

Bardet-Biedl-Syndrom

> Definition und Ursache

Das von den Medizinerinnen Laurence und Moon und später auch von Bardet und Biedl beschriebene Krankheitsbild ist ein Syndrom, welches die Sehkraft und die Nieren, seltener aber auch das Herz, die Leber und das Verdauungssystem betreffen kann. Das Bardet-Biedl-Syndrom (BBS) gehört zu der Gruppe der Zilienerkrankungen (Ziliopathien), bei denen die Zilien (kleine Fortsätze auf den meisten Zellen des menschlichen Körpers) eine Fehlfunktion aufweisen. Die Zilienerkrankungen sind durch ein breites klinisches Spektrum mit Überlappungen und fließenden Übergängen zwischen den einzelnen Erkrankungen charakterisiert. BBS ist eine seltene autosomal-rezessiv vererbte Erkrankung, die mit einer Häufigkeit von 1: 160.000 in Europa auftritt. Bisher wurden über 20 unterschiedliche Gene beschrieben, die ein BBS verursachen können.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

BBS ist durch sechs Hauptsymptome gekennzeichnet, die aber nicht immer alle zusammen auftreten:

- Netzhautdystrophie (krankhafte Veränderungen der Netzhaut)
- Adipositas (krankhaftes Übergewicht) bei nahezu allen BBS Betroffenen in sehr unterschiedlicher Ausprägung
- Polydaktylie (überzählige Finger und/oder Zehen)
- geistige Entwicklungsverzögerung
- Hypogenitalismus (Unterentwicklung der Geschlechtsorgane), verspätetes Eintreten der Pubertät und
- Nierenerkrankungen, die zum Teil zu schwerwiegenden Beeinträchtigungen führen.

Die Netzhautdystrophie, bei der die Photorezeptoren absterben, kann als Stäbchen-Zapfen- oder Zapfen-Stäbchen-Dystrophie auftreten. Sie macht sich oft schon im Kindergarten- bzw. Grundschulalter bemerkbar. Der Schweregrad der Sehstörung hängt von den verschiedenen Unterformen ab.

Ein entscheidender Hinweis auf das BBS ist die Polydaktylie. Überzählige Finger und Zehen werden meist im frühen Säuglingsalter operativ entfernt und geraten oft in Vergessenheit, was eine spätere Diagnosestellung häufig erschwert.

Eine Entwicklungsverzögerung kann sich schon im frühen Lebensalter zeigen: Verschiedene Entwicklungsstufen - wie z.B. Gehen und Sprechen - werden erst spät erreicht. Viele betroffene Kinder weisen Sprachentwicklungsstörungen auf. Zudem wird die Entwicklung von autistischen und zwanghaften Verhaltensweisen oft beschrieben.

Nierenveränderungen sind bei BBS Betroffenen sehr vielfältig und entsprechend klinisch von unterschiedlicher Bedeutung. Unter anderem werden Nierenzysten, Nierenbeckenverformungen bzw. -erweiterungen und Vernarbungen gesehen. Manche können so gravierend sein, dass verschiedene Körperfunktionen wie Blutreinigung, Blutbildung und Wasser- und Elektrolythaushalt beeinträchtigt sind.

In der Literatur werden eine Vielzahl von Nebensymptomen wie Störungen im Verdauungssystem, Wachstumsstörungen sowie Herz- und Lebererkrankungen beschrieben. Die Symptome und ihre Ausprägungen treten jedoch selbst bei erkrankten Geschwistern sehr unterschiedlich auf.

> **Wie kann man das Syndrom erkennen?**

Nachdem vor allem im Kleinkindalter nur selten das charakteristische Vollbild eines BBS vorliegt, ist eine klinische Diagnose oft sehr schwierig. Um ein BBS in Erwägung zu ziehen, sollten mindestens vier der Hauptsymptome oder drei der Haupt- und zwei der Nebensymptome vorliegen. Die Diagnose BBS wird oft nur verzögert gestellt, wenn die Hauptsymptome Adipositas und Polydaktylie fehlen. Durch eine molekulargenetische Diagnostik kann die klinische Diagnose abgesichert werden.

> **Behandlung & Therapie**

Eine ursächliche vollständige Therapiemöglichkeit für das gesamte klinische Spektrum des BBS gibt es bisher nicht. Dennoch sind einige seiner Symptome positiv beeinflussbar.

Förderung / Beratung der Familien

Die Förderungsmöglichkeiten sind aufgrund der unterschiedlichen Symptome sehr komplex. In der Frühförderung sind die Kenntnis der Symptome und Entwicklungstendenzen wichtig für die Beratung sowie Einleitung und Durchführung von Therapien. Als Schwerpunkte sind motorische und sprachliche Förderung besonders wichtig. Die Förderung der Kommunikations- und Durchsetzungsfähigkeit sowie die frühe Steuerung des Essensdrangs müssen ebenfalls berücksichtigt werden.

Technische Hilfsmittel helfen sehbehinderten und blinden Kindern bei vielen Alltagsaufgaben und vor allem bei der Informationsaufnahme. Die Entwicklung blinder und sehbehinderter Kinder kann durch eine spezialisierte sinnesspezifische Förderung unterstützt werden. Neben der Frühförderung im eigentlichen Sinn haben sehbehinderte und blinde Kinder auch im Vorschulalter Anspruch auf Einzelfall-Hilfen wie etwa Mobilitätstraining oder Schulung in Lebenspraktischen Fähigkeiten (LPF).

Sich mit Gleichbetroffenen auszutauschen ist für betroffene Familien besonders wichtig. Seit 1993 haben sich Eltern betroffener Kinder innerhalb der PRO RETINA zusammengeschlossen. Bei regelmäßigen Treffen und Seminaren tauschen die Eltern sich aus und erfahren Interessantes rund um das Syndrom und Neuigkeiten aus der Forschung.

Mehr Informationen und Ansprechpartner zu BBS:

<https://www.pro-retina.de/bbs>

E-Mail: bbs@pro-retina.de