



RIKSHOSPITALET

– en del av Oslo universitetssykehus HF

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Laurence-Moon-Bardet- Biedl syndrom (LMBB)



Alle med LMBB får øyesykdommen Retinitis Pigmentosa som fører til alvorlig synshemming i løpet av ungdomsalderen. De fleste fødes med overtallige fingre/tær. Mange opplever forandringer i nyrefunksjonen, overvekt og sen pubertet.

Om navnet LMBB

Syndromet ble beskrevet av legene Laurence og Moon i 1866. I 1920/22 beskrev legene Bardet og Biedl et utvidet symptombilde, og navnet Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrom oppsto, forkortet til LMBB-syndrom. I internasjonal medisinsk litteratur omtales imidlertid syndromet både som LM syndrom og BB syndrom.

Forekomst

Dette er en svært sjelden diagnose. En antar at LMBB forekommer hos 1 av 120 000, men tallet er usikkert. Vi kjenner til ca. 50 personer med LMBB i Norge i dag. Trolig er det noen som ennå ikke har fått stilt diagnosen.

Årsaker

Det er til nå beskrevet forandringer på femten forskjellige gener som hver for seg kan forårsake syndromet. En vet ennå ikke nok om sykdommens årsaker og utvikling, men det forskes stadig. Arvegangen er autosomal recessiv, det vil si at når et barn blir født med LMBB har begge foreldrene arveanlegget. Foreldrene har selv ingen tegn på at de er bærere av sykdommen. Sykdommen rammer personer av begge kjønn.

Tegn og symptomer

Det er ikke vanlig at alle de mulige symptomene opptrer hos samme person med LMBB, men et visst antall må være tilstede for at diagnosen kan stilles. Det er bare mulig å stille diagnosen klinisk, det vil si ved å se på ulike symptomer og funn

samlet. Det kan derfor ta tid å stille diagnosen. I Norge får de fleste stilt diagnosen ved skolestart eller før.

Overtallige fingre og tær: Som regel opereres disse bort i løpet av første leveår. Dette er ofte det første symptomet på LMBB. Sammenvoksninger av fingre og tær kan også forekomme.

Retinitis Pigmentosa (degenerasjon av øyets netthinne): Dette er en øyesykdom som rammer alle med LMBB. Undersøkelser har vist at foreldrene ofte registrerer dårlig mørkesyn/nattblindhet hos sitt barn fra 4 års alderen. Gradvis skjer en innsnevring av synsfeltet, og dette kan føre til sterk grad av synshemming. Alvorlig synshemming opptrer ofte fra 15-18 års alderen. Sykdommen kan utvikle seg ulikt fra person til person

Overvekt: Unormal vektøkning starter ofte i tidlig barnealder. Årsaken er ukjent. Mange har unormalt stor appetitt, og mye tyder på at energiforbruket er lavere enn normalt. Dersom matinntaket ikke begrenses, kan overvekt bli et betydelig problem for de fleste. Dette kan blant annet føre til belastningsskader.

Hormon- og organforandringer: Gutter og menn med LMBB kan ha mindre kjønnsorganer enn normalt (*hypogonadisme*). I tillegg kan testosteronproduksjonen være lav. Ikke alle menn med LMBB er fertile. Hypogonadisme og endringer i indre kjønnsorganer kan forekomme hos kvinner, men dette er svært sjelden. Menstruasjonsforstyrrelser er derimot vanlig og kan skyldes hormonell ubalanse.

Nyrer og nyrefunksjon: Utviklingen av nyrene i fosterlivet er ofte ufullstendig og påvirker nyrenes form og funksjon senere i livet. Cystedannelser kan oppdages ved ultralyd i fosterstadiet. Høyt blodtrykk er et

av tegnene på nyreskade. Alvorlig nyresykdom kan forekomme. Noen få har økt urinproduksjon og tørste. Dette skyldes redusert evne i nyrene til å konsentrere urinen (*nefrogen diabetes insipidus*). Urinveisinfeksjoner er vanlig.

Lærevansker: Noen personer med LMBB har lærevansker, fra milde til moderate. Forskjellene er imidlertid store, og flere har fullført høyere utdanning.

Andre tegn ved LMBB

- korte, brede fingre og tær
- små tenner og korte tannrøtter
- skjeling og grå stær
- forsinket motorisk utvikling,
- nedsatt balanse og koordinering
- belastningsskader, som følge av overvekt
- overbevegelige ledd
- diabetes type II

Behandling og oppfølging

Øyne/syn: Det er behov for oppfølging både fra øyelege, synspedagog og andre fagpersoner innen fagfeltet synsrehabilitering. Etter hvert kan synshemmingen føre til behov for tekniske hjelpemidler, opplæring i punktskrift og bruk av PC. Mobilitetstrening; det vil si å ta seg fram på en hensiktsmessig måte som synshemmet, er nødvendig for å fremme et selvstendig liv. Det er også aktuelt med spesiell tilrettelegging av aktiviteter i dagliglivet (ADL).

Hver kommune har ansvaret for at synshemmede får en likeverdig og tilpasset opplæring i sitt nærmiljø.

Synspedagogtjenesten i fylket gir råd og veiledning. (Huseby kompetansesenter og Tambartun kompetansesenter, Nordnorsk Spesialpedagogisk Nettverk)

Overvekt: Riktig sammensatt kost med tilpasset energimengde og fysisk aktivitet kan redusere overvekt. Synshemningen bør ikke bli til hinder for dette. Mange har god

hjelp av en personlig assistent/støttekontakt. Ernæringsfysiolog og fysioterapeut er nyttige samarbeidspartnere.

Nyrene: Ved LMBB bør nyrefunksjonen sjekkes årlig.

Tenner: Det bør tas kontakt med tannlege så tidlig som mulig etter at diagnosen er stilt for vurdering av tannstatus. Personer med LMBB har rett til gratis tannbehandling etter folketrykdløven.

Oppfølging: Dersom det er behov for sammensatte tjenester, kan opprettelse av ansvarsgruppe og utvikling av en Individuell Plan være til god hjelp. Mange med LMBB forteller om gode erfaringer med støttekontakt eller personlig assistent. Det kan være belastende å gradvis miste synet. En del kan ha behov for kontakt med psykolog. Sosial kontakt og deltagelse kan by på større utfordringer når en er svaksynt. Ansatte i barnehage, skole, arbeidsgivere og fritidsledere bør være oppmerksomme på best mulig tilrettelegging for den enkelte. Godt egnede fysiske aktiviteter kan være svømming, dans, goalball, deltagelse i Ridderrennet, tandemsykling, ridning. Mange har stor glede av lydbøker og IKT-opplæring.

Saklig informasjon skaper gode holdninger og forståelse. Et godt nettverk bidrar til aktiv deltagelse i samfunnet og øker den enkeltes livskvalitet.

Forskning

Forskning foregår internasjonalt på flere områder. Blant annet innen genetik, immunforsvar, funksjonell hjerneaktivitet og ulike behandlingsformer som genterapi og retinaimplantat.

Et kort informasjonsskriv som dette blir nødvendigvis ganske generelt. Enkelte vil sikkert ha spesielle problemer eller spørsmål de ikke finner omtalt. Senter for sjeldne diagnoser kan kontaktes, slik at man kan få dekket sitt behov for informasjon.

Senter for sjeldne diagnoser er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr informasjon, rådgivning og kursvirksomhet om sjeldne diagnoser.

Tjenesten er rettet mot brukere, pårørende og fagpersoner som enten selv har eller arbeider med sjeldne diagnoser.

Alle kan ta direkte kontakt med senteret uten henvisning eller spesielle avtaler.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Rikshospitalet

0027 Oslo

Telefon 23 07 53 40

Telefaks 23 07 53 50

e-post: sjeldnediagnoser@rikshospitalet.no

www.rikshospitalet.no/sjeldnediagnoser

På www.rarelink.no finnes lenker til nordiske diagnosebeskrivelser og kontaktmuligheter.

Informasjon om andre sjeldne diagnoser kan man også få på Helsedirektoratets gratis servicetelefon: 800 41 710