

## Informatie over Bardet-Biedl syndroom

### Wat is Bardet-Biedl syndroom?

Bardet-Biedl syndroom (BBS) is een erfelijke aandoening. Hierbij kunnen verschillende delen van het lichaam betrokken zijn. De meeste kinderen met BBS worden geboren met extra vingers en/of tenen (polydactylie). Het geboortegewicht is meestal normaal, maar in het eerste levensjaar ontstaat (meestal ernstig) overgewicht. Er zijn vaak leerproblemen; slechts in een minderheid is er sprake van een ernstige verstandelijke beperking. Soms zijn er gedragsproblemen. Personen met BBS worden vaak geleidelijk blind of slechtziend door een aandoening van het netvlies (staaf/kegeldystrofie). Dit begint met nachtblindheid rond het 7e jaar. Gemiddeld worden kinderen met Bardet-Biedl syndroom rond hun 15e jaar blind. Verder zijn er soms afwijkingen van de geslachtsorganen. Ook nierafwijkingen, hartafwijkingen (aangeboren hartafwijkingen alsmede hart- en vaatziekten), suikerziekte en een hoge bloeddruk komen vaak voor bij personen met BBS. Niet iedereen met BBS heeft alle klachten. De ernst van de aandoening en de leeftijd waarop klachten ontstaan kan verschillen (ook binnen één familie).

BBS komt voor bij ongeveer 1 op de 100.000 mensen. Het syndroom is genoemd naar twee artsen die dit syndroom voor het eerst beschreven hebben. BBS wordt ook Laurence-Moon syndroom of Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndroom genoemd.

### Welke medische adviezen zijn er?

BBS kan niet worden genezen. De behandeling is gericht op het verminderen van klachten en het voorkomen van problemen. Bij de behandeling van personen met BBS werken verschillende artsen samen. De behandeling verschilt per persoon en hangt af van welke verschijnselen iemand heeft. Meestal coördineert één arts de behandeling, bijv. een kinderarts, een arts verstandelijk gehandicapten of de huisarts.

Het is van belang aangeboren afwijkingen tijdig op te sporen (extra vingers/tenen, nierafwijkingen, hartafwijkingen, afwijkingen van de geslachtsorganen) en zo nodig te behandelen. Daarnaast is gewichtscontrole belangrijk. Ook wordt regelmatige controle van de ogen en de nieren geadviseerd. Soms kan fysiotherapie of logopedie nodig zijn. Tot slot is regelmatig bloedonderzoek gericht op het opsporen van afwijkingen in de hormoonhuishouding (o.a. geslachtshormonen en schildklier) en suikerziekte nodig.

### Wat is de oorzaak?

BBS is één van de erfelijke ziektes van de trilharen (ciliopathie). BBS wordt veroorzaakt door veranderingen (=mutaties) in verschillende genen. Er zijn ongeveer 20 erfelijke eigenschappen (genen) betrokken bij het ontstaan van BBS. Bij ongeveer 80% van de mensen met BBS worden met DNA-onderzoek (bloedonderzoek) mutaties gevonden in één van de *BBS*-genen. Als er geen mutaties worden gevonden, kan aan de hand van de kenmerken die iemand heeft soms toch de diagnose BBS worden gesteld.

### Hoe erft Bardet-Biedl syndroom over?

BBS erft autosomaal recessief over. Bij deze vorm van overerving heeft iemand alleen het syndroom als hij of zij in *beide* kopieën van een gen een afwijking heeft. Iemand die maar in één kopie van het gen een afwijking heeft is drager. Draggers hebben geen verschijnselen van de aandoening.

Als beide ouders drager zijn van een afwijking in hetzelfde gen, dan hebben ze een verhoogde kans op een kind met de aandoening. Die kans is voor ieder kind 25% (1 op 4). Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

### **Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?**

Voor patiënten met BBS en hun familieleden met een kinderwens is het mogelijk om na te gaan of er een verhoogd risico is op het krijgen van een kind met dit syndroom. Met behulp van DNA-onderzoek wordt onderzocht of (het familielid en) zijn of haar partner drager is van de aanleg voor BBS. Als beide partners drager zijn is het mogelijk om voor of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind BBS heeft. Dit kan alleen als de mutatie in de familie bekend is.

Onderzoek vóór een zwangerschap is mogelijk via preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD; of embryoselectie). Bij PGD vindt DNA-onderzoek plaats in het embryo, vóór de innesteling in de baarmoeder. Met andere woorden, voordat er sprake is van een daadwerkelijke zwangerschap. Hiervoor worden via reageerbuisbevruchting (IVF) meerdere embryo's tot stand gebracht. Alleen embryo's zonder de aanleg komen in aanmerking voor terugplaatsing. Voor meer informatie over PGD verwijzen wij u graag naar [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl).

Onderzoek tijdens de zwangerschap kan uitgevoerd worden via prenatale diagnostiek; door middel van een vlokcentest rond de 11e week van de zwangerschap, of een vruchtwaterpunctie vanaf 16 weken zwangerschapsduur. In de afgenomen cellen wordt DNA-onderzoek gedaan. De uitslag is na ongeveer twee weken bekend. De kans op een miskraam is ongeveer 0,5% (1 op 200) bij de vlokcentest en ongeveer 0,3% bij de vruchtwaterpunctie. Indien uit het onderzoek blijkt dat het ongeboren kind de aandoening heeft kunt u besluiten om de zwangerschap af te breken. Daarnaast kan in een zwangerschap met behulp van een echo onderzocht worden of het ongeboren kind verschijnselen heeft van BBS, zoals extra vingers of tenen of een afwijking aan de nieren. Niet alle verschijnselen die bij BBS voorkomen kunnen worden gezien op een echo in de zwangerschap.

### **Waar vind ik meer informatie?**

Voor meer informatie en lotgenotencontact kunt u terecht bij/op:

- Bardet-Biedl Stichting <http://www.bardetbiedlsyndroom.nl/>
- Website kinderneurologie <http://www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/syndromen/bardetbiedl.php>
- Website Genetics Home Reference (Engels) <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/bardet-biedl-syndrome>