

Informatie voor de huisarts over

Bardet-Biedl syndroom



Kernboodschappen en inhoud



VSOP



Nederlands
Huisartsen
Genootschap

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Kernboodschappen

- Houd in de spreekkamer rekening met de (mogelijke) visusbeperking van de patiënt.
- Houd in de communicatie met de patiënt rekening met de mate van verstandelijke beperking.
- Heb aandacht voor de valneiging van de patiënt door de mogelijk beperkte visus, ataxie en voetafwijkingen.
- De medische behandeling is gericht op deeldiagnoses, zoals diabetes mellitus, obesitas en nierproblemen. Stem uw rol hierbij af met de hoofdbehandelaar.
- Vermijd nefrotoxische en obesogene medicatie.
- Informeer andere zorgverleners over de eventuele indicatie voor endocarditisprofylaxe bij verwijzing voor chirurgische of tandheelkundige ingrepen.
- Heb aandacht voor de psychosociale en maatschappelijke gevolgen van BBS. Bied de patiënt ondersteuning naar behoefte.
- Heb aandacht voor mantelzorgers/ouders en bied ondersteuning naar behoefte.

Zie voor toelichting op deze kernboodschappen en andere aandachtspunten: *Aandachtspunten voor de huisarts.*

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Bardet-Biedl syndroom

Het Bardet-Biedl syndroom (BBS) is een zeldzame aangeboren aandoening. De belangrijkste kenmerken van BBS zijn:

- kegeltjes-staafjesdystrofie op jeugdige leeftijd
- postaxiale polydactylie
- obesitas
- verstandelijke beperking
- hypogonadisme
- nieraandoeningen

Daarnaast kunnen nog andere lichamelijke, sociaal-emotionele en gedragsmatige kenmerken vóórkomen. De kenmerken zijn niet altijd allemaal aanwezig en er bestaat grote variatie in ernst en presentatie ervan.

Etiologie

BBS valt onder de groep 'ciliopathieën'. Dit zijn aandoeningen waarbij de cilια (de trilharen) zijn aangedaan. Mutaties in BBS-genen veroorzaken defecten in de eiwitten die nodig zijn voor een goede bouw en functie van het primaire cilium. Primaire cilια bevinden zich op bijna alle celtypen en hebben een rol bij signaaloverdracht binnen en tussen cellen. Ciliaire disfunctie zorgt daarom voor problemen in verschillende organen, waaronder de nieren, het netvlies en de hersenen.

Genetica

Er zijn mutaties in minstens 21 verschillende genen geïdentificeerd die betrokken kunnen zijn bij het ontstaan van BBS.^{11,13} In 80% van de gevallen kan het klinisch vermoeden van BBS met genetisch onderzoek worden bevestigd.⁵

Het Bardet-Biedl syndroom erft autosomaal recessief over. Er zijn andere vormen van overerving beschreven, maar het bewijs hiervoor is omstreden.

Bardet-Biedl syndroom

Beloop

Er bestaat een grote klinische variabiliteit; de symptomen en de ernst van de verschijnselen kunnen per patiënt sterk verschillen. De eerste verschijnselen ontstaan over het algemeen tijdens de eerste tien levensjaren. Een eventuele polydactylie en micropenis zijn bij de geboorte al aanwezig. Het beloop is afhankelijk van de aanwezigheid en ernst van de verschijnselen, zoals blindheid, overgewicht en nierfalen.

Prognose

Het sociale leven van mensen met BBS kan worden beïnvloed door de aanwezigheid en mate van verschijnselen zoals progressieve verslechtering van de visus, (complicaties van) overgewicht, lichte tot matige verstandelijke beperking en gedragsproblemen. Ook de levensverwachting van mensen met BBS is afhankelijk van de ernst van de verschijnselen. Nierfunctieverlies vormt de belangrijkste prognostische factor en kan leiden tot terminaal nierfalen, waardoor niertransplantatie mogelijk noodzakelijk is.

Epidemiologie

In Nederland worden per jaar ongeveer 1 tot 2 kinderen met BBS geboren. Naar schatting zijn er 100 - 150 mensen met BBS in Nederland.

In Europa wordt de prevalentie van BBS geschat tussen de 1 op 125.000 en 1 op 175.000 inwoners. De geschatte prevalentie wereldwijd is 1 op 100.000 inwoners. In sommige geïsoleerde gebieden is de prevalentie hoger door een hoger percentage bloedverwantschap, zoals in Newfoundland (Canada) (1 op 17.500) en in Kuweit (1 op 13.500). **(vervolg >>)**



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Bardet-Biedl syndroom

Leeftijd

De leeftijd waarop de diagnose wordt gesteld is wisselend. Dit heeft te maken met de variatie in uiting, zoals de aanwezigheid van aangeboren afwijkingen en de ernst van de kenmerken. Onbekendheid met BBS kan het stellen van de diagnose mogelijk ook vertragen.

Geslachtsverdeling

BBS lijkt iets vaker bij jongens voor te komen dan bij meisjes (ratio 1,3 : 1).¹

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Diagnostiek

Klinische kenmerken

Een kinderarts of klinisch geneticus stelt de diagnose BBS op basis van klinische kenmerken, ingedeeld in primaire en secundaire kenmerken.

Primaire kenmerken zijn:

- kegeltjes-staafjesdystrofie/retinitis pigmentosa
- polydactylie
- obesitas
- hypogonadisme
- nierafwijkingen:
 - hypertensie
 - nierfalen
 - urineconcentratieproblemen
- verstandelijke beperking

Secundaire kenmerken zijn:

- spraakstoornissen en spraakachterstand
- ontwikkelingsachterstand/ontwikkelingsvertraging
- brachydactylie, syndactylie
- diabetes mellitus
- gebitsafwijkingen
- congenitale hartaandoeningen
- ataxie, slechte coördinatie, slechte balans
- anosmie/hyposmie (afwezig of verminderde reuk)

De diagnose BBS wordt gesteld bij aanwezigheid van vier primaire kenmerken of drie primaire met twee secundaire kenmerken.

Antenataal stellen van de diagnose

De diagnose BBS wordt antenataal zelden gesteld wanneer BBS nog niet in de familie bekend is. BBS kan wel worden vermoed

wanneer er bij echo-onderzoek echogene nieren en polydactylie worden geconstateerd. Bij broertjes of zusjes van patiënten met BBS wordt de diagnose over het algemeen sneller gesteld.

Postnataal stellen van de diagnose

De leeftijd waarop de diagnose BBS wordt gesteld is wisselend. Dit heeft te maken met de geleidelijke presentatie van kenmerken en met de variabele expressie van de klinische kenmerken. Daarnaast kan onbekendheid met de aandoening zorgen voor een vertraging in het stellen van de diagnose. Bij de geboorte aanwezige polydactylie of micropenis geven meestal nog geen aanleiding voor verwijzing voor nadere diagnostiek. Polydactylie is een veel voorkomende afwijking bij BBS en kan de enige duidelijk zichtbare aanwijzing van BBS zijn bij de geboorte. Totdat de visuele klachten evident worden, is er nog een uitgebreide differentiële diagnose.

Genetisch onderzoek

Bij verdenking op BBS kan gerichte analyse van BBS-genen plaatsvinden, of whole-exome sequencing (WES), waarbij eventueel in eerste instantie een gerichte analyse van alle BBS-genen kan plaatsvinden met behulp van een filter.

In de toekomst zal ook whole-genome sequencing (WGS) aangeboden worden. Het is van belang dat een klinisch geneticus (ouders van) patiënten goed informeert over de mogelijke voor- en nadelen van genetisch onderzoek, zoals de kans op het aantonen van veranderingen in het DNA waarvan de betekenis voor de gezondheid van het kind niet duidelijk of onbekend is. Ook is er een kleine kans op toevallsbevindingen bij whole exome en whole genome sequencing. Hierbij wordt onbedoeld de aanleg voor een andere ziekte aangetroffen, naast of in plaats van de oorzaak voor de aandoening waarvoor het onderzoek werd ingezet. **(vervolg >>)**

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Diagnostiek

Geïsoleerde kegeltjes-staafjesdystrofie

Mutaties in BBS-genen kunnen ook leiden tot geïsoleerde kegeltjes-staafjesdystrofie.⁶ Voorheen werd deze groep patiënten over het hoofd gezien vanwege het grote scala aan oorzaken van kegeltjes-staafjesdystrofie. De huidige genetische testen bieden betere mogelijkheden om deze patiënten te identificeren.

Differentiële diagnose

Er bestaat klinische overlap tussen BBS en een aantal andere aandoeningen:

Alström syndroom

Alström syndroom overlapt klinisch met BBS wat betreft de kenmerken obesitas, diabetes en retinale dystrofie. Bij het Alström syndroom komen daarnaast gehoorverlies en cardiomyopathie voor. Een verstandelijke beperking is zeer zeldzaam en polydactylie ontbreekt.

McKusick-Kaufman syndroom

Dit syndroom wordt gekenmerkt door hydrometrocolpos (vochtophoping in het kleine bekken), postaxiale polydactylie en congenitale hartafwijkingen. Kinderen met Bardet-Biedl syndroom kunnen onterecht de klinische diagnose McKusick-Kaufman syndroom krijgen, voordat andere verschijnselen van BBS (zoals obesitas) zich openbaren.

Meckel-Grüber syndroom

Deze aandoening vertoont overlap met een pre- of perinataal lethale vorm van BBS. Mogelijke overlappende kenmerken zijn poly-/multicysteuze nierziekte en polydactylie. Bij Meckel-Grüber syndroom komen daarnaast afwijkingen van het centrale zenuwstelsel voor waaronder neurale buisdefecten.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Symptomen

Het Bardet-Biedl syndroom kent congenitale symptomen en 'late onset' symptomen. De 'late onset' symptomen uiten zich geleidelijk gedurende de kinderjaren of tijdens de adolescentie. Er is een grote variatie in aantal en ernst van onderstaande symptomen, ook binnen families met dezelfde mutatie.

Retinale dystrofie

Dit is één van de belangrijkste kenmerken en komt voor bij 90% van de mensen met BBS. De fotoreceptoren van het netvlies (de staafjes en kegeltjes) degenereren door de defecte cilien. De staafjes zijn verantwoordelijk voor zicht in het donker en het perifere gezichtsveld. Het eerste symptoom van een afwijkende functie van de staafjes is nachtblindheid. Bij verdere uitbreiding naar centraal ontstaat een kokergezichtsveld. De kegeltjes zijn verantwoordelijk voor kleur en scherpte. Symptomen van dystrofie van de kegeltjes zijn fotofobie, kleurzienstoornissen en verminderde gezichtsscherpte.

Beloop van retinale dystrofie

Nachtblindheid, fotofobie en een verminderde gezichtsscherpte zijn vaak de eerste tekenen van retinale degeneratie en ontstaan pas bij een gemiddelde leeftijd van 8,5 jaar. Het beloop is snel progressief met verslechtering van de visus en toename van de gezichtsvelduitval. Gemiddeld zeven jaar na het stellen van de diagnose is er sprake van functionele blindheid (een visus ≤ 0.05 en/of gezichtsveld < 10 graden).

Overige oogafwijkingen

Bij BBS komen strabisme, cataract, en sterke refractieafwijkingen vaker voor dan in de algemene bevolking. Secundair aan de retinale dystrofie kunnen macula-oedeem, maculadegeneratie en optische atrofie ontstaan.

Polydactylie

De meerderheid van pasgeborenen met BBS heeft één of meer extra vingers of tenen (69%). Dit kan variëren van een extra huidplooi tot een volledige vinger of teen. In 21% van de gevallen zijn alle vier de ledematen aangedaan. De extra vingers en tenen bevinden zich meestal aan de ulnaire zijde van de hand en de fibulaire zijde van de voet. Bijna de helft van de patiënten heeft korte, brede handen met spits toelopende vingers.

Overige afwijkingen aan de vingers of tenen die bij BBS kunnen voorkomen:

- brachydactylie (korte vingers of tenen): wanneer het de handen betreft, kan dit het gebruik van een toetsenbord of braillelezen bemoeilijken
- clinodactylie (zijwaartse kromming van de vingers of tenen)
- syndactylie (vingers of tenen zijn met elkaar vergroeid): partiële syndactylie van de tweede en derde teen komt het meest frequent voor
- hallux varus

Overige afwijkingen van het skelet

Een aantal problemen aan het skelet wordt vaker gezien bij mensen met BBS:

- scoliose
- beenlengteverschil
- hyperlaxiteit van gewrichten

Het merendeel van de mensen met BBS heeft moeite met hun balans. Hierbij bestaat het risico op vallen. **(vervolg >>)**

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Symptomen

Obesitas

Het merendeel van de mensen met BBS ontwikkelt obesitas (72-92%). Het geboortegewicht is doorgaans hoog normaal. Problemen met het gewicht ontstaan meestal in de kinderjaren en nemen met de leeftijd in ernst toe. Een derde van de kinderen met een normaal geboortegewicht heeft obesitas op éénjarige leeftijd. Ongeveer de helft van de volwassenen heeft een BMI > 30 kg/m². Voor de meeste patiënten vormt obesitas een levenslang probleem.

Vetverdeling

Bij kinderen is de verdeling van vetweefsel verspreid, maar bij volwassenen meer prominent op de romp en de proximale extremiteiten. Er is nog veel onbekend over het precieze mechanisme van het ontstaan van obesitas bij BBS. Er lijkt een dysregulatie van het verzadigingsgevoel te zijn door verstoring van de leptine-melanocortine route. Daarnaast zijn mensen met BBS minder actief. Dit zal deels verklaard worden door de progressieve retinopathie.

Hypogonadisme bij jongens

Hypogonadisme komt voornamelijk voor bij jongens met BBS door primair gonadale disfunctie en/of door disfunctie van de hypothalamus-hypofysaire as. Van de jongens met BBS heeft 80% hypogonadisme. De meest voorkomende kenmerken zijn:

- micropenis bij de geboorte
- klein testesvolume
- niet-ingedaalde testes (cryptorchisme)
- vertraagde puberteitsontwikkeling

De productie van testosteron is meestal wel voldoende voor een normale ontwikkeling van de secundaire geslachtskenmerken.

Hypogonadisme bij meisjes

Hypogonadisme bij meisjes met BBS kan onopgemerkt blijven tot de puberteit wanneer er een vertraagde ontwikkeling is van secundaire geslachtskenmerken en menarche. De gemiddelde menarcheleeftijd van meisjes met BBS is 13,8 jaar. Vaak zijn de menstruatcycli onregelmatig. Complexe aangeboren afwijkingen van het urogenitaalsysteem zijn beschreven. De fertiliteit is minder vaak aangetast dan bij jongens. Polycysteus ovariumsyndroom komt voor bij 20% van de vrouwen met BBS en kan naast een onregelmatige cyclus en verminderde fertiliteit, klachten veroorzaken van acne en hirsutisme.

Afwijkingen aan nieren en/of urinewegen

Ongeveer de helft van de mensen met BBS krijgt te maken met een meer of minder ernstige afwijking van de nieren en/of urinewegen. Er is een grote variatie in aangeboren nierafwijkingen, waaronder: niercysten, dysplastische nieren, blaasobstructie, hydronefrose, detrusorinstabiliteit of blaasinstabiliteit.

Nierfalen

Bij 15-55% van de mensen met BBS is er een progressieve afname van de nierfunctie en ontstaat chronisch nierfalen. Progressieve nierziekte bij BBS is meestal het gevolg van nefronoftise. Nefronoftise wordt gekenmerkt door een verminderd concentrerend vermogen van de nieren, chronische tubulo-interstitiële nefritis en cysten in 50% van de gevallen. Soms is milde nierdysplasie als oorzaak van de nierziekte niet uit te sluiten. Zowel nefronoftise als nierdysplasie kunnen leiden tot chronisch nierfalen. Uiteindelijk is dialyse of niertransplantatie nodig, meestal al in de kinderjaren. **(vervolg >>)**

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Symptomen

Renaal concentratiedefect

Veel mensen met BBS hebben problemen met renale urineconcentratie, zelfs als er geen grote structurele problemen zijn met de nieren of nierfunctiestoornissen. Dit veroorzaakt vaak klachten van polyurie en polydipsie, zonder de aanwezigheid van diabetes mellitus. Door het concentratiedefect kunnen patiënten ook te maken krijgen met urine-incontinentie.

Hypertensie

Hypertensie is een frequent voorkomend secundair probleem bij mensen met BBS. Nierafwijkingen en obesitas kunnen leiden tot hypertensie.

Congenitale hartaandoeningen

Cardiovasculaire afwijkingen komen voor bij 50% van de mensen met BBS. Van alle mensen met BBS heeft 7% een congenitale hartaandoening zoals aortastenose, persisterende ductus arteriosus en niet-specifieke cardiomyopathie.

Diabetes mellitus

Diabetes mellitus komt voor bij 6-48% van de volwassenen met BBS. Er is een verhoogd risico op diabetes door obesitas, maar de diabetes wordt over het algemeen pas tijdens of na de adolescentie evident. Hoewel er meestal sprake is van niet-insulineafhankelijke diabetes, is insuline soms nodig voor de acute behandeling van hyperglycaemie. Vaak zijn er naast diabetes ook andere tekenen van een metabool syndroom, zoals een verstoring in het lipidenspectrum.

Verminderde reuk

De meerderheid van mensen met BBS heeft hyposmie/anosmie (60%).

Gebits- en kaakafwijkingen

Gebitsafwijkingen komen voor bij 30% van de mensen met BBS. Bij mensen met BBS komen de volgende tandheelkundige problemen en kaakafwijkingen vaker voor dan in de algemene populatie:

- mondademhaling, waardoor droge mond en hoger risico op cariës
- malocclusie (boven- en onderkaak passen niet goed op elkaar)
- crowding (over elkaar staan) van tanden
- hypoplasie van tandglazuur met gele verkleuring
- milde micrognatie (onderontwikkeling van onderkaak)
- hoog gehemelte

Gehoorverlies

Kinderen met BBS hebben in de kinderjaren relatief vaak last van recidiverende en/of chronische otitis media acuta. Deze klachten verdwijnen meestal rond de puberteit, maar leiden bij een deel van de volwassenen (24%) tot een conductief gehoorverlies. Ongeveer de helft van alle volwassenen met BBS ontwikkelt een subklinisch sensorisch gehoorverlies dat alleen met audiometrie kan worden vastgesteld (zie [NHG-Standaard Slechthorendheid](#)).

Leverfibrose

De meest voorkomende leverafwijking bij BBS is leverfibrose. Dit kan worden veroorzaakt door ciliaire disfunctie, maar ook door leververvetting bij ernstige obesitas. Daarnaast zijn er bij mensen met BBS nog andere leverafwijkingen beschreven, zoals congenitale cisteuze dilataties van zowel de intra- als extrahepatische galwegen, biliaire cirrose en portale hypertensie. Hierbij speelt een disfunctie van de cilia mogelijk ook een rol.

Astma

Astma komt voor bij ongeveer 25% van de kinderen met BBS.

(vervolg >>)

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Symptomen

Obstructief slaapapneu

Obstructief slaapapneu (OSA) komt veel voor en is gerelateerd aan overgewicht, vooral rond de nek. Een zwakke spiertonus en zacht gehemelte dragen hier mogelijk ook aan bij. Een verstoord slaappatroon en slaperigheid overdag kunnen wijzen op het bestaan van OSA.

Hirschsprung

De ziekte van Hirschsprung komt bij mensen met BBS vaker voor dan in de algemene populatie.

Bij baby's kan dit ertoe leiden dat het langer duurt voordat meconium komt, gepaard gaande met een gezwollen buik en gallig braken.

Bij oudere kinderen en volwassenen presenteert de ziekte van Hirschsprung zich vaak met een opgezet abdomen, slechte eetlust en constipatie, die niet verbeteren met de gebruikelijke behandeling. Zie ook '[Informatie voor de huisarts over de ziekte van Hirschsprung](#)'.

Situs inversus en heterotaxie

Afwijkingen van de cilia kunnen situs inversus totalis (SIT) veroorzaken. Bij 1 op de 60 baby's met BBS is er sprake van SIT of gedeeltelijke asymmetrie van één of meer organen (heterotaxie).²¹ Heterotaxie komt twee keer vaker voor dan SIT en wordt vaak gemist als het hart er niet bij betrokken is. Sommige aandoeningen kunnen door SIT/heterotaxie atypische klachten geven, zoals appendicitis acuta.

Huidafwijkingen

Uit onderzoek van CRIBBS (Clinical Registry Investigating BBS)²¹ blijkt dat bijna iedereen met BBS één of meerdere huidafwijkingen heeft, waarvan keratosis pilaris de meest voorkomende is. Bij deze onschuldige aandoening ontstaan kleine, rode, harde bultjes rondom de haarzakjes, vaak op de achterzijde van de bovenarm.

De huid kan ter plaatse droog aanvoelen en jeuken. Keratosis pilaris kan onder andere worden veroorzaakt door overgewicht, maar het komt vaker voor bij mensen met BBS dan bij mensen met overgewicht in de algemene populatie.

Uiterlijke kenmerken

Er is een grote variatie in het vóórkomen van uiterlijke gezichtskenmerken bij mensen met BBS en deze kenmerken kunnen subtiel zijn:

- diepliggende ogen
- hypertelorisme
- naar beneden gerichte oogleden
- vlakke neusbrug
- lang filtrum
- milde retrognathie (kleine en naar achter geplaatste kaken)
- hoog palatum
- dunne bovenlip
- anteversie van de neusgaten
- prominent voorhoofd
- voortijdig optredende frontale kaalheid
- vollemaan gezicht
- verminderde mimiek (ervaring van ouders)

Mensen met BBS zijn over het algemeen iets kleiner dan gemiddeld.

Afwijkingen van het centraal zenuwstelsel

BBS wordt gekenmerkt door leerproblemen, gedragsproblemen en andere problemen van het CZS. Ongeveer de helft van de mensen met BBS heeft een psychomotore ontwikkelingsachterstand.¹ Dit betreft vooral spraak, lopen, grof- en fijn motorische vaardigheden en psychologische vaardigheden (interactief spelen, herkennen van sociale aanwijzingen). [\(vervolg >>\)](#)

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Symptomen

Slechts een minderheid van de patiënten heeft een ernstige verstandelijke beperking. Waarschijnlijk spelen de verstoorde cilia in zenuwcellen een rol bij het ontstaan van CZS-gerelateerde problemen.

Spraakachterstand/spraakstoornis

Kinderen met BBS hebben doorgaans een vertraagde spraakontwikkeling en bereiken zelden een verstaanbare spraak vóór de leeftijd van vier jaar. Er kan sprake zijn van een hoge, nasale en trage spraak met veel versprekingen. Een vóórkomend probleem is dat kinderen met BBS alleen klinkers kunnen uitspreken en geen medeklinkers. Ouders observeerden dat hun kind aan het begin en het eind van een woord niet de juiste klank kon maken. Bijvoorbeeld papa = a-a en speelgoed = eeloe. Ze kunnen hierdoor heel moeilijk verstaanbaar zijn. Daarnaast kunnen er ook problemen zijn met taalvaardigheden en taalbegrip.

Neurologische en motorische afwijkingen

Kinderen met BBS zijn in zekere mate wat onhandig of stuntelig en hebben een breed gangspoor. Adolescenten met BBS hebben vaak ataxie, een slechte balans en coördinatieproblemen. In combinatie met hun slechte zicht, maakt dit ze erg valgevaarlijk. Er is vaak een milde hypertonie, voornamelijk in de benen. Er is meestal een dysdiadochokinese (het niet kunnen uitvoeren van snelle bewegingen met handen en vingers).

Uit een onderzoek van CRIBBS blijkt de prevalentie van epilepsie, met name bij kinderen en adolescenten, hoger dan in de algemene populatie.²¹

Leerproblemen en cognitieve beperking

Hoewel verstandelijke beperking één van de kenmerken is van BBS, is nog onduidelijk wat het aandeel van de visuele

beperking hierin is. De conclusie van verschillende onderzoeken is, dat de meerderheid van de mensen met BBS significante leerproblemen heeft en dat slechts een minderheid een ernstige cognitieve beperking heeft.¹ Mensen met BBS hebben vaak concentratieproblemen en een traag denkproces.

Het is belangrijk dat bij het uitvoeren van een intelligentie-onderzoek bij mensen met BBS rekening gehouden wordt met de visuele beperking. Dit vergt specifieke aandacht en kennis. Bij een visuele beperking kan het intelligentieonderzoek plaatsvinden bij bijvoorbeeld Bartiméus of Visio.

Gedragsproblemen en/of psychiatrische problemen

Een relatief hoog percentage mensen met BBS (33%) heeft te maken met gedragsproblemen en/of psychiatrische problemen.¹ Er is een grote variatie in het vóórkomen en de ernst hiervan. De meest voorkomende psychiatrische -en gedragsproblemen zijn:

- emotionele labiliteit
- woedeaanvallen
- ongeremdheid
- gebrek aan sociaal overwicht en obsessief-compulsief gedrag
- paniekaanvallen
- angststoornis
- stemmingsstoornis, depressie
- bipolaire stoornis
- psychosomatische manifestaties

De meeste kinderen met BBS hebben een voorkeur voor vaste routines en vinden het moeilijk als van de routine wordt afgeweken.

Volwassenen met BBS zijn vaker ontremd en niet in staat om sociale situaties in te schatten.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Beleid

> Algemeen beleid

Doel van het beleid

Er bestaat geen curatieve behandeling voor Bardet-Biedl syndroom. De behandeling is gericht op het verminderen van de symptomen en het voorkómen van complicaties om de secundaire impact op door BBS aangedane kwetsbare organen (zoals ogen en nieren) te minimaliseren.

Behandeling en begeleiding

Een kinderarts in de eigen regio begeleidt kinderen met BBS en kan bij afwijkingen doorverwijzen naar een UMC of expertisecentrum voor aan BBS gerelateerde aandoeningen (zie *Consultatie en verwijzing*). De begeleiding van volwassenen hangt af van de individuele situatie. Over het algemeen komt de patiënt voor follow-up bij de arts verstandelijk gehandicapten (AVG)/internist, oogarts en nefroloog en op indicatie bij andere zorgverleners.

Het is belangrijk dat zorgverleners bij de behandeling en begeleiding rekening houden met het cognitief niveau, het sociaal-emotioneel niveau, de motivatie en drijfveren van de individuele patiënt zelf.

Transitie

Wanneer kinderen met een verstandelijke beperking 18 jaar worden, is de overstap van de kinderarts naar een specialist voor volwassenen vaak moeilijk. Bij multiple pathologie lijkt de AVG de aangewezen specialist om de patiënt na het 18^e levensjaar te behandelen en vervolgen. De AVG houdt het overzicht en consulteert indien nodig andere specialisten.

Rol van de huisarts

De huisarts geeft de primaire medische zorg voor klachten die niet aan BBS gerelateerd zijn. Bij twijfel of het reguliere beleid geldt, kan de huisarts overleggen met de hoofdbehandelaar of betreffende specialist. Wanneer de huisarts een probleem signaleert dat mogelijk aan BBS gerelateerd is, verwijst hij de patiënt naar de tweede- /derdelijn, of behandelt zelf in overleg met de betreffende specialist. Daarnaast biedt de huisarts psychische ondersteuning aan de patiënt met BBS en zijn/haar gezin.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

In *Bijlage 1* staat een overzicht van screeningsmomenten van mensen met BBS per leeftijdscategorie bij verschillende zorgverleners.

Retinale dystrofie

Oogheelkundig onderzoek

De oogarts kan retinale dystrofie met vroege maculabetrokkenheid (kegeltjes-staafjesdystrofie) aantonen met een electroretinogram (ERG). Op het moment van het ontstaan van verminderde gezichtsscherpte en/of nachtblindheid is het ERG vaak al sterk afwijkend. Gezichtsvelduitval kan bij jonge kinderen of patiënten met een verstandelijke beperking het beste worden aangetoond met kinetische perimetrie (onder andere Goldmann of Octopus). De standaard automatische perimetrie (HFA) is vaak te moeilijk.

Behandeling

Er bestaat geen behandeling voor de progressieve verslechtering van de visus. Over het algemeen komt de patiënt met BBS elk jaar bij de oogarts voor controle van de visuele functies (visus, gezichtsveld, kleurenzien, contrastgevoeligheid). Dit is nodig om tijdig de begeleiding te kunnen afstemmen op de achteruitgang van de visuele functies. Door het tijdig aanbieden van praktische begeleiding en mobiliteitstraining kan de patiënt geleidelijk leren omgaan met de beschikbare visuele hulpmiddelen, zoals een bril of een loep. Hierbij kunnen educatieprogramma's gebruikt worden.

Bij het verder afnemen van het gezichtsvermogen is ook emotionele begeleiding belangrijk. Bij het plannen van onderwijs moet met toekomstige blindheid rekening gehouden worden.

Patiënten met visuele problemen kunnen onder andere bij Bartiméus of Visio terecht voor advies en/of begeleiding (zie *Consultatie en verwijzing*).

Overige behandelopties en hulpmiddelen bij visusproblemen

- correctie van de refractieafwijkingen (myopie, astigmatisme), met bril of lenzen
- bril met getint glas bij fotofobie
- cataractoperatie wanneer dit geïndiceerd is en verbetering verwacht wordt
- vergrootglas, digitale- en/of spraakgestuurde systemen

(Geleide)hond

Ouders van kinderen met BBS hebben ervaren dat contact met een hond kan helpen om contact te leggen via andere zintuigen dan de visus. Dit kan het sociale functioneren bevorderen. Een deel van de BBS-patiënten met een visuele beperking komt in aanmerking voor een blindengeleidehond. Het al vertrouwd zijn met een hond kan de overgang naar een blindengeleidehond vergemakkelijken.

Polydactylie

Een orthopedisch- of plastisch chirurg verwijdert bij voorkeur in het tweede levensjaar de extra vingers of tenen. Chirurgische correctie kan helpen bij een functionele beperking of het slecht passen of knellen van schoenen. In sommige situaties kan de aanwezigheid van een extra teen een gunstig effect hebben op de balans. De orthopeed kan dan in overleg met de ouders van de patiënt besluiten om de operatie op een latere leeftijd uit te voeren. **(vervolg >>)**

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

Beleid bij overige skeletafwijkingen

Een aantal andere skeletafwijkingen, zoals scoliose, is niet zo eenvoudig te verhelpen. Vaak zal jarenlang met fysiotherapie, orthopedie en speciaal schoeisel gewerkt moeten worden aan het voorkómen van erger.

Obesitas

De levenslange aandacht voor het onder controle houden van het gewicht is een grote zorg voor veel (ouders van) mensen met BBS. Overgewicht verminderen of gewichtstoename beperken is vaak moeilijk en vereist een multidisciplinaire aanpak. Als basis voor de aanpak van obesitas geldt, net als voor iedereen, gezond eten en voldoende beweging (zie [NHG-Standaard Obesitas](#)). Maar gezien de hyperfagie en andere bijkomende klachten van BBS is er meer nodig om de obesitas te behandelen.

Voorlichting en begeleiding

Het advies is om al op jonge leeftijd te starten met voorlichting en voedingsmaatregelen om gewichtstoename te beheersen. Een diëtist met interesse in BBS kan dit begeleiden. De fysiotherapeut kan helpen om beweging te stimuleren. Bij de behandeling rond beweging en voeding moet rekening gehouden worden met de mogelijke verstandelijke beperking en visuele beperkingen. Er zijn ook diëtisten met deskundigheid in de zorg voor mensen met een verstandelijke beperking waarnaar een BBS-patiënt verwezen kan worden (zie [Consultatie en verwijzing](#)). De kinderarts/AVG/diëtist controleert minimaal jaarlijks het gewicht en de BMI.

Hyperfagie

De behandelend arts of diëtist kan overwegen een meting van het energieverbruik in rust te doen (REE) om de energiebehoefte van de patiënt te bepalen en de inname hierop af te stemmen.

Indien de obesitas en hyperfagie op de voorgrond staan en meer diagnostiek of begeleiding behoeven, kan de patiënt verwezen worden naar het Centrum Gezond Gewicht in het Erasmus MC (zie [Consultatie en verwijzing](#)). Dit centrum richt zich op de diagnostiek en behandeling van zeldzame oorzaken van obesitas. Ouders van jonge kinderen kunnen extra pedagogische begeleiding nodig hebben bij het leren omgaan met de hyperfagie.

Medicamenteuze en operatieve behandelopties

De risico's en de voordelen van medicamenteuze en operatieve behandelopties moeten goed worden afgewogen. Het advies is om dit alleen te overwegen wanneer alle conservatieve maatregelen hebben gefaald.

Bariatrische chirurgie is een optie wanneer er sprake is van een BMI ≥ 40 kg/m² of een BMI ≥ 35 kg/m² mét comorbiditeit. Veel bariatrische centra in Nederland hebben restricties met betrekking tot IQ en psychische problematiek. Er zijn maar enkele gevallen in de medische literatuur beschreven van bariatrische chirurgie bij mensen met BBS. Ook postoperatief is het van groot belang dat de patiënt met BBS zich strikt houdt aan het dieet, onder intensieve begeleiding van een gespecialiseerde diëtist.

Hypogonadisme

Screening

Bij alle meisjes met BBS verricht de gynaecoloog eenmalig beeldvormend onderzoek van de genitalia, bij voorkeur een echo van het kleine bekken.

Bij alle jongens met BBS verricht de kinderarts/uroloog eenmalig onderzoek van de externe genitalia. **(vervolg >>)**

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

Hormonale substitutietherapie

Zodra kinderen met BBS de puberteit bereiken, beoordeelt de AVG of kinderarts de geslachtshormoonspiegels om te bepalen of hormonale substitutietherapie (HST) geïndiceerd is. HST behoudt de botdichtheid en vermindert daarmee het risico op fracturen en heeft ook een gunstig effect op seksuele functie en libido. Op indicatie kan onderzoek naar de hypofysefunctie plaatsvinden om een inschatting te kunnen maken van vruchtbaarheid en de ontwikkeling van secundaire geslachtskenmerken.

Nierafwijkingen

Screening

De kinderarts/nefroloog verricht na het stellen van de diagnose eenmalig een echo van de nieren om structurele afwijkingen uit te sluiten. Bloeddrukmeting, controle van de albumine-creatinineratio en de nierfunctie (eGFR) vinden jaarlijks plaats; bij afwijkingen vaker. Daarnaast moet een renaal concentratiedefect worden uitgesloten of gemonitord.

Behandeling van nierafwijkingen

Afwijkingen aan de nieren en nierfunctiestoornissen worden behandeld zoals in de algemene populatie (zie **NHG-Standaard Chronische nierschade**). Behandeling is symptomatisch en gericht op het herstellen van de water/zout-balans (met name bedacht op zijn tijdens ziekte), en behandeling van hypertensie, proteïnurie en anemie. Bij ernstige verslechtering van de nierfunctie kan dialyse of een niertransplantatie nodig zijn. Nefronoftise komt nooit terug in de getransplanteerde nier. Echter, de immunosuppressiva na een transplantatie kunnen een negatieve invloed hebben op de obesitas.

Cardiovasculaire aandoeningen

De cardioloog verricht zodra de diagnose BBS is gesteld eenmalig een echo om aangeboren hartafwijkingen uit te sluiten. Daarna vindt controle en/of behandeling plaats op indicatie.

Hypertensie

De kinderarts of nefroloog controleert ten minste jaarlijks de bloeddruk. Het is bij BBS van belang om de oorzaak van hypertensie te onderzoeken. Hypertensie kan bijvoorbeeld een eerste verschijnsel zijn van nefronoftise. De medicamenteuze behandeling van hypertensie is conform de **NHG-Standaard Cardiovasculair risicomanagement**.

Hypercholesterolemie

De kinderarts/AVG controleert jaarlijks de lipidenstatus. Behandeling van hypercholesterolemie bij volwassenen is conform de **NHG-Standaard Cardiovasculair risicomanagement**. Voor kinderen stelt de kinderarts een individueel behandelplan op.

Diabetes mellitus

Door de obesitas op jonge leeftijd kan er eerder diabetes mellitus type 2 ontstaan. Het is belangrijk hier extra alert op te zijn. Bij voorkeur bepaalt de kinderarts het nuchter plasmaglucose en het nuchtere plasma-insuline bij de intake nadat de diagnose BBS gesteld is. Op latere kinderleeftijd kan een orale glucose-tolerantietest gedaan worden. Bij de follow-up meet de kinderarts jaarlijks het nuchter plasmaglucose. De behandeling is gelijk aan de behandeling voor de algemene populatie (zie **NHG-Standaard Diabetes mellitus type 2**).

(vervolg >>)



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

Verminderde of afwezige reuk

De kinderarts of KNO-arts verricht eenmalig een geurtest met verschillende basisgeuren om na te gaan of er een verminderde of afwezige reuk is.

Gebitsafwijkingen

Patiënten met BBS krijgen, net als de algemene populatie, het advies elke zes maanden voor controle naar de tandarts te gaan. Extractie van tanden kan nodig zijn wanneer tanden over elkaar heen groeien.

Afwijkingen van het oor/gehoor

De KNO-arts verricht bij kinderen met BBS één keer per jaar (en op indicatie vaker) otoscopie en audiometrie, eventueel met otoacoustische emissie (OAE). Gehoorproblemen kunnen bijdragen aan bemoeilijkte spraak. Volwassenen krijgen alleen een jaarlijkse audiometrie.

Chronische en acute otitis media worden behandeld zoals in de algemene populatie (zie [NHG-Standaard Otitis media acuta bij kinderen](#)).

Leverafwijkingen

De kinderarts verricht eenmalig een echo en op indicatie een MRI van de lever. De kinderarts/AVG controleert jaarlijks de leverfuncties. Het beleid bij afwijkingen is zoals in de algemene populatie (zie [NHG-Standaard Virushepatitis en andere leverafwijkingen](#)).

Astma

Het beleid bij astma is niet anders dan in de algemene populatie (zie [NHG-Standaard Astma bij kinderen](#)).

Ontwikkelingsachterstand

Verstandelijke ontwikkeling en sociale ontwikkeling

Voor een optimale ontwikkeling is het nodig de kinderen te stimuleren om activiteiten te ondernemen. Het advies is om hierbij aan te sluiten bij de interesse en motivatie van het kind zelf. Geduld en regelmaat zijn daarbij essentieel. Het duurt vaak langer voordat deze kinderen iets onder de knie hebben. Het expliciet benoemen van wat wél goed gaat, kan een positieve invloed hebben op kinderen met BBS.

Spraakproblemen

Logopedie heeft vaak een positief effect op de spraakproblemen bij kinderen met BBS. Het advies is om kinderen direct te verwijzen bij de eerste tekenen van spraakproblemen. De logopedist kan onder andere helpen bij het stimuleren van de taalontwikkeling en alternatieve vormen van communicatie introduceren, zoals communiceren met gebaren of plaatjes. Daarnaast kan de logopedist helpen bij slikproblemen. Kinderen met BBS krijgen ten minste jaarlijks een logopedisch onderzoek.

Cognitieve beperking

Welke vorm van onderwijs het meest geschikt is, verschilt per kind en is afhankelijk van verschillende factoren, zoals IQ, visus en mogelijkheden in de regio. Het kan speciaal onderwijs zijn, maar ook een reguliere basisschool met eventueel adequate ondersteuning en/of visuele hulpmiddelen. Veel kinderen en volwassenen zijn in staat om vaardigheden te leren die de zelfstandigheid bevorderen. Aandacht voor individuele ontwikkelbehoeften en -mogelijkheden is hierbij van belang. **(vervolg >>)**

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

Neurologische afwijkingen en motorische ontwikkeling

Op indicatie verricht de neuroloog, AVG of huisarts neurologisch onderzoek ter beoordeling van de koorddansersgang (atactische tred), de coördinatie, dysdiadochokinese en de fijne motoriek.

De fysiotherapeut kan de motorische ontwikkeling begeleiden en stimuleren. De kinderarts of fysiotherapeut verricht jaarlijks een lichamelijk onderzoek en een functie-onderzoek om de ontwikkeling te monitoren. Begeleiding met mobiliteitstraining vindt bij voorkeur plaats door zorgverleners met ervaring op het gebied van BBS, bijvoorbeeld bij Bartiméus of Visio.

Een ergotherapeut of revalidatiearts kan kinderen en volwassenen met BBS helpen met het ontwikkelen van de fijne motoriek of met het verbeteren van de zelfredzaamheid, zoals aankleden. Ouders kunnen terecht voor advies en ondersteuning over hulpmiddelen en aanpassingen.

Psychologische begeleiding

Tot de leeftijd van 4 jaar verricht de gedragsdeskundige of AVG jaarlijks een psychodiagnostisch en psychiatrisch onderzoek. Tussen 4 en 20 jaar oud is dat tweejaarlijks. Hierbij worden de ontwikkeling, het gedrag, en eventuele angstklachten en stemmingsklachten gemonitord.

Bij volwassenen verricht de gedragsdeskundige of AVG jaarlijks een eenvoudig psychiatrisch onderzoek. Afhankelijk van de resultaten van het onderzoek start een eventuele behandeling/begeleiding.

Innovaties

De afgelopen 10 jaar zijn grote vorderingen gemaakt in de ontwikkeling van therapeutische opties, die in de toekomst mogelijk toepasbaar zijn bij mensen met BBS.

Gentherapie

Het ontwikkelen van genetische therapieën blijft een unieke uitdaging door de uitgebreidheid van BBS veroorzakende genen, de verschillende mutaties en het toepassen van gentherapie in alle cellen. Gentherapie van de oogaandoening bij BBS is veelbelovend; de ogen zijn makkelijk te bereiken en de kans op een immuunreactie tegen de gentherapie is aanzienlijk kleiner omdat het oog een afgesloten compartiment betreft.

Niet-genetisch gepersonaliseerde therapie

Doelgerichte therapie ('targeted therapy'), zoals de ontwikkeling van melanocortine-4-receptor agonist voor de behandeling van specifieke vormen van genetische obesitas, wordt momenteel als clinical trial aangeboden.

Bij drug repurposing worden nieuwe indicaties ontdekt voor reeds bestaande en goedgekeurde medicatie. In preklinische studies lijkt het immunosuppressivum 'rapamycin' een potentiële kandidaat te kunnen zijn voor de behandeling van nierproblemen bij BBS. Dit middel wordt momenteel gebruikt tegen afstoting na een niertransplantatie.

Niet-medicamenteuze toekomstige interventies

- Betere toegankelijkheid voor patiënten tot hun dossier en betere toegankelijkheid voor verschillende betrokken zorgverleners tot een gezamenlijk patiëntendossier.
- Telegeneeskunde en virtuele klinieken, waardoor de patiënt via een scherm contact met de zorgverlener heeft. Dit is vooral een aantrekkelijk alternatief voor stabiele patiënten en voor patiënten met slechte visus waardoor reizen moeizaam is.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Beleid

> Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap

Genetische counseling

Vaak komen ouders van een kind met BBS al in de diagnostische fase bij een klinisch geneticus. Ook na het stellen van de klinische diagnose kunnen ouders alsnog bij een klinisch geneticus terecht voor verdere informatie en eventueel voor bevestigend genetisch onderzoek. De klinisch geneticus geeft onder andere informatie over:

- de mogelijkheid om te onderzoeken om welke genetische mutatie het gaat (DNA-onderzoek)
- het risico om opnieuw een kind met BBS te krijgen bij een volgende zwangerschap
- de kans op dragerschap bij andere familieleden

Informeren familieleden

In de Nederlandse privacywetgeving is het klinisch geneticus/consulenten niet toegestaan rechtstreeks familieleden te informeren over het bestaan van een erfelijke aandoening in hun familie. Alleen de patiënt of zijn ouders kunnen, met hulp van door de klinisch geneticus opgestelde familiebriefen, hun familieleden informeren. De (ouders van de) patiënt moet worden gewezen op het belang voor de familieleden hen te informeren.

Kinderwens/prenatale diagnostiek

Herhalingskans

BBS erft autosomaal recessief over. Ouders van een kind met BBS zijn meestal beide drager van een mutatie. Mutaties kunnen in sommige gevallen ook nieuw ontstaan zijn. Dragere zijn asymptomatisch.

Wanneer beide partners drager zijn van een mutatie in een BBS-gen, is er bij elke zwangerschap:

- 25% kans op een kind met BBS
- 50% kans dat het kind een gezonde drager is (net als de ouders)
- 25% kans op een kind dat niet is aangedaan en ook geen drager is

Dragerschap

De kans op dragerschap bij een niet aangedane broer of zus is tweederde. Kinderen van iemand met BBS zijn altijd drager van een mutatie. Als de mutatie in de familie bekend is, kan dragerschapsonderzoek bij familieleden plaatsvinden.

Preconceptieadvies

De (huis)arts kan een stel met een kinderwens voor preconceptieadvies en eventuele genetische diagnostiek verwijzen naar een klinisch geneticus. Preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD) of prenatale diagnostiek (PND) kan alleen plaatsvinden als de genetische oorzaak is vastgesteld en dragerschap bij de ouders is bevestigd.

Preïmplantatie genetische diagnostiek

Bij preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD) voert de gynaecoloog een IVF-procedure uit. Vóór de terugplaatsing van de embryo's worden enkele cellen van de embryo's afgenomen en onderzocht op de in de familie voorkomende mutatie. De gynaecoloog plaatst één of twee niet-aangedane embryo's terug in de baarmoeder. **(vervolg >>)**

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Beleid

> Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap

Wanneer een stel overweegt om met behulp van PGD zwanger te worden, kan de (huis)arts hen verwijzen naar de klinisch geneticus voor voorlichting en advies (zie *Consultatie en verwijzing*).

Prenatale diagnostiek

Bij bekende genetische oorzaak is het mogelijk om via een vruchtwaterpunctie of vlokcentest te onderzoeken of er bij de foetus sprake is van BBS. De klinische geneticus en de gynaecoloog kunnen het toekomstig ouderpaar informeren over de mogelijkheden en risico's van prenatale diagnostiek. Tijdens het tweede trimester van de zwangerschap kan een gynaecoloog met kennis van de kenmerken van BBS ook gericht een echo-onderzoek verrichten naar BBS-kenmerken zoals postaxiale polydactylie en cystenieren.

Fertiliteit bij mannen

Mannen met BBS zijn bijna allemaal onvruchtbaar door primair gonadaal falen. Bij een kinderwens kan endocrinologisch onderzoek en analyse van het semen zinvol zijn.

Fertiliteit bij vrouwen

Vrouwen met BBS kunnen mogelijk minder vruchtbaar zijn door ovarieel falen of aangeboren urogenitale afwijkingen. De kinderarts/AVG geeft tijdig anticonceptie-advies aan alle aangedane vrouwen, omdat niet van onvruchtbaarheid mag worden uit gegaan.

Kinderwens bij mensen met BBS

Kinderen van een ouder met BBS zijn in ieder geval drager. Wanneer een persoon met BBS kinderwens heeft, dan kan de partner zonder BBS zich door een klinisch geneticus laten onderzoeken op dragerschap. De kans op het krijgen van een kind met BBS hangt af van de dragersstatus van de partner. Over het algemeen is de kans dat de partner drager is van een mutatie in hetzelfde BBS-gen klein.

Wanneer één ouder BBS heeft en de ander is drager, dan heeft het kind 50% kans om ook drager te zijn en 50% kans om zelf BBS te hebben.

Zwangerschap

Zwangeren met BBS dienen zorgvuldig gemonitord te worden op verslechtering van de nierfunctie en op zwangerschap-gerelateerde complicaties als gevolg van structurele afwijkingen van de interne geslachtsorganen.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

Visusbeperking

De visus van kinderen en volwassenen met BBS kan slecht zijn en/of verslechteren. Ook kan het gezichtsveld beperkt zijn. Houd hiermee rekening wanneer een patiënt met BBS op het spreekuur komt. Zorg voor een goed verlichte spreekkamer en vertel eerst duidelijk wat u gaat doen.

Communicatie

Houd in de communicatie met de patiënt rekening met de mate van verstandelijke beperking.

Vermelding BBS in het EPD

Het is wenselijk de diagnose BBS duidelijk zichtbaar in het elektronisch patiëntendossier te vermelden, met een overzicht van het beleid in acute situaties. Dit is met name van belang wanneer uw patiënt met BBS voor een consult bij een waarnemend huisarts of collega in de praktijk komt.

Valneiging

Heb aandacht voor valneiging door beperkte visus en/of ataxie en voetafwijkingen.

Medicatie

Vermijd alle substanties die gecontraïndiceerd zijn voor mensen met nierproblemen en houd rekening met een obesogeen effect van sommige medicatie.

Voorbeelden van medicijnen met obesogeen effect zijn:

- glucocorticoiden (lokaal, systemisch)
- bètablokker (metoprolol, propranolol)
- antidepressiva (mirtazapine, amytriptiline)
- antipsychotica (clozapine)
- anti-epileptica (pregabaline)

- insuline
- protonpompremmers
- antihistaminica (H1-antagonisten)
- orale anticonceptiva

Cardiovasculair risicomanagement

Wees extra alert op afwijkende bevindingen en veranderingen bij de CVRM-screening bij patiënten met BBS (zie [NHG-Standaard Cardiovasculair risicomanagement](#)).

Endocarditis profylaxe

Bij chirurgische en tandheelkundige ingrepen is endocarditis profylaxe geïndiceerd voor personen met structurele cardiale afwijkingen, ter voorkoming van secundaire complicaties. Informeer de chirurg en tandarts over de cardiale afwijkingen bij een eventuele ingreep.

Bloedafname

Door obesitas kan bloedafname bij een patiënt met BBS moeilijk zijn. Overweeg in dat geval om vanuit een vinger te prikken. Bij prikangst is er eventueel de mogelijkheid om DNA te isoleren uit wangslimvlies of speeksel.

Situs inversus en heterotaxie

Wanneer er sprake is van situs inversus, kunnen sommige aandoeningen atypische klachten geven, bijvoorbeeld een appendicitis acuta.

Acceptatieproblemen/psychosociale aspecten

Na het stellen van de diagnose, maar ook tijdens het verdere verloop van de aandoening, is aandacht voor de psychosociale en maatschappelijke gevolgen van BBS belangrijk. ([vervolg >>](#))

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

Patiënten (en/of hun ouders) krijgen na het stellen van de diagnose ineens te maken met een veranderd toekomstbeeld. Afhankelijk van de individuele situatie kan de (huis)arts de patiënt of zijn ouders verwijzen voor psychologische begeleiding.

Mantelzorgers

Heb aandacht voor ouders/verzorgers van mensen met BBS. Bied zo nodig (een verwijzing voor) begeleiding aan. Vooral wanneer mantelzorgers zelf medische klachten krijgen, kan dit stress en angst geven over de impact op de zorg die zij geven. Adviseer ouders om voldoende tijd voor zichzelf en elkaar vrij te maken en te blijven bewegen voor een goede mentale en fysieke gezondheid. Verwijs zo nodig naar de praktijkondersteuner ggz (POH-ggz) of psycholoog voor ondersteuning.

Lotgenotencontact

Via de Bardet-Biedl Stichting is er de mogelijkheid tot contact met andere (ouders van) patiënten met BBS (zie *Consultatie en verwijzing*).

Algemene aandachtspunten

In *Bijlage 2* staan aanvullend nog algemene aandachtspunten die van belang zijn bij de huisartsenzorg voor mensen met een zeldzame aandoening.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Consultatie en verwijzing

Erfelijkheid

Genetische diagnostiek, voorlichting en advisering van familieleden vindt plaats in één van de klinisch genetische centra in de UMC's. Zie www.vkgn.org of www.dnadiagnostiek.nl.

Expertisecentra

Er is op dit moment nog geen erkend expertisecentrum specifiek voor BBS. Een actueel overzicht van expertisecentra voor zeldzame aandoeningen is te vinden op www.zichtopzeldzaam.nl. Actuele informatie met betrekking tot BBS en nieuwe ontwikkelingen in de zorg voor deze patiëntgroep is ook op te vragen bij de Bardet-Biedl Stichting.

Er zijn verschillende expertisecentra voor aandoeningen gerelateerd aan BBS, waar patiënten met BBS bij specifieke vragen of problemen ook terecht kunnen:

- UMCU-Expert Centre Hereditary and congenital nephrologic and urologic disorders (onder andere voor ciliopathieën waaronder nefronoftise):
www.umcutrecht.nl/nl/Over-Ons/Wat-we-doen/Expertisecentra-zeldzame-aandoeningen/Centrum-voor-erfelijke-en-aangeboren-nier-en-urin
- Radboudumc-Radboud Center Renal Disorders (voor ciliopathieën waaronder nefronoftise):
www.radboudumc.nl/expertisecentra/zeldzame-nierziekten
- Ophthalmogenetisch Centrum (Radboud UMC) (genetische aandoeningen van de retina, retinale dystrofie):
www.radboudumc.nl/expertisecentra/erfelijke-blindheid
- Bartiméus-Diagnostisch Centrum (genetische aandoeningen van de retina):
www.bartimeus.nl

- The Rotterdam Eye Hospital - Rare Eye Disease Center Rotterdam (zeldzame genetische oogziekte):
www.oogziekenhuis.nl
- Afdeling Klinische Genetica Amsterdam UMC: genetische obesitas:
www.amc.nl/web/specialismen/klinische-genetica.htm

Patiëntenorganisatie

De Bardet-Biedl Stichting streeft ernaar om de bekendheid van het syndroom te vergroten door fondsenwerving en voorlichting via internet en media. Het doel is om in 2021 hét platform te zijn voor ouders, artsen, onderzoekers en mensen met het syndroom, waar zij informatie en lotgenotencontact kunnen vinden. De Bardet-Biedl Stichting participeert in onderzoek, organiseert bijeenkomsten voor iedereen met interesse in het syndroom en biedt daarnaast een platform aan voor iedereen die geïnteresseerd is in BBS (www.bardetbiedlsyndroom.nl).

Ondersteuning

Instellingen zoals Bartiméus en Visio kunnen ondersteuning bieden op allerlei gebieden om zo goed mogelijk te kunnen functioneren ondanks de toenemende problemen met het zien:

Bartiméus

Bartiméus is de expertiseorganisatie in Nederland voor alle vragen rondom visuele beperkingen. Het doel is de kwaliteit van leven van slechtziende of blinde mensen te verbeteren. De expertise strekt zich uit van specialistische oogheekundige diagnostiek tot revalidatie en zorg voor specifieke doelgroepen. Bartiméus bestaat uit vier sectoren: onderwijs, wonen, werken en dienstverlening. Er is binnen Bartiméus kennis over BBS (www.bartimeus.nl).

(vervolg >>)

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Consultatie en verwijzing

Visio

Bij Visio kan iedereen terecht met vragen over slechtziend of blind zijn. Visio biedt informatie en advies, maar ook verschillende vormen van onderzoek, begeleiding, revalidatie, onderwijs en wonen. Deze diensten zijn er voor mensen die slechtziend of blind zijn, ook als zij daarnaast een verstandelijke, lichamelijke of andere zintuiglijke beperking hebben. Persoonlijk en professioneel betrokkenen kunnen ook bij Visio terecht voor informatie en deskundigheidsbevordering (www.visio.org).

Achtergrondinformatie

- Medische begeleiding van mensen met BBS - NVAVG en Erasmus MC
- Informatie van de VKGN over BBS
- GeneReview Bardet Biedl syndrome
- Bardet-Biedl Syndrome UK - Medical Information Booklet
- Clinical Registry Investigating Bardet-Biedl Syndrome

Relevante websites

- Website over zeldzame aandoeningen met korte beschrijvingen, relevante documentatie en adressen van patiëntenorganisaties: www.zichtopzeldzaam.nl
- Objectieve informatie over erfelijkheid en erfelijke ziekten: www.erfelijkheid.nl
www.huisartsengenetica.nl
- Informatie over wetenschappelijk onderzoek naar ciliopathiën: www.kouncil.nl
- Nederlandse Vereniging Artsen Verstandelijk Gehandicapten: www.nvavg.nl
- Informatie over PGD: www.pgdnederland.nl

- Informatie over diëtisten met deskundigheid in de zorg voor mensen met een verstandelijke beperking: www.dietistvg.nl
- MEE voor ondersteuning van mensen met een beperking: www.mee.nl
- Websites over hulp en hulpmiddelen: www.regeltante.nl
www.wehelpen.nl
- Website met een overzicht van wetten en regelingen voor vergoeding van hulpmiddelen. Het geeft ook een overzicht van de hulpmiddelen die vergoed worden vanuit de basisverzekering: www.zorgwijzer.nl
- Informatie over ondersteuning thuis via de Wet maatschappelijke ondersteuning (Wmo): www.rijksoverheid.nl
- Informatie voor mensen die 24 uur per dag zorg of toezicht nodig hebben (via de Wet Langdurige Zorg): www.rijksoverheid.nl

Relevante NHG-Standaarden

- NHG-Standaard Astma bij kinderen
- NHG-Standaard Cardiovasculair risicomanagement
- NHG-Standaard Chronische nierschade
- NHG-Standaard Diabetes mellitus type 2
- NHG-Standaard Obesitas
- NHG-Standaard Otitis media acuta bij kinderen
- NHG-Standaard Virushepatitis en andere leveraandoeningen

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Literatuurlijst

1. Beales et al: New criteria for improved diagnosis of BBS : Journal of medical genetics 1999: 36: 437-44.
2. Buiting C, Njoo K. Richtlijn Informatie-uitwisseling tussen Huisarts en Specialist bij verwijzingen (HASP). 2008 Nederlands Huisartsen Genootschap.
3. Büscher A, Cetiner M, Büscher A, Wingen A, Hauffa BP, Hoyer PF. Obesity in patients with Bardet-Biedl syndrome: influence of appetite-regulating hormones. *Pediatr Nephrol* (2012) 27: 2065.
4. Eijssens EC. Rapport 'Spierziekten als zeldzame ziekten in de huisartsenpraktijk'. 2006.
5. Forsythe E, Beales PL. Bardet-Biedl syndrome. *Eur J Hum Genet*. 2013;21:8-13.
6. Forsythe E, Kenny J, Bacchelli C, Beales PL (2018) Managing Bardet-Biedl Syndrome- Now and in the Future. *Front. Pediatr*. 6:23 doi: 10.3389/fped.2018.00023.
7. Forsythe E, Beales PL. Bardet-Biedl Syndrome. 2003 Jul 14 [Updated 2015 Apr 23]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2018.
8. Guo DF, Rahmouni K. Molecular basis of the obesity associated with Bardet-Biedl syndrome. *Trends Endocrinol Metab*. 2011;22:286-93.
9. Hendriks SA. Generieke zorgthema Huisartsgeneeskundige zorg. VSOP. 2014.
10. Héon E, Westall C, Carmi R, Elbedour K, Pantou C, Mackeen L, et al. Ocular phenotypes of three genetic variants of Bardet-Biedl syndrome. *Am J Med Genet A*. 2005 Jan 30;132A(3):283-7.
11. Katsanis N, Ansley SJ, Badano JL, Eichers ER, Lewis RA, Hoskins BE, et al. Triallelic Inheritance in Bardet-Biedl Syndrome, a Mendelian Recessive Disorder. *Science* 21 Sep 2001 : 2256-2259.
12. Kim LS, Fishman GA, Seiple WH, Szlyk JP, Stone EM: Retinal dysfunction in carriers of Bardet-Biedl syndrome. *Ophthalmic Genet* 2007; 28: 163-168.
13. Lindstrand A, Frangakis S, Carvalho CMB, Richardson EB, McFadden KA, Willer JR, et al. Copy-Number Variation Contributes to the Mutational Load of Bardet-Biedl Syndrome *The American Journal of Human Genetics*. 2016; 99, 318-336.
14. Novas R, Cardenas-Rodriguez M, Irigoín F, Badano J. Is it only cilia dysfunction? *FEBS Letters* 589 (2015) 3479-3491.
15. Priya S, Nampoothiri S, Sen P, Sripriya S. Bardet-Biedl syndrome: Genetics, molecular pathophysiology, and disease management. *Indian J Ophthalmol* 2016;64:620-7.
16. Riise R, Tornqvist K, Wright AF, Mykytyn K, Sheffield VC. The phenotype in Norwegian patients with Bardet-Biedl syndrome with mutations in the BBS4 gene. *Arch Ophthalmol*. 2002 Oct;120(10):1364-7.
17. Stokman, M.F., van der Zwaag, B., van de Kar, N.C.A.J. et al. *Pediatr Nephrol* (2018). Clinical and genetic analyses of a Dutch cohort of 40 patients with a nephronophthisis-related ciliopathy.

(vervolg >>)



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Literatuurlijst

18. Tobin J, Beales P. Bardet-Biedl syndrome: beyond the cilium. *Pediatr Nephrol* (2007) 22:926-936.
19. [Vajda I. Visiedocument Concentratie en organisatie van zorg bij zeldzame aandoeningen. VSOP. 2015.](#)
20. Van der Valk ES, Savas M, Burgerhart JS, De Vries M, Van den Akker ELT, Van Rossum EFC. Obesitas in de spreekkamer, Klinische les. *Ned Tijdschr Geneeskd.* 2017;161:D2310.

Geraadpleegde website

21. [The Clinical Registry Investigating Bardet-Biedl Syndrome](#)

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Bijlage 1

Screeningsmomenten bij mensen met BBS per leeftijdscategorie

Screeningsmomenten voor kinderen met BBS tot 4 jaar			
Aandachtspunt	Door	Methode	Frequentie
Bewegingsapparaat: <ul style="list-style-type: none"> • poly-/brachy-/syndactylie • motoriek 	<ul style="list-style-type: none"> • kinderarts • fysiotherapie 	<ul style="list-style-type: none"> • LO, röntgen • LO, functieonderzoek 	<ul style="list-style-type: none"> • eenmalig • 1x/jaar
Gewicht	kinderarts/AVG/diëtist	BMI, gewichtsbepaling	1x/jaar
Lengte	kinderarts/AVG	lengtebepaling	1x/jaar
Visus	oogarts	electroretinogram, fundoscopia, gezichtsveldonderzoek, spleetlamp, refractie	2x/jaar
Genitaal	kinderarts/AVG	LO, zo nodig echo	eenmalig
Nieren	kinderarts/nefroloog	MRI, echo, nierfunctieonderzoek, RR, uitsluiten diabetes insipidus (DI)	<ul style="list-style-type: none"> • eenmalig • 1x/jaar
Lever	kinderarts/AVG	MRI, echo, leverfunctieonderzoek	<ul style="list-style-type: none"> • eenmalig echo/MRI • LF's 1x/jaar
Cardiaal	cardioloog	echo	eenmalig, zo nodig op indicatie
Endocrien	kinderarts/AVG	bloedonderzoek, functieonderzoek	op indicatie
Oren/gehoor	kinderarts/AVG	otoscopie, gehooronderzoek	1x/jaar
Spraak	logopedie	logopedisch onderzoek	1x/jaar
Reuk	kinderarts/KNO	functieonderzoek	eenmalig
Mentale ontwikkeling/gedrag	gedragsdeskundige + AVG	psychodiagnostisch onderzoek, psychiatrisch onderzoek	1x/jaar
Genetica	klinisch geneticus	DNA-onderzoek	eenmalig
Gebit	tandarts	tandheelkundig onderzoek	2x/jaar

Tabel 1. Screeningsmomenten voor kinderen met BBS tot 4 jaar. Bron: Medische begeleiding van mensen met het Bardet-Biedl syndroom - NVAVG en Erasmus MC.

(vervolg >>)



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Bijlage 1

Screeningsmomenten voor mensen met BBS 4-20 jaar			
Aandachtspunt	Door	Methode	Frequentie
Bewegingsapparaat	fysiotherapie	LO, functieonderzoek	1x/jaar
Gewicht	AVG/diëtist/kinderarts	BMI, gewichtsbepaling	1x/jaar
Lengte	AVG/kinderarts	lengtebepaling	1x/jaar
Visus	oogarts	electroretinogram, fundoscopia, gezichtsveldonderzoek, spleetlamp, refractie	2x/jaar
Genitaal	AVG/kinderarts	cryptorchisme, ontwikkeling (puberteit)	1x/jaar
Nieren	kinderarts/nefroloog	nierfunctieonderzoek, RR, uitsluiten diabetes insipidus (DI)	1x/jaar
Lever	AVG/kinderarts	leverfuncties	1x/jaar
Cardiaal	cardioloog	echo	op indicatie
Endocrien	kinderarts/AVG	bloedonderzoek geslachtshormonen, DM, DI, hypothyreoïdie, hypertriglyceridemie, hypercholesterolemie	geslachtshormonen eenmalig, overige 1x/jaar
Oren/gehoor	kinderarts/AVG	otoscopie, gehooronderzoek	1x/jaar
Spraak	logopedie	logopedisch onderzoek	1x/jaar
Mentale ontwikkeling/gedrag	gedragsdeskundige + AVG	psychodiagnostisch onderzoek/psychiatrisch onderzoek	1x/2 jaar
Gebit	tandarts	tandheelkundig onderzoek	2x/jaar

Tabel 2. Screeningsmomenten voor mensen met BBS 4-20 jaar. Bron: Medische begeleiding van mensen met het Bardet-Biedl syndroom - NVAVG en Erasmus MC. Indien de diagnose BBS onlangs is gesteld, worden aanvullend eenmalig de ontbrekende onderzoeken uit Tabel 1 verricht.

(vervolg >>)



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Bijlage 1

Screeningsmomenten voor mensen met BBS >20 jaar			
Aandachtspunt	Door	Methode	Frequentie
Gewicht	AVG/diëtist	BMI, gewichtsbepaling	1x/jaar
Visus	oogarts	electroretinogram, fundoscopia, gezichtsveldonderzoek, spleetlamp, refractie	2x/jaar
Nieren	nefroloog bij klaring < 30 AVG/ huisarts bij klaring > 30*	nierfunctieonderzoek, RR, uitsluiten diabetes insipidus (DI)	1x/jaar
Lever	AVG	leverfuncties	1x/jaar
Endocrien	AVG	DM, hypothyroïdie, hypertriglyceridemie, hypercholesterolemie	1x/jaar
Gehoör	AVG	gehooronderzoek	1x/jaar
Psychisch welbevinden	gedragsdeskundige/psycholoog/ AVG	eenvoudig psychiatrisch onderzoek	1x/jaar
Gebit	tandarts	tandheelkundig onderzoek	2x/jaar

Tabel 3. Screeningsmomenten voor mensen met BBS > 20 jaar. Bron: Medische begeleiding van mensen met het Bardet-Biedl syndroom - NVAVG en Erasmus MC. Indien de diagnose BBS onlangs is gesteld, worden aanvullend eenmalig ontbrekende onderzoeken uit Tabel 1 verricht.

*Aanvulling vanuit expert opinion.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Bijlage 2

Algemene aandachtspunten

Uit een enquête onder huisartsen van mensen met zeldzame spierziekten kwamen aandachtspunten naar voren die ook gelden voor de huisartsenzorg bij mensen met een zeldzame aandoening als BBS.^{4,9}

Na het stellen van de diagnose

- Benader de (ouders van de) patiënt actief, op korte termijn nadat de diagnose bekend is.
- Vraag zo nodig hoe de patiënt de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling ervaarde.
- Vraag na in hoeverre de patiënt en zijn naasten de diagnose verwerkt en geaccepteerd hebben.

Zorgcoördinatie

- Vraag na welke afspraken met de patiënt gemaakt zijn over een taakverdeling tussen de behandelaars en over de zorgcoördinatie.
- Bespreek de verwachtingen van de patiënt ten aanzien van de huisarts. Hoe loopt de communicatie en wat kan de huisarts de patiënt bieden? Stel zo nodig verwachtingen bij.
- Vraag actief aan de patiënt wie de hoofdbehandelaar is in het ziekenhuis.⁹
- Pas bij overdracht van het hoofdbehandelaarschap de contactgegevens aan. Vraag naar eventuele veranderingen in de afspraken met betrekking tot de taakverdeling.

- Vraag of een regievoerend arts is aangesteld. Bij sommige zeldzame aandoeningen heeft de patiënt een regievoerend arts, die de coördinatie en het inhoudelijk overzicht heeft en proactief optreedt. Voor volwassenen kan het één van de verschillende specialisten zijn. Soms is de hoofdbehandelaar tevens regievoerend arts, maar niet altijd.⁹
- Spreek het beleid af (en blijf dit afstemmen) met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts (en overige behandelend artsen); maak bij voorkeur gebruik van de [HASP-richtlijn](#).²
- Geef aan dat u het eerste aanspreekpunt bent voor de patiënt, tenzij anders afgesproken met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.
- Zorg ervoor dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) via het beschikbare dossier bekend kunnen zijn met de patiënt en vooral met de speciale kenmerken en omstandigheden van BBS (zie [Aandachtspunten voor de huisarts](#)).

Medische begeleiding

- De behandeling van BBS ligt primair bij de hoofdbehandelaar.
- Zorg dat u op de hoogte bent van het behandelplan van de patiënt.
- Zorg dat u kennis heeft van de effecten van de aandoening op andere klachten of behandelingen (zie [Aandachtspunten voor de huisarts](#)). Overleg bij twijfel met de behandelend arts.
- Let op de extra ziektegebonden risico's en attendeer de patiënt daarop (zie [Aandachtspunten voor de huisarts](#)).

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Bardet-Biedl syndroom
- > Diagnostiek
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Colofon

Deze digitale brochure kwam tot stand door een samenwerkingsverband tussen de Bardet-Biedl Stichting, de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG). De brochure maakt deel uit van een reeks huisartsenbrochures die te downloaden is via www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten en de VSOP-websites: www.vsop.nl en www.zichtopzeldzaam.nl/documenten.

De tekst is met zorg samengesteld op basis van de actuele informatie vanuit medisch-wetenschappelijke literatuur en expert opinie. Bij twijfel of patiënt-gerelateerde vragen: neem contact op met de behandelaar of met de regievoerend arts.

Bardet-Biedl Stichting

E-mail: info@bardetbiedlsyndroom.nl
www.bardetbiedlsyndroom.nl

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

Telefoon: 035-603 40 40
E-mail: vsop@vsop.nl
www.vsop.nl

Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Telefoon: 088-506 55 00
E-mail: info@nhg.org
www.nhg.org

Redactie

Drs. M.A. Griffioen, arts/auteur VSOP
Drs. I. Roelofs, projectmedewerker VSOP
Dr. ing. B.R. de Graaf, Bardet-Biedl Stichting
Dr. H. Woutersen-Koch, arts/wetenschappelijk medewerker Cluster Praktijk, Kwaliteit & Innovatie NHG
Drs. N. Huijser van Reenen, medisch schrijver NHG (freelance)

(vervolg >>)

[Bardet-Biedl syndroom](#) > [Colofon](#)



Inhoudsopgave

- > **Kernboodschappen**
- > **Bardet-Biedl syndroom**
- > **Diagnostiek**
- > **Symptomen**
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
- > **Consultatie en verwijzing**
- > **Literatuurlijst**
- > **Bijlage 1**
- > **Bijlage 2**
- > **Colofon**

Colofon

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van:

Dr. M.F. Stokman, AIOS Klinische Genetica, UMC Utrecht

Drs. L. Achthoven, AVG, Bartiméus

Drs. B. Marskamp - van Aperlo, GZ-psycholoog / Orthopedagoog-Generalist, Bartiméus

Prof. dr. M.M. van Genderen, oogarts, Bartiméus

Drs. L. Kleinendorst, arts-onderzoeker Klinische Genetica, Amsterdam UMC

Dr. M.M. van Haelst, klinisch geneticus, Amsterdam UMC

Vanuit de Bardet-Biedl stichting gaven diverse patiënten feedback op de tekst.

Ontwerp en opmaak

LMcc, Lucienne Meijer, Leusden

Deze brochure kwam tot stand mede dankzij de financiële bijdrage van

Stichting Loterijacties Volksgezondheid (SLV).

Soest, april 2019