

:: Bardet-Biedelov syndróm

Orpha číslo: ORPHA110

Prehľad

Bardet-Biedelov syndróm (BBS) patrí medzi ciliopatie s multisystémovým postihnutím. Jeho prevalencia v Európe sa pohybuje medzi 1:125 000 až 1:175 000. Ochorenie je charakterizované kombináciou klinických príznakov: obezita, pigmentová retinopatia, post-axiálna polydaktilia, polycystické obličky, hypogonitizmus a poruchy učenia. Mnoho z nich sa môže objaviť až niekoľko rokov po nástupe ochorenia. Klinický obraz je variabilný, ale u väčšiny pacientov sa prevaha klinických prejavov počas trvania choroby prejaví. Pigmentová retinopatia je jediný konštantný klinický prejav prítomný v detstve. BBS môže byť asociovaný s diabetom, hypertenziou, kongenitálnou kardiomyopatiou a Hirschprungovou chorobou (pozri tento termín). Široké spektrum klinických príznakov je pravdepodobne asociované s genetickou heterogenitou ochorenia. BBS je dedený predovšetkým autozómovo recesívnym spôsobom, ale v niekoľkých prípadoch bola dokázaná oligogenetická dedičnosť. Aktuálne bolo identifikovaných 12 rôznych génov zodpovedných za tento fenotyp (BBS1 až BBS12). Tieto gény kódujú proteíny zapojené do vývoja a funkcie primárnych cilií.

Chýbanie alebo dysfunkcia BBS proteínov vyúsťuje do anomálií v ciliách v orgánoch ako obličky alebo oči. Vzťah medzi symptómami a ciliárnou dysfunkciou ostáva pri niektorých klinických manifestáciách ochorenia nejasný. Primárne ostáva rozpoznanie klinického obrazu ochorenia, ktorý môže byť potvrdený molekulárnou analýzou. Tá umožní genetické poradenstvo a prenatálnu diagnostiku pre členov postihnutej rodiny. Diferenciálna diagnostika by mala zahŕňať Alströmov, McKusick-Kaufmannov a Meckel-Gruberov syndróm (pozri tieto termíny). Pacienti s BBS vyžadujú multidisciplinárnu lekársku starostlivosť. Renálne abnormality sú hlavnou život-ohrozujúcou manifestáciou, pretože môžu viesť k chronickému zlyhaniu obličiek s potrebou transplantácie. Progresívna strata zraku v dôsledku dystrofie sietnice, spolu s mentálnym postihnutím (ak je prítomné), hypomímiou a obezitou ovplyvňujú sociálny život pacientov.

Odborní recenzenti :

- Pr Didier LACOMBE
- Dr Caroline ROORYCK THAMBO

Posledná úprava : December 2008

Preklad : December 2012, MUDr. Katarína Babinská



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net