



Bardet-Biedls syndrom

Bardet-Biedls syndrom kännetecknas av en kombination av synnedsättning, övervikt, extra fingrar och tår, nedsatt njurfunktion och intellektuell funktionsnedsättning. Syndromet tillhör sjukdomsgruppen ciliopatier, som alla beror på att cellernas flimmerhår, cilierna, inte fungerar som de ska.

Uppskattningsvis föds det i Sverige ett till fyra barn med Bardet-Biedls syndrom varje år, men siffrorna är osäkra.

Symtom

Symtomen och deras svårighetsgrad varierar mellan olika personer med Bardet-Biedls syndrom, även inom samma familj.

Nästan alla med syndromet har en synnedsättning orsakad av förändringar i ögats näthinna. Syndromet diagnostiseras ofta runt 10-årsåldern, då det vanligen sker en snabb försämring av synskärpan.

Cirka hälften har en nedsatt. En del har symtom från hjärtat och/eller levern.

Omkring hälften av barnen utvecklar en övervikt som ofta kvarstår i vuxen ålder. Typ 2-diabetes och högt blodtryck är också vanligt bland personer med Bardet-Biedls syndrom.

Många har någon form av skelettförändring. Vanligast är extra fingrar och/eller tår (polydaktyli).

90 procent av männen har små yttre könsorgan och låga nivåer av könshormon. Kvinnor kan ha missbildningar av urinröret och könsorganen.

Inlärningssvårigheter är vanligt, liksom intellektuell funktionsnedsättning och hörselnedsättning.

Orsak

Bardet-Biedls syndrom orsakas av förändringar i en av flera olika gener, vilka alla påverkar kroppens flimmerhår som också kallas för cilier. Cilierna är viktiga för cellfunktionen. Avvikelsena kan leda till störningar i ett flertal organ och funktioner i kroppen.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar Bardet-Biedls syndrom. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen och kompensera för funktionsnedsättningarna. Under uppväxtåren behöver barn med Bardet-Biedls syndrom uppföljning av olika specialister.

Synhabilitering som utförs av ett tvärprofessionellt team med expertis inom olika typer av synnedsättningar är av stor vikt. Barn med intellektuell funktionsnedsättning behöver habiliterande insatser.

Regelbunden kontroll av njurfunktionen är nödvändig. Vid njursvikt kan njurtransplantation bli aktuellt. Barn bör tidigt undersökas av en barnhjärtläkare, som behandlar eventuella hjärtavvikelser. Skelettavvikelser bedöms och behandlas av en barnortoped och handkirurg. Det är även viktigt att genomföra hörselundersökningar.

Vikten, blodtrycket och blodsockret kontrolleras regelbundet. En dietist kan ge råd om lämplig kost och en fysioterapeut kan rekommendera lämplig fysisk aktivitet.

Hela familjen kan behöva psykologiskt stöd.

Vuxna med syndromet behöver kontinuerlig medicinsk uppföljning och habiliteringsinsatser.

Resurser

Utredning sker i samarbete mellan ögonläkare och barnläkare. Genetisk utredning görs vid avdelningar för klinisk genetik vid universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns även Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- Riksförbundet Sällsynta diagnoser
- SRF, Synskadades Riksförbund
- Njurförbundet

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand.

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad maj 2024.