

Σύνδρομο Bardet-Biedl

Γενική περιγραφή:

Το σύνδρομο Bardet-Biedl (BBS) είναι μια νόσος των κροσσών (ciliopathy) με πολυσυστηματική συμμετοχή. Είναι μια σπάνια ασθένεια που μπορεί να περιλαμβάνει δυστροφία κωνίων-ραβδίων, πολυδακτυλία, παχυσαρκία, μαθησιακές δυσκολίες, υπογοναδισμό και νεφρικές ανωμαλίες. Στη Βόρεια Αμερική και την Ευρώπη, ο επιπολασμός κυμαίνεται μεταξύ 1:120.000 και 1:160.000 άτομα. Αρσενικά και θηλυκά άτομα νοσούν με ίση συχνότητα.

Αίτια:

Υπάρχουν πολλές γονιδιακές μεταλλάξεις σε τουλάχιστον 14 γονίδια που είναι γνωστό ότι οδηγούν στην ανάπτυξη συνδρόμου Bardet-Biedl.

Το πιο συχνά μεταλλαγμένο γονίδιο είναι το BBS1 (23% των περιπτώσεων) ακολουθούμενο από το BBS10 (15%) και το BBS2 (10%). Το μοτίβο κληρονομικότητας του BBS ακολουθεί ένα κλασικό αυτοσωμικό υπολειπόμενο τύπο κληρονομικότητας στην πλειονότητα των περιπτώσεων

Κλινική εικόνα:

- Το χαρακτηριστικό που εμφανίζεται πιο συχνά μεταξύ των ασθενών με BBS είναι η δυστροφία κωνίων-ραβδίων του αμφιβληστροειδούς. Τα συμπτώματα που σχετίζονται με τη δυστροφία κωνίων-ραβδίων μπορεί να γίνουν εμφανή μετά από την ηλικία των 7 ή 8 ετών, όταν τα παιδιά αρχίζουν να παραπονιούνται για την αδυναμία τους να βλέπουν σε περιβάλλον με χαμηλό φωτισμό. Αυτή η «νυχτερινή τύφλωση» μπορεί να εξελιχθεί σε ποικίλο βαθμό σε κάθε ασθενή φτάνοντας μερικές φορές στο σημείο το οπτικό πεδίο να γίνεται όλο και πιο μικρό (tunnel-vision).
- Οι ασθενείς κάποιες φορές εμφανίζουν παχυσαρκία με κατανομή του λίπους δυσανάλογα στην κοιλιά και το στήθος και όχι στα χέρια και τα πόδια. Ο σακχαρώδης διαβήτης (συγκεκριμένα, διαβήτης τύπου II, μη ινσουλινοεξαρτώμενος) έχει υπολογιστεί ότι επηρεάζει έως και το 45% των ασθενών.
- Μπορούν επίσης να εμφανίσουν βαλβιδικές στενώσεις και αρρυθμίες
- Αξίζει να σημειωθεί ότι πολλοί άνθρωποι με BBS έχουν μειωμένη ικανότητα να αισθάνονται μυρωδιές λόγω αλλαγής του μεγέθους του οσφρητικού βολβού.
- Σε κάποια περιστατικά εμφανίζονται επίσης μαθησιακές δυσκολίες ή διανοητική καθυστέρηση, νεφρικές ανωμαλίες, πολυδακτυλία και υπογοναδισμός

Πηγές:

- <https://rarediseases.org/rare-diseases/bardet-biedl-syndrome/>
- https://eyewiki.aao.org/Bardet-Biedl_Syndrome
- Melluso A, Secondulfo F, Capolongo G, Capasso G, Zacchia M. Bardet-Biedl Syndrome: Current Perspectives and Clinical Outlook. Ther Clin Risk Manag. 2023 Jan 30;19:115-132. doi: 10.2147/TCRM.S338653. PMID: 36741589; PMCID: PMC9896974.