

:: Σύνδρομο Bardet-Biedl

Αριθμός Orphanet: ORPHA110

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το σύνδρομο Bardet-Biedl (BBS) είναι μια νόσος των κροσσών με πολυσυστηματική συμμετοχή. Ο επιπολασμός, στην Ευρώπη υπολογίζεται μεταξύ 1/125. 000 και 1/175. 000. Το σύνδρομο αυτό χαρακτηρίζεται από έναν συνδυασμό κλινικών συμπτωμάτων: παχυσαρκία, μελαχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια, μετα-αξονική πολυδακτυλία, σύνδρομο πολυκυστικών νεφρών, υπογοναδισμό και μαθησιακές δυσκολίες, πολλές από τις οποίες εμφανίζονται αρκετά χρόνια μετά την έναρξη της νόσου. Οι κλινικές εκδηλώσεις ποικίλλουν, αλλά οι περισσότεροι ασθενείς εκδηλώνουν την πλειονότητα των κλινικών συμπτωμάτων κατά τη διάρκεια της νόσου. Η μελαχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια είναι το μόνο σταθερό κλινικό σύμπτωμα μετά την παιδική ηλικία. Το BBS μπορεί επίσης να συνδέεται με διάφορες άλλες εκδηλώσεις όπως ο σακχαρώδης διαβήτης, η υπέρταση, η συγγενής καρδιοπάθεια και η νόσος Hirschsprung (βλ. τον όρο αυτό). Το ευρύ κλινικό φάσμα που παρατηρείται στο BBS συνδέεται με σημαντική γενετική ετερογένεια. Η νόσος κληρονομείται κυρίως με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο, αλλά σε ορισμένες περιπτώσεις έχει αναφερθεί ολιγογονιδιακή κληρονομικότητα. Μέχρι σήμερα, έχουν ταυτοποιηθεί μεταλλάξεις σε 12 διαφορετικά γονίδια (*BBS1* έως *BBS12*) ως υπεύθυνες για το φαινότυπο του συνδρόμου. Αυτά τα γονίδια κωδικοποιούν πρωτεΐνες που εμπλέκονται στην ανάπτυξη και λειτουργία του πρωτογενούς κροσσού. Απουσία ή δυσλειτουργία των πρωτεϊνών BBS, οδηγεί σε ανωμαλίες των κροσσών σε όργανα όπως οι νεφροί ή οι οφθαλμοί. Ωστόσο, η σχέση μεταξύ των συμπτωμάτων και της δυσλειτουργίας των κροσσών παραμένει ασαφής για μερικές από τις κλινικές εκδηλώσεις του BBS. Η αναγνώριση της κλινικής εικόνας είναι σημαντική, καθώς η διάγνωση μπορεί να επιβεβαιωθεί με μοριακή ανάλυση, επιτρέποντας την κατάλληλη γενετική συμβουλευτική για τα μέλη της οικογένειας και την πιθανή προγεννητική διάγνωση. Η διαφορική διάγνωση θα πρέπει να περιλαμβάνει τα σύνδρομα Alstrom, McKusick-Kaufmann και Meckel-Gruber (δείτε αυτούς τους όρους). Ασθενείς με BBS χρήζουν διεπιστημονικής ιατρικής φροντίδας. Οι ανωμαλίες των νεφρών είναι οι κύριες εκδηλώσεις που είναι απειλητικές για τη ζωή, επειδή μπορεί να οδηγήσουν τον ασθενή σε τελικού σταδίου νεφρική ανεπάρκεια και απαιτούν μεταμόσχευση νεφρού. Προοδευτική απώλεια της όρασης που οφείλεται στην αμφιβληστροειδική δυστροφία, μαζί με μέτρια πνευματική υστέρηση (όταν υπάρχει), διαταραχές συμπεριφοράς, υπομιμία και η παχυσαρκία επηρεάζουν την κοινωνική ζωή των ασθενών αυτών.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Pr Didier LACOMBE
- Dr Caroline ROORYCK THAMBO



Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Δεκέμβριος 2008

Μετάφραση: Φεβρουάριος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

