

Geachte huisarts,

Uw patiënt geeft u deze brief omdat hij of zij (een kind met) de zeldzame aandoening Bardet-Biedl syndroom heeft. Het NHG, de Bardet-Biedl Stichting en de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) ontwikkelden gezamenlijk een digitale brochure over deze aandoening, speciaal voor huisartsen. U vindt deze brochure op www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten/bardet-biedl-syndroom, www.bardetbiedlsyndroom.nl, www.zichtopzeldzaam.nl en www.vsop.nl.

De digitale brochure bevat praktische handvatten voor de huisartsgeneeskundige behandeling en begeleiding van uw patiënt met Bardet-Biedl syndroom en zijn naasten.

Het is belangrijk om de zorgcoördinatie af te stemmen op de behoefte van uw patiënt en hierover te overleggen met een gespecialiseerde behandelaar en de (ouders van de) patiënt. Namen van behandelaars kunt u bij de Bardet-Biedl Stichting opvragen (www.bardetbiedlsyndroom.nl).

Het is nuttig om deze digitale brochure ook door te sturen naar uw doktersassistente, de huisartsenpost en andere betrokken zorgverleners, bijvoorbeeld de oogarts, jeugdarts, diëtist of fysiotherapeut. Deze informatie kan hen ook ondersteunen bij de behandeling van uw patiënt.

Wij hopen u hiermee van dienst te zijn bij de zorg voor deze patiënt.

Met vriendelijke groet,



T. Drenthen,

Teamleider Preventie & Patiëntenvoorlichting NHG/Thuisarts.nl

Bardet-Biedl syndroom

Het Bardet-Biedl syndroom (BBS) is een zeldzame autosomaal-recessieve aandoening, waarbij de cilien (de trilharen) zijn aangedaan. Ciliaire disfunctie zorgt voor problemen in verschillende organen, waaronder het netvlies, de nieren en de hersenen. De belangrijkste kenmerken van BBS zijn:

- retinale dystrofie (kegeltjes-staafjesdystrofie) op jeugdige leeftijd
- postaxiale polydactylie
- obesitas
- verstandelijke beperking
- hypogonadisme
- nieraandoeningen

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

Retinale dystrofie is één van de belangrijkste kenmerken en komt voor bij 90% van de mensen met BBS. De eerste tekenen van retinale dystrofie ontstaan bij een gemiddelde leeftijd van 8,5 jaar. Daarna treedt progressieve verslechtering op van de visus en toename van de gezichtsvelduitval.

BBS is niet te genezen. Het beloop is afhankelijk van de aanwezigheid en ernst van de verschijnselen, zoals blindheid, overgewicht en nierfalen. De medische behandeling is gericht op het verminderen van de symptomen en het voorkomen van complicaties om de secundaire impact op door BBS aangedane kwetsbare organen (zoals ogen en nieren) te minimaliseren.

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. De begeleiding van volwassenen met BBS hangt af van de individuele situatie.

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