



RETINITIS PIGMENTOSA  
FORENINGEN I NORGE

## BBS syndrom Informasjon

fra RP-foreningen

### BBS syndrom

Mange netthinnesykdommer skyldes genfeil (mutasjoner). Vanligst er retinitis pigmentosa (RP), som i seg selv er en samlediagnose for alvorlig netthinnesvikt forårsaket av en lang rekke forskjellige mutasjoner. Resultatet er det samme: Synscellene slutter å funksjonere over tid, først stavene i periferien og til slutt tappene i sentrum. RP er den vanligste årsaken til sterk synshemming og blindhet hos barn og yngre voksne.

RP er også en del av en rekke sjeldne syndromer, der flere organer i kroppen er rammet av genfeil. Synstapet er ofte det første tegn på sykdommen, og undersøkelse av netthinnen er en sentral del av diagnostiseringen av disse syndromene.

Nyere forskning viser at det oftest er genfeil som berører funksjonen i ciliene. Cilier er tynne, trådlignende strukturer som er en del av nesten alle kroppens celler. De har en lang rekke oppgaver knyttet til cellenes utvikling, forhold til hverandre og/eller transport av proteiner i cellen. Ciliene i netthinnecellene fungerer som en mikroskopisk «jernbanelinje» for transport av proteiner i cellen, og har en vesentlig oppgave i fornyelsen av synscellens ytre segment. Siden genfeil her kan finnes igjen i andre organers cilier, er mange av de sjeldne syndromene knyttet til at ciliene ikke funksjonerer som de skal. De kalles ciliopatier.

En av de mest kjente ciliopatiene er BBS (Bardet Biedl syndrom). Alle med dette syndromet får RP. Den forskning som pågår for å finne behandling for RP er vesentlig også for dem. Selv om de har sin egen interesseforening har de en representant i RP-foreningens fagråd. Denne brosjyren vil ikke omtale i detalj de andre symptomer på syndromet, men konsentrerer seg om forhold som gjelder synstapet og den genetiske bakgrunnen.

Det er til nå (2013) funnet 17 gener med mutasjoner som gir organutslag svarende til samlebetegnelsen BBS. Bare i 2012 ble det funnet tre nye gener.

Forhistorien forteller en god del om syndromets kom-pleksitet. I 1866 beskrev øyelegene Laurence og Moon syndromet ut fra en engelsk familie der fire av åtte søsken var rammet. Da den østerrikske legen Biedl og franskmannen Bardet beskrev lignende tilfeller i 1920 og 1922, kunne de registrere et noe annet sykdomsbilde. RP var like markert, men Laurence og Moon hadde funnet store nevrologiske utslag, blant annet utviklingsvekkelse og balanseproblemer. Bardet og Biedl fant lite av dette, men understreket overtallighet av fingre og/eller tær, overvekt og nyreproblemer, som ikke var med i den første diagnosen. Det er registrert en rekke andre sykdomsutslag, for eksempel svekkelse av lukte- og hørselssans, men de fleste har bare noen av symptomene.

Tidligere brukte man forkortelsen LMBS, mens man i dag kun bruker BBS.

Diagnosen stilles svært ofte med utgangspunkt i tidlig synstap (nattblindhet). Synstapet registreres i småbarnsalderen. Diagnosen stilles da oftest gjennom å sammenstille så mange som mulig av de forskjellige utslag syndromet har gitt i organene. Det er imidlertid store variasjoner. Ikke alle har overtallighet av fingre og tær. Med dagens innsikt i den store variasjonen i genetisk bakgrunn, er dette ikke påfallende.

Synstapet gjennom RP utvikler seg oftest hurtigere enn ved de fleste andre RP-formene, men forløpet er ellers det samme. Sterk synshemming foreligger oftest sent i tenårene eller som tidlig voksen. Ikke sjelden tapes også lyssans senere i livet. Pigment i netthinnen foreligger som ved «vanlig» RP, men er som regel mindre uttalt. Katarakt er vanlig, på samme måte som for andre personer med RP. En del utvikler strabismus (skjeling) og nystagmus (ufrivillige øyebevegelser).

Av de 17 BBS-genene med mutasjoner er det BBS10 som er vanligst i Norge. Tilsammen står BBS1 og BBS10 trolig for 35 – 40 %, mens resten, som for øvrig er fordelt på en lang rekke kromosomer, har en beskjeden del av de rammede. Alle de 17 genene er identifisert, og det er mulig ved gentesting å få bekreftet diagnosen basert på symptomene.

RP-forskningen for å finne behandlingsformer for RP og andre genetisk betingede netthinnesykdommer får stadig større omfang. Kliniske forsøk på mennesker er i gang på flere områder, blant annet genterapi, medikamenter, kosthold og tilførsel av vekstfaktorer (støtteproteiner for cellene). Resultater fra slik forskning vil få vesentlig betydning også for personer med BBS.

BBS-syndrom arves autosomt recessivt. Det betyr at mutasjonen må komme fra begge foreldrene. De er bærere, men får ikke syndromet siden de har ett friskt gen. Det er 25 % sjanse ved hver graviditet for at barnet skal få syndromet, og 50 % sjanse for at de blir bærer av genet uten å påvirkes av det.

Selv om man nå vet en del om ciliens funksjon i nett-hinnen, er mye fortsatt ukjent når det gjelder deres biokjemiske rolle i cellene, og hvordan forskjellige mutasjoner virker inn på deres normale virksomhet. Det samme gjelder naturligvis ciliens rolle i de andre rammede organer. Ny genteknologi og den økte innsikt i ciliens betydning gjør det stadig lettere å bekrefte BBS-diagnosen. Forskning i 2012 viste for eksempel at noen med BBS-diagnose egentlig hadde mutasjon i genet ALS1, som gir Alströms syndrom, en enda mer sjelden ciliopati som har en del likhetstrekk med BBS.

I motsetning til «vanlig» RP er BBS her i landet en sjelden sykdom. Sammen med andre sjeldne sykdommer behandles den i et eget offentlig system for medisinsk oppfølging og rehabilitering. Internasjonalt regner man med en hyppighet på ett tilfelle per 120.000 innbyggere, men det finnes områder i verden der hyppigheten er større (for eksempel øst i Canada og områder i Midt-Østen). I Norge er det nå registrert vel 50 personer med BBS, men man regner med at noen ikke er blitt diagnostisert, og at tallet trolig er noe høyere. En uvanlig høy andel av personene med BBS i Norge kommer fra Hedmark og Oppland.

BBS-rammede har sin egen organisasjon i Norge og noen andre land. Senter for sjeldne diagnoser ved Oslo universitetssykehus har ansvar for gruppen i det norske kompetansesystemet. Senteret har utarbeidet en egen, omfattende veileder som omhandler hele syndromet. Den tar også opp spørsmål om rehabilitering, mestring, sosialt liv og andre aspekter ved det å ha BBS. Veilederen er under revisjon i 2013. Fagavdelingene for syn i Statped Sørøst (tidl. Huseby) og Statped Midt (tidl. Tambartun) har også en viktig rolle i forhold til BBS-gruppen.

Aktuelle nettsadresser:

- Interesseforeningen for BBS-syndrom [www.fbbs.no](http://www.fbbs.no)
- Senter for sjeldne diagnoser [www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no)
- Statped Sørøst (tidl. Huseby) og Statped Midt (tidl. Tambartun) [www.statped.no](http://www.statped.no)

Har du eller noen du står nær BBS-syndrom eller retinitis pigmentosa? Da kan du bli medlem av Retinitis Pigmentosa Foreningen i Norge. Slik hjelper du deg selv eller andre som har BBS eller RP.

Du kan melde deg inn i RP-foreningen i Norge på en av følgende måter:

Telefon: +47 994 69 543

E-post: [post@rpfn.no](mailto:post@rpfn.no)

Internett: [www.rpfn.no](http://www.rpfn.no) (velg: Bli medlem)

Følgende må besvares:

- Navn
- Adresse
- Postnummer og sted
- Fylke
- Fødselsdato (dd.mm.åååå)
- Telefon
- E-post
- Ønsker RP-nytt i vanlig skrift, i DAISY-format eller per e-post
- Ønsker/ ønsker ikke å bli kontaktet på telefon av en av foreningens likepersoner.