninger, s. 40.

Utdanning og yrkesvalg

Ungdom med BBS kan ha behov for veiledning ved valg av utdanning og yrke. Det gjelder å finne et yrke, en arbeidsplass eller aktivitet som den enkelte kan mestre, både i unge år og seinere i livet. Blant annet blir synshemningen en vesentlig faktor å ta hensyn til. Den som skal gi råd trenger kunnskap om BBS, om utdanningsmuligheter og arbeidsmarkedet. En forutsetning for å gjøre fornuftige valg er at brukeren selv er aktivt med i planleggingen, gjerne i samarbeid med skolerådgiver, foresatte,

Senter for sjeldne diagnoser kjenner til personer med BBS som jobber som

- butikkmedarbeider
- kontomedarbeider
- sentralbordoperatør
- spinninginstruktør
- freelancejournalist
- diskjockey (DJ)
- produksjonsarbeider
- telefonselger
- dataoperatør
- synspedagog

habiliteringstjeneste og NAV Arbeid. Senter for sjeldne diagnoser har kunnskap og erfaring om syndromet og kan gi innspill og ideer ut fra hva som har fungert for andre med BBS. Mange steder har NAV egne ungdomsteam med spesialkompetanse innen utdanning og yrkesvalg. Hvilke instanser som skal trekkes inn må vurderes i hvert enkelt tilfelle.

Flere med BBS har gjennomført utdanning utover videregående skole. Den store variasjonen i syndromet medfører at ungdom og voksne med BBS har ulike forutsetninger for utdanning og arbeid. For noen leder videregående skole direkte til et yrke eller en arbeidsplass. Andre velger mer teoretisk utdanning før de søker jobb. Flere har behov for tilpasninger som kan være i form av varig tilrettelagt arbeid, arbeid med bistand, eller at arbeidsgiveren får støtte for å tilrettelegge arbeidsplassen. NAV vurderer behovet for slike ordninger. Det er ikke uvanlig at voksne med BBS kombinerer arbeid og trygd.





Å leve godt med BBS

Bardet-Biedl syndrom (BBS) er et sammensatt syndrom som påvirker den som har diagnosen og familien rundt, men mange lever et godt og meningsfylt liv. Gode relasjoner og nødvendige tjenester fra hjelpeapparatet bidrar til dette. Ved å være tilstede for sine barn og hjelpe dem til å bli selvstendige mennesker, kan foreldrene bidra til å styrke barnets selvfølelse. Dette gir grunnlag for et godt liv.

Det er viktig å bli elsket og verdsatt for de egenskaper og kvaliteter man har, og ikke for det man presterer. Dette gjelder spesielt for personer med ekstra utfordringer. Syndromet er kun en del av livet, og man må fokusere på mulighetene istedenfor begrensningene.

De første leveårene

Noen ganger stilles diagnosen tidlig, mens det andre ganger kan ta lang tid før diagnosen BBS stilles. Tiden før man får diagnosen kan være preget av usikkerhet for foreldrene. Alle foreldre ønsker det beste for barna sine. Foreldre til barn med BBS kan etter hvert se at barnet har utfordringer. Det kan være vanskelig å håndtere dette følelsesmessig og praktisk, og det er helt normalt at man til tider synes dette er tungt.

For å mestre det å leve med BBS, er kunnskap om diagnosen viktig. Barnet bør tidlig få alderstilpasset informasjon om diagnosen, og denne informasjonen bør gjentas ettersom barnet blir større. Det er viktig at personer i kontakt med barnet og familien får tilstrekkelig informasjon om syndromet og eventuelle utfordringer. Det er nyttig å informere om diagnosen i barnehagen, på skolen, under utdanning, i arbeidslivet og til nærpå personer. Erfaringen viser at informasjon vil trygge andre mennesker og bidra til positive holdninger.

Vi vet at noen barn med BBS kan ha atferdsproblemer. Vår erfaring er at de kan ha varierende humør. Det har vist seg at faste rutiner og en forutsigbar hverdag kan være positivt. Det er viktig at alle barn får tilpassede utfordringer som gir mestringsfølelse.

Skolealder

På skolen er det færre ansatte per barn enn i barnehagen. Foreldrene må derfor selv ta mer ansvar, og barna må stå mer på egne ben. Det er viktig å planlegge overgangen fra barnehage til skole i god tid. Noen barn med BBS kan ha lærevansker og ha behov for spesialpedagogisk



hjelp. Se side 23 for mer informasjon om lærevansker.

Overvekt og synshemming kan føre til at et barn får utfordringer i sosiale relasjoner. Mobbing kan bli en utfordring, og kan for eksempel vises ved at barnet får sårende kommentarer og lignende, ikke får delta i leken, får stygge blikk eller ikke blir invitert hjem etter skolen. For å forebygge mobbing er det viktig å informere om diagnosen både til skolens ansatte, medelever og deres foreldre. Det er også viktig at familien tilstreber et godt samarbeid med skolen og andre foreldre.

Ungdomstiden

Puberteten er en utfordrende periode for ungdommer både med og uten en kronisk tilstand. I denne alderen blir venner og jevnaldrende viktigere. Det gjelder å prøve ut grenser, å finne sin egen identitet og foreldrene er ikke lenger barnets største forbilde. Barn med BBS kan komme senere i puberteten enn jevnaldrende.

Det er belastende å gradvis miste synet. Sosial kontakt og deltagelse kan by på utfordringer når en er svaksynt. Noen ungdommer og voksne beskriver ungdomstiden som ekstra vanskelig og følelsesmessig utfordrende. Hvis ungdommen har det vanskelig og trenger noen å snakke med, er det viktig at de får kontakt med en person som de kan stole på. Dette kan være foreldrene, helsesøster på skolen, fastlege, psykolog eller en annen person som ungdommen har tillitt til.

Ungdommen må etter hvert ta mer ansvar for sitt liv, samtidig som foreldrene må gi fra seg ansvar. Det er viktig å starte denne prosessen tidlig. Det er normalt at foreldrene kan bli engstelige og kjenne seg utrygge i denne fasen av barnets liv.

Hvor man kan henvende seg for å få hjelp?

- Foreningen for Bardet-Biedl syndrom
- Senter for sjeldne diagnoser
- Fastlegen
- Helsesøster
- Pedagogisk-psykologisktjeneste (PPT)
- Barne- og ungdomspsykiatritjenesten i fylket (BUP)
- Distriktpsykiatrisk senter (DPS)
- Familievernkontor
- Statped

Voksenlivet

Noen av utfordringene beskrevet i barne- og ungdomsårene er også aktuelle i voksenlivet. Hvis en person har mangel på sosial tilhørighet kan konsekvensen bli en opplevelse av ensomhet, og hos noen depresjon.

Vår erfaring er at en del voksne med BBS synes det er vanskelig å flytte i egen bolig. Det kan ta tid før tilrettelegging og en godt tilpasset bolig blir tilgjengelig. Før man flytter har noen også behov for mer trening i daglige aktiviteter. Fagpersoner kan hjelpe og støtte i denne prosessen, og prosessen bør forberedes tidlig. Det er vesentlig å ha noe meningsfylt å fylle dagene med. Å ha interesser og hobbyer, å være beskjeftiget med ting som man liker å gjøre, ha noe å gå til som en jobb eller en annen aktivitet, gir dagen innhold, bidrar til god livskvalitet og mestring.

Personer som er i kontakt med barnet og familien trenger tilstrekkelig informasjon om syndromet, og om eventuelle utfordringer.



Mat og vektproblematikk

Overvekt og stadig kamp for å unngå vektøkning er vanlig ved BBS. Mange med BBS spiser svært mye før de føler seg mette og tilfredse.

Unormalt stor appetitt skyldes at hjernen ikke svarer godt nok på signaler fra kroppen om når man har fått nok mat.

Energibehovet reguleres med signaler fra magen og andre celler rundt i kroppen til hjernen. I hjernen skal ciliene i bestemte nerveceller ta imot disse signalene. Normalt vil cellen da lage et svarsignal som sendes tilbake gjennom cilien. Ved BBS er det denne overføringen av signaler gjennom ciliene som ikke fungerer som det skal. Dermed får ikke kroppen beskjeden fra hjernen som sier: «slutt å spise, jeg er mett». Resultatet blir at man lett spiser mer enn det kroppen trenger. Vilje og kunnskap må brukes for å begrense mengden mat, fordi det ikke holder å vente til man er mett. Det er ikke påvist feil i andre appetittregulerende signaler eller hormoner ved BBS.

Spis mye frukt og grønnsaker og spar på fett og sukker!

Kroppen får energi fra maten. I tillegg inneholder maten også viktige næringsstoffer. Overvekt er alltid et resultat av at man får i seg mer energi (kalorier) enn det kroppen bruker. Det er kun to måter å snu en overvektstendens på; mindre energi inn, det vil si spise mindre mengder, eller velge energifattige matvarer, og mer energi ut, altså bevege seg mer.

Et sunt og variert kosthold er nødvendig for å sikre best mulig helse og et godt liv, også for personer med BBS. Personer som er fysisk aktive kan spise mer mat uten å legge på seg enn de som er lite aktive. Dessverre blir mange mindre fysisk aktive når synet blir dårligere. Bruk fantasi for å finne aktiviteter som man liker og synes er morsomme. Tilpass aktiviteten etter fysikk og kondisjon, årstid og situasjonen for øvrig. Se kapittelet om fysisk aktivitet og fysioterapi, side 35.



Hvorfor bry seg om vekten?

Fedme, eller overvekt, medfører fare for ulike sykdommer og plager:

- diabetes (sukkersyke) – spesielt type 2
- belastningsskader, spesielt i ankler, knær og hofter
- høyt blodtrykk
- høyt kolesterol og hjertesykdom
- soppdannelse og sår i hudfolder

Stor overvekt kan ha negativ virkning på selvbildet og sosialt liv. I tillegg blir all bevegelse og daglige aktiviteter som for eksempel husarbeid tyngre. Å få tak i klær kan være vanskelig og dyrt hvis man ikke passer i vanlige størrelser.

Maten

Maten må settes sammen med omtanke. Kroppen må få nok næringsstoffer som vitaminer, mineraler og protein, samtidig som energien (kaloriene) begrenses. Slankekurer som utelater sunne matvarer og begrenser matvarevalg unødig, anbefales derfor ikke. Voksne personer med BBS kan trenge hjelp til innkjøp og tilberedning av mat pga synshemmingen.

Frukt og grønnsaker bør spises daglig, minst fem porsjoner. Det finnes mange halvfabrikata og ferdige produkter basert på grønnsaker. Det letter tilberedningen og kan være gode middagsalternativer. I dag er det også stort utvalg av ferdiglagede middagsretter, men man må lese nøye på pakken for å finne de med lavt energiinnhold.

Oppfølging av vektproblematikk

Vektoppfølging er en del av den medisinske oppfølgingen ved BBS. Fastlegen bør følge vekt-

Trim og mosjon i grupper har dobbel virkning. Mosjon er godt for kroppen og sammen med andre blir det et sosialt fellesskap.

Noen gode kostholdsråd:

- Bruk gjerne olje i matlaging i stedet for margarin og smør.
- Drikk skummet eller ekstra lett melk til brødmåltidene.
- Velg lettmarginer på brødet, bruk oster med mindre fett og erstatt gjerne pøsepålegget med en god skinke.
- Unngå sukker og søtsaker.
- Erstatt snacks med frukt og grønnsaker.
- Vann er den aller beste tørstedrikken, enten man har BBS eller ikke.

utviklingen jevnlig. For å sikre et godt sammensatt kosthold anbefaler vi også samtaler med klinisk ernæringsfysiolog. Det å alltid måtte vise forsiktighet i matveien, kan være følelsesmessig tungt.

Vekt og høydevekst hos barn med BBS må følges tett av helsepersonell. Et overvektig barn som vokser i høyden uten å legge på seg like raskt som før, vokser seg slankere. Helsestasjonen har ofte best oversikt over tilbud for overvektige barn. Målet for både barn og voksne er å unngå helseskadelig overvekt. Noen foretrekker individuell oppfølging, mens andre synes det er lettere å oppnå vektkontroll i grupper sammen



En vektnedgang på en kilo i måneden er passe for voksne.

med andre overvektige. Offentlige tilbud er gjerne arrangert gjennom Frisklivsentraller eller Lærings- og mestringsentre. Private aktører som slankeklubber og helsestudioer kan også ha gode tilbud. Noen har glede og nytte av jevnlig opphold på et rehabiliteringssenter. For alle som skal ned i vekt, er det viktig å ta tiden til hjelp. En vektnedgang på en kilo i måneden er passe for voksne. Overvekt er et helseproblem for store deler av befolkningen, og det forskes mye på

behandlingsmetoder og oppfølging. Det er opprettet regionale ressursentre for helse-skadelig overvekt i alle helseregioner. Personer med BBS kan henvises dit for behandling, eller for å finne den best egnete oppfølgingen. Oppfølgingen bør omfatte både kosthold og aktivitet. Synshemming, sosiale forhold, helse og funksjonsnivå vil påvirke hvilke tiltak som er aktuelle for den enkelte.

Konkrete tiltak gjøres ofte i samarbeid mellom spesialisthelsetjenesten og lokalt helsevesen. Kirurgisk behandling for overvekt er sannsynligvis egnet bare for noen få personer med BBS. At syndromet er så komplekst, gjør det ekstra viktig at helsevesenet tar tak i vektproblematikken tidlig.





Tahir Hussain og Knut Anders Fostervold syklet tandem rundt i Romsdal og på Sunnmøre september 2013.

Fysisk aktivitet og fysioterapi

Allsidig fysisk aktivitet er viktig for å utvikle orienteringsevne, kroppsbeherskelse, koordinasjon og fysisk styrke. Det er vesentlig å skape de gode opplevelsene ved å være i fysisk aktivitet. Et godt prinsipp er at lyst og interesse må komme fremfor plikt. Det fremmer bevegelsesglede!

Det er ønskelig at rutiner for fysisk aktivitet etableres i familien fra barndommen. Da blir det å være fysisk aktiv en naturlig del av hverdagen. Mange sterkt svaksynte eller blinde kan bevege seg anstrengt og begrense sin utfoldelse, fordi de kan være engstelige for å støte bort i noe eller falle. Det er derfor viktig å trene seg på å bevege seg både inne og ute (mobilitetstrening).

Hensiktsmessig fottøy, som stabile sko med hælkappe, er et godt utgangspunkt for aktivitet. Flere personer med BBS kan ha behov for spesialsko fordi føttene deres kan være brede og små. Fastlegen kan henvise til ortoped som vurderer behov for tilpasset fottøy.

Aktiviteter

Ridderrittet er et sykkelritt for synshemmede med ledsagere. Mer informasjon finnes på www.syklistene.no. Ridderrennet er et skirenn for utøvere med syn-, bevegelsehemning, eller annen funksjonshemning. Ridderrennet avholdes på Beitostølen i Oppland hvert år. Mer informasjon finnes på www.ridderrennet.no

Mange idrettslag har spesielle tilbud til funksjonshemmede, og får ekstra økonomisk

Aktiviteter som egner seg ved synshemming:

- trening på treningscenter: Benytte ulike apparater som for eksempel tredemølle, ergometersykel, romaskin
- spinning
- tandemsykling
- svømming
- vannaerobic
- turgåing
- roing
- bryting
- judo
- amatørteater/drama
- ridning, for eksempel terapiridning
- fotball for synshemmede
- goalball (ballspill for synshemmede)
- klatring
- aking
- langrenn

tilskudd til dette formålet. Retinitis Pigmentosa Foreningen i Norge har informasjonsmateriell og arrangerer ulike aktiviteter.



Team RP stilte med to lag i Holmenkollstafetten 2013. Resultatet ble en hederlig 1. og 4. plass.

Team RP er en gruppe i Retinitis Pigmentosa Foreningen i Norge som fokuserer på fysisk aktivitet. De arrangerer fjellturer og løp for personer med RP, og stiller med egne lag i for eksempel Holmenkollenstafetten. Det sosiale aspektet vektlegges, og de som ikke har deltatt tidligere blir prioritert. Flere med BBS er medlem, og har stor glede av dette. For mer informasjon, se foreningens nettside:

www.rpfn.no

Fysioterapi og rehabilitering

Å gå til fysioterapeut kan være nyttig for mange med BBS i tillegg til å være fysisk aktiv. Barn under 16 år har rett til fri fysioterapi. Voksne må betale egenandel hos fysioterapeut til egenandelstaket for frikort som er kr 2460,- (2021). Hvis fysioteerapeuten ikke har avtale om driftstilskudd med kommunen, må pasienten betale hele beløpet.

For en person med BBS kan det være aktuelt å få øvelser av fysioterapeuten som blant annet fremmer kroppskontakt, kroppsbevissthet og demper muskelspenninger. Det kan være aktuelt med generelle styrkeøvelser, kondisjonsfremmende øvelser og sansemotorisk trening. Videre kan balanse-, stabilitets-, og koordinasjonsøvelser være hensiktsmessig. Flere personer med BBS som har vært på Beitostølen Helseportsenter, Valnesfjorden Helseportsenter eller andre rehabiliterings-

sentre tilrettelagt for synshemmede, forteller om gode erfaringer fra oppholdene. Fastlegen må søke om slike opphold.

Terapiridning

Terapiridning er en behandlingsmetode innen fysioterapi som går ut på at fysioterapeuten bruker en hest som virkemiddel. Under ridningen overføres hestens rytmiske bevegelser til rytteren. Bevegelsene er spesielt gunstige for opptrening av balanse, styrke av muskulatur, symmetrisk muskelarbeid og koordinasjon. Ridestillingen og hestens bevegelser kan løse opp spenninger i muskulaturen. Terapiridning er gunstig som holdningskorrigerende tiltak.

Terapiridning rekvireres av lege, manuellterapeut eller kiropraktor. Folketrygden gir bidrag til behandlingen. Veiledning om ordningen finnes på www.helfo.no.

Hjelpemidler

Barn og unge under 26 år kan få hjelpemidler til trening og stimulering for å opprettholde og/eller bedre motorisk og kognitiv funksjonsevne. Søknad om slike hjelpemidler sendes NAV hjelpemiddelsentral. Forutsetningen for å få innvilget hjelpemidlene er at funksjonsevnen er varig og vesentlig nedsatt. Hjelpemidler til lek og sport må være nødvendig og hensiktsmessig for en normal aktivitet og utvikling.

Medisinsk oppfølging ved Bardet-Biedlsyndrom

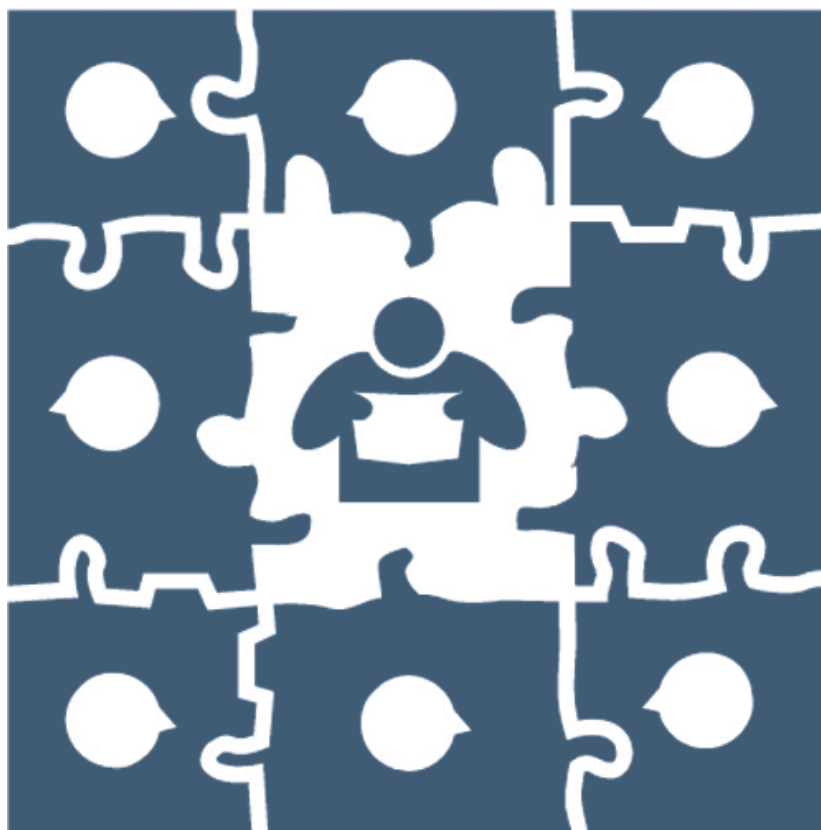
Syndromet omfatter mange symptomer som medfører kontroller og behandling hos lege eller på sykehus. Siden behovene endres over tid og ikke er like for alle med BBS er det viktig å få koordinert tilbudet i forhold til den enkeltes behov. En rekke spesialister er aktuelle ved utredning når en person får diagnosen BBS for første gang; øyelege, synspedagog, barnelege, hjertespesialist, nyrelege, genetiker, barneendokrinolog/ endokrinolog, tannlege, klinisk ernæringsfysiolog, fastlege, fysioterapeut, PP-tjenesten, ortoped, gynekolog og logoped. Oppfølgingen vil avhenge av hva som er resultat av utredningen. For mer detaljer rundt utredning og oppfølging vises det til [«Anbefalinger for utredning og oppfølging av personer med Bardet-Biedl syndrom \(BBS\)»](#). Denne informasjonen finnes på nettsiden til Senter for sjeldne diagnoser, se diagnosen BBS.

Fastlegen blir sentral for den medisinske oppfølgingen og koordineringen. Så snart

diagnosen er stilt bør man få en samtale med fastlegen. Fastlegen er bindeleddet mellom de ulike spesialisthelsetjenestene og får tilbakemelding (epikrise) fra spesialistene om hva som er undersøkt og gjort.

Mange som har BBS og deres pårørende føler seg hjelpeløse i starten, fordi det lokale hjelpeapparatet ikke har mer kunnskap om BBS enn de selv. Med sin bakgrunn og gjennom kontakten med spesialistene, kan fastlegen skaffe seg medisinsk kunnskap om diagnosen og følge opp kontakten med spesialisthelsetjenesten. For mange vil fastlegen også være knyttet til en ansvarsgruppe.

Senter for sjeldne diagnoser har opprettet en ressursgruppe for BBS bestående av øyelege, endokrinolog, nyrelege, barnelege, synspedagog, genetiker, klinisk ernæringsfysiolog, fysioterapeut og psykolog. Henvendelser til gruppen kan gjøres via Senter for sjeldne diagnoser.



Tannhelse

Noen med BBS kan mangle tenner, ha små tenner eller korte tannrøtter. Både kosthold, alvorlig nyresykdom, medikamenter og redusert syn kan gi problemer med tenner, tannkjøtt og munnhygiene. Dette krever ekstra oppfølging. Alle barn og noen ungdom/voksne trenger ekstra hjelp eller tilsyn ved tannbørsting. Tykt skaft på tannbørsten kan være god hjelp ved motoriske vansker.

Munnhulen bør kontrolleres minst en gang årlig av tannhelsepersonell, som kan gi individuelle råd og veiledning. Røntgenundersøkelse bør gjøres av tannlege når barnet er tre år, eller så snart diagnosen er stilt. Når barnet er 10-12 år må behovet for tannregulering vurderes.

Barn og unge opp til 18 år får gratis oppfølging og behandling i den offentlige tannhelsetjenesten. Ut over dette gir diagnosen rett til stønad til dekning av utgifter til tannbehandling fra folketrygden. De offentlige takstene er ofte lavere enn takstene hos privatpraktiserende tannleger. Man må derfor oftest betale et mellomlegg.

Nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander (TAKO-senteret) samarbeider med den lokale tannhelsetjenesten om forebygging og eventuelt behandling av personer med BBS. Om det er behov for det kan den lokale legen eller tannlegen henvise til TAKO-senteret. Se TAKO-senterets nettside www.tako.no



Forskning

Det er mange forskningsområder som kan gi nyttig kunnskap om årsaker, behandling og oppfølging ved BBS. Et av de store områdene innen medisinsk forskning i dag er den genetiske forskningen for å kunne forklare årsaken og sammenhengen mellom ulike symptomer ved en diagnose. Norske forskere og personer med BBS i Norge har bidratt aktivt i denne forskningen.

I mange år har en håpet at genterapi skulle bli en mulig behandlingsform for arvelige sykdommer. En form for genterapi går ut på at normalt fungerende gen føres inn i pasientens celler for å erstatte genet med genfeil. Det drives i dag en intens forskning på genterapi ved en rekke forskjellige arvelige sykdommer. Hittil har det vært vanskelig å få virkning av behandlingen, og den praktiske nytten er foreløpig begrenset. Et av områdene der man har kommet forholdsvis langt er i forskningen på netthindegenerasjon (retinitis pigmentosa). Retinitis Pigmentosa foreningen i Norge oppdaterer sin nettside jevnlig om aktuell forskning på dette, se www.rpfn.no.

Kartlegging av gener, genfeil og symptomer forbundet med BBS pågår fortløpende. Mulighet for «helgenomsekvensering» (sekvensering av hele arveanlegget) vil etter hvert gi enda mer informasjon om aktuelle gener. BBS ble satt i sammenheng med redusert funksjon av cilier (antennor/flimmerhår) tidlig på 2000-tallet. Siden den gang har forskning på dyr gitt ny kunnskap om funksjonen til BBS proteinene. Mer forståelse for funksjon av genene og proteinene vil kunne åpne for muligheter for medikamentell behandling. Det foregår forskning på ciliopatier (tilstander med dårlig fungerende cilier) og resultater fra denne forskningen vil kunne gi ny kunnskap om BBS. Informasjon om ulike internasjonale kliniske forskningsstudier kan man finne på www.clinicaltrials.gov.



Også innen pedagogikk og hjelpemidler for synsproblemer gjøres det stadig fremgang. Datateknologien utnyttes blant annet aktivt innen dette feltet.

Overvekt er et av de vanligste helseproblemene i verden i dag, og omfattende forskning er i gang for å forstå og behandle fedme og regulere matinntaket. Innen matvareproduksjonen forskes det mye på hvordan maten skal kunne gi ønsket smak, metthetsfølelse og nok næringsstoffer samtidig som energiinnholdet begrenses.

Offentlige hjelpe- og velferdsordninger



Alle offentlige kontorer har plikt til å gi informasjon om lover, regler og vanlig praksis til den som spør. De fleste tjenester og ytelser må søkes om. Søknader skal besvares skriftlig og ende opp i et vedtak eller avslag. Et avslag skal begrunnes og inneholde opplysninger om klageadgang og klagefrist. Noen tjenester og stønader er kommunale, mens andre er statlige.

Kommunale helse- og omsorgstjenester

En rekke pleie og omsorgstjenester er lovfestet etter lov om helse- og omsorgstjenester i kommunen (helse- og omsorgstjenesteloven),

For personer med BBS kan det være aktuelt med tjenester som transport, støttekontakt, brukerstyrt personlig assistent (BPA), avlastning eller hjemmehjelp.

som for eksempel hjemmesykepleie, avlastning og støttekontakt. Oppholdskommunen er ansvarlig for å sørge for nødvendige tjenester til den enkelte person, og for gjennomføring av tiltakene.

Det er søkerens behov for tjenester, og ikke diagnosen, som skal legges til grunn ved vurdering av hjelpetiltak og stønader. Et moment av skjønn ligger også i saksbehandlingen og i det endelige vedtaket. I praksis vurderer kommunene og tjenestestedene søknader om hjelp ut fra egen kunnskap om hva diagnosen innebærer, og ut fra ressurser som er til rådighet. Dette gjør at tilbudet om hjelp kan være ulikt avhengig av hvor i landet man bor. Det er viktig å merke seg at vedtak fra en kommune ikke automatisk gjelder dersom en flytter til en annen kommune. Det må da søkes på nytt i tilflyttingskommunen. Ta kontakt med tilflyttingskommunen i god tid for å avklare behov for helse- og omsorgstjenester.

For personer med BBS kan det være aktuelt med tjenester som transport, støttekontakt,

brukerstyrt personlig assistent (BPA), avlastning eller hjemmehjelp. Støttekontaktens oppgave er å hjelpe brukeren til en meningsfull fritid, mens en personlig assistent skal sikre at personen får dekket sine daglige behov for å kunne leve og bo selvstendig. Avlastning er et forebyggende tiltak for familier med kronisk syke barn eller voksne, og skal sørge for at de pårørende får tilstrekkelig hvile og fritid. Hjemmehjelp/praktisk hjelp i hjemmet innebærer hjelp til for eksempel renhold og handling.

For noen kan sykdom eller funksjonshemming kreve tilrettelegging av bolig. Lån eller tilskudd fra kommunen eller Husbanken kan da være aktuelle ordninger.

Informasjon fra bruker til fagfolk

Når man har en sjelden tilstand, kan man ikke forvente at saksbehandlere og fagfolk har mye kunnskap om diagnosen. Derfor er det viktig at personen med tilstanden eller pårørende formidler informasjon der dette trengs. Vi anbefaler å ha skriftlig informasjon om diagnosen tilgjengelig. Det kan spare tid og lette informasjonsbehovet til hjelpeapparatet. Hvis en søknad følges av kunnskap om diagnosen er det lettere å vurdere den. Senter for sjeldne diagnoser har rådgivere som kan gi informasjon om diagnosen. Informasjonsmaterieell kan lastes ned fra senterets nettside eller bestilles på telefon eller e-post. Se www.sjeldnediagnoser.no

Tverrfaglig støtte rundt brukeren (ansvarsgruppe)

Både barn og voksne med BBS kan ha behov for hjelp fra flere etater og instanser. Det er viktig å koordinere tilbudene, sette opp mål for gjennomføring og evaluere hva som er gjort. Det må også avklares hvem som har ansvar for gjennomføringen. Derfor etableres det gjerne en tverrfaglig gruppe, ofte kalt ansvarsgruppe, rundt den enkelte og spesielt rundt barn. Ansvarsgruppen tar ansvar for at problemene løses på en faglig riktig måte, samtidig som brukeren og de pårørende spares for mye usikkerhet og unødig mas. Ansvarsgruppe er

ikke hjemlet i lov, og er dermed ikke en rettighet, men det er en god arbeidsmetode for å få bedre tilrettelagte tjenester. Ansvarsgruppen skal velge en koordinator, som skal være den som bør initiere og koordinere oppgaven med å lage en individuell plan.

Individuell plan

Individuell plan er et verktøy og en metode for samarbeid mellom brukeren og tjenesteapparatet, og mellom de ulike tjenesteyterne. Det skal utnevnes en koordinator som har hovedansvaret for kontakten med brukeren og koordinering av tjenesteyterne. Initiativet til å få utarbeidet en individuell plan kan komme fra brukeren selv eller de tjenesteyterne brukeren henvender seg til.

Retten til individuell plan er hjemlet i blant annet helse- og omsorgstjenesteloven og i forskrift om habilitering og rehabilitering, individuell plan og koordinator. Alle som har behov for langvarige og koordinerte tjenester har rett til å få utarbeidet en individuell plan. Planen skal være brukerens plan og han/hun bør derfor oppfordres til å delta aktivt i å beskrive sitt behov for tjenester, ønsker og mål i hverdagen og for fremtiden.

Les mer om individuell plan på www.helsenorge.no. Bruk søkeord individuell plan.

NAV

Det finnes ett eller flere NAV kontor i alle kommuner. NAV forvalter de viktigste trygdeordningene i Norge, som folketrygden, barne-trygden og kontantstøtten til småbarnsforeldre. Folketrygdens intensjon er å sikre inntekt for enkeltmennesker, kompensere for utgifter og gi hjelp til selvhjelp, slik at den enkelte kan greie seg selv i personlige og yrkesmessige forhold. Her omtales kort noen av de mulighetene for hjelp som ytes gjennom folketrygdloven.

Stønad ved barns eller andre pårørendes sykdom

Stønad ved sykdom omfatter omsorgspenger,

pleiepenger og opplæringspenger ved barn sykdom, eller hos andre nære pårørende. Stønadene omfatter også sykepenger, arbeidsavklaringspenger og uførepensjon for arbeidstakere. Er man trygdet eller har en kombinasjon av arbeid og trygd, bør det avklares med NAV hvor mye man kan ha i inntekt per år uten at stønaden blir redusert.

Grunnstønad skal helt eller delvis dekke nødvendige ekstrautgifter som skyldes varig sykdom. Med ekstra utgifter menes utgifter som friske personer ikke har. Dette dreier seg ikke om engangsutgifter, men utgifter som er stadig tilbakevendende. For personer med BBS kan det dreie seg om utgifter knyttet til for eksempel transport og hold av førerhund.

Hjelpestønad kan gis til personer som på grunn av varig sykdom eller funksjonshemning, har behov for særskilt tilsyn, hjelp eller pleie. Det er en forutsetning at hjelpen gis av private omsorgspersoner som foreldre, søsken, besteforeldre eller andre, og at behovet er betydelig større enn hos friske personer. Søknad om grunn- og/eller hjelpestønad sendes til det lokale NAV kontoret.

Stønad ved barns sykdom

Foreldre som har omsorg for et sykt eller funksjonshemmet barn kan ha rett til forskjellige stønadstyper. Arbeidstakere har rett til omsorgspenger når barn under 12 år eller barnepasser er syk, i inntil 10 dager per kalenderår. Dagene kan også deles opp i timer. Det må avtales med arbeidsgiver i hvert enkelt tilfelle. Dersom barnet er kronisk syk eller funksjonshemmet, kan retten bli utvidet til 20 dager per år (for eneforsørgere inntil 40 dager) inntil barnet er fylt 18 år. Dette må forhåndsgodkjennes av NAV.

Opplæringspenger kan ytes til yrkesaktive foreldre som får opplæring eller kurs i en godkjent helseinstitusjon. Senter for sjeldne diagnoser er godkjent helseinstitusjon, og kurs i regi av senteret gir grunnlag for opplæringspenger til yrkesaktive foreldre.

For å få behandlet søknad om grunn- og/eller hjelpestønad og opplæringspenger, må det legges ved legeerklæring. Søknad sendes det lokale NAV kontoret.

Dekning av utgifter til helsetjenester

Stønad til helsetjenester inneholder bestemmelser om dekning av utgifter til behandling, egenandeler og betingelser for utstedelse av frikort. Diagnosen BBS står på A-listen til Helsedirektoratet over diagnoser som får dekket noen utgifter til tannbehandling. Det er HELFO (helseøkonomiforvaltningen) som behandler søknader om dekning av utgifter til helsetjenester, www.helfo.no. Les mer om tannhelse side 38.

Hjelp til selvhjelp

Folketrygden gir hjelpemidler for å bedre funksjonsevnen og for å øke selvhjelpenheten for søkeren i hjem, skole, arbeid og fritid. Personer som har varig og vesentlig innskrenket funksjonsevne på grunn av sykdom eller skade kan få hjelpemidler fra folketrygden. Hjelpemidler kan være førerhund, lese- og sekretærhjelp for blinde og svaksynte, utstyr til trening og stimulering av barn og ungdom, datautstyr, skolehjelpemidler og hjelpemidler på arbeidsplassen. Ergoterapeut, fysioterapeut eller syns-pedagog kan vurdere behovet for hjelpemidler og bistå med opplæring og bruken av dem. Et det behov for å tilpasse hjelpemidler i egen bolig, kan hjemmebesøk av en ergoterapeut være aktuelt.

Personer som har dårlig eller ingen seksuell fungering som følge av sin funksjonshemming, kan gis stønad til hensiktsmessige seksualtekniske hjelpemidler. Stønadsmottaker må ha gjennomgått en medisinsk vurdering som konkluderer med at videre medisinsk behandling ikke vil bedre funksjonsevnen. Det er legen som bestiller det seksualtekniske hjelpemiddelet. Bestillingen blir sendt til leverandøren av hjelpemiddelet, som sender det direkte til bruker eller til rekvirerende lege.

Senter for sjeldne diagnoser

– Et sted å henvende seg

Senter for sjeldne diagnoser er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr informasjon, rådgivning og kursvirksomhet om sjeldne diagnoser. Tjenesten er rettet mot brukere, pårørende og fagpersoner som enten har eller arbeider med sjeldne diagnoser. Alle kan ta direkte kontakt med senteret uten henvisning eller spesielle avtaler.

Tenk framover og forbered tiltak i god tid. Alle kan ta kontakt med senteret uten henvisning eller spesielle avtaler.

Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med sjeldne diagnoser. Denne informasjonen formidles på en brukervennlig måte i rådgivnings- og kurssammenheng, samt via informasjonshefter, filmer og internett.

Rådgivning

Senter for sjeldne diagnoser gir rådgivning og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner:

- ved telefon og e-posthenvendelser
- i møter på senteret eller behandlende sykehus og
- i brukerens lokalmiljø

Kurs

Senter for sjeldne diagnoser arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene

varer fra 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon rettet mot diagnoser eller mer generelle tema 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 tilstander. Kompetanseutveksling og informasjonsmøter i brukerens lokalmiljø er derfor en sentral del av Senterets tilbud. Det arbeides aktivt for at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iverksettes.

Brukermedvirkning

Senter for sjeldne diagnoser samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner. Senteret har et Senterråd der brukerne, representert ved brukerorganisasjonene, sammen med fagpersoner gir råd om organisering og utvikling av senteret.

Forskning og utvikling (FoU)

FoU 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 er landsdekkende og arbeider på oppdrag fra Helse og omsorgsdepartementet. Senteret er en del av Nasjonal kompetanse-tjeneste for sjeldne diagnoser ved Oslo universitetssykehus HF.

Nyttige nettsteder og litteratur

Kompetansesentre

Senter for sjeldne diagnoser

www.sjeldnediagnoser.no

Statped, fagavdeling syn

<http://www.statped.no/syn/>

TAKO-senteret

www.tako.no

Interesseforeninger

Foreningen for Bardet-Biedl syndrom

www.fbbs.no

Retinitis pigmentosaforeningen i Norge

www.rpfn.no/

Norges Blindeforbund

www.blindeforbundet.no/

Norsk forbund for svaksynte

<https://www.svaksynt.org/>

Funksjonshemmedes fellesorganisasjon

www.ffo.no

Funksjonshemmedes studieforbund (nettsted for kurs man kan melde seg på)

www.funkis.no

Laurence-Moon-Bardet-Biedl society (Engelsk interesseforening)

<https://bbsuk.org.uk>

Nordisk informasjon om diagnosen på nett

Socialstyrelsen (Danmark)

<https://socialstyrelsen.dk/handicap/sjaeldne-handicap/om-sjaeldne-handicap>

Socialstyrelsen (Sverige)

<https://www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/>

Rettigheter

NAV

www.nav.no

NAV Kompetansesenter for tilrettelegging og deltakelse

Hjelpemiddeldatabasen

www.hjelpemiddeldatabasen.no/

Funksjonshemmedes fellesorganisasjon - Rettighetssenteret

www.ffo.no/Rettighetssenteret/

Individuell plan (Helsedirektoratet)

<http://helsedirektoratet.no/helse-og-omsorgstjenester/habilitering-rehabilitering/individuell-plan/Sider/default.aspx>

HELFO

www.helfo.no

Stønadsberettiget tannbehandling (HELFO)

Søknad om dekning av legemidler på blå resept (HELFO)

Uloba

www.uloba.no

Apdaptor

www.adaptor.no

Barn og unge med nedsatt funksjonsevne, hvilke rettigheter har familien

www.helsedirektoratet.no

Lovverk (Lovdata)

Opplæringslova

Helse og omsorgstjenesteloven

Forskrift om habilitering, rehabilitering, individuell plan og koordinator

Pasient- og brukerrettighetsloven

Litteratur

Bardet G: *Sur un syndrome d'obésité congénitale avec polydactylie et rétinite pigmentaire (Contribution à l'étude des formes cliniques de l'obésité hypophysaire)*. These de Paris 1920;470:9-107

Biedl A: *Ein Geschwisterpaar mit adiposogenitaler Dystrophie*. Dtsch Med Wochenschr 1922;4;1630

Laurence JZ, Moon RC: *Four cases of «retinitis pigmentosa» occurring in the same family, and accompanied by general imperfections of development*. Ophthalmol Rev 1866;2:32-41

Forsythe E*, Kenny J, Bacchelli C and Beales PL *Managing Bardet–Biedl Syndrome—now and in the Future*. published: 13 February 2018 doi: 10.3389/fped.2018.00023 Frontiers in Pediatrics www.frontiersin.org

Forsythe E, Biel PL: *Bardet-Biedl syndrome*. European Journal of Human Genetics 2013 21, 8-13.

Haws MR, MCintee TJ, Green BC: *Cutaneous findings of Bardet-Biedl syndrome*. International Journal of Dermatology, 2019

Riise R: *Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrome: Clinical, electrophysical and genetic aspects*. Doktoravhandling, Universitetet i Lund 1997

Smedbye HK, Berge MK, Lorentsen Ø: *Brukerundersøkelse LMBB*. Rehab-Nor AS for Senter for sjeldne sykdommer og syndromer og Interesseforeningen for LMBB, 1999.

Stenram, Unne: *Ciliopati - orsak til flera besynnerliga syndrom*. Läkartidningen nr. 7 2011, volym 108.

Sunnaas sykehus, Senter for sjeldne diagnoser og Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger: *Et annerledes utseende*, 2007. ISBN 978-82-92913-00-0

Senter for sjeldne diagnoser, Oslo universitetssykehus HF. *Skolestartboka*, 2012. Kan lastes fra www.sjeldnediagnoser.no

Nilsson B, Lühr E: *Ungdomstid – Funksjonshemning – Løsrivelse*. Kommuneforlaget 1998. ISBN 82-446-0615-0

Helsedirektoratet, 2010. *Nasjonal faglig retningslinje for forebygging, utredning og behandling av overvekt og fedme hos barn og unge*. Kan lastes ned fra www.helsedirektoratet.no

Helsedirektoratet, 2011. *Nasjonal faglig retningslinje for forebygging, utredning og behandling av overvekt og fedme hos voksne*. Kan lastes ned fra www.helsedirektoratet.no

Helsedirektoratet, 2009. *Aktivitetshåndboken – fysisk aktivitet i forebygging og behandling*. Kan lastes ned fra www.helsedirektoratet.no

Utdanningsdirektoratet, 2012. *Veiledning om opplæring i punktskrift, mobilitet og tekniske hjelpemidler*.

Databaser

PubMed

(USA) Inkluderer den medisinske databasen MEDLINE. Databasen gir oversikt over det meste av medisinsk litteratur. Et sammendrag (abstract) av artikkelen er vanligvis tilgjengelig.

Orphanet

(EU) Europeisk database med informasjon om sjeldne diagnoser. Mye av informasjonen er tilgjengelig på flere språk. Egnet for både fagfolk og brukere.

Oslo universitetssykehus HF
Rikshospitalet
Senter for sjeldne diagnoser
Postboks 4950, Nydalen
0424 Oslo

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

