

**BBS –
was ist das?**



**PRO RETINA
Deutschland e.V.**

Selbsthilfevereinigung von Menschen
mit Netzhautdegenerationen

BBS – was ist das?

Das Bardet-Biedl-Syndrom
(BBS) einfach erklärt



BBS – einfach erklärt

BBS ist die Abkürzung für **Bardet-Biedl-Syndrom**. Ein **Syndrom** ist eine Erkrankung, bei der **mehrere Symptome (Krankheitsbilder)** zusammen auftreten.

Die Ärzte Dr. Bardet und Dr. Biedl haben die Erkrankung 1920 als erste beschrieben. Daher heißt die Erkrankung Bardet-Biedl-Syndrom, kurz BBS.

BBS ist eine erblich bedingte Erkrankung. Man nennt sie auch **genetische Erkrankung**. Die Eltern vererben sie an ihr Kind, manchmal auch an mehrere Kinder.

Die Eltern haben selber in der Regel kein BBS. BBS hat man **von Geburt an**.

Oft dauert es sehr lange, bis ein Arzt BBS feststellt, manchmal viele Jahre.

BBS kann nur durch einen **Bluttest** sicher festgestellt (diagnostiziert) werden.

Im Blut werden die Gene untersucht.

Was ist ein Gen?

Gene sind so klein, dass man sie nicht sehen kann. Gene sind in jeder Zelle des Körpers. Gene bestimmen, wie sich ein Körper entwickelt. Gene bestimmen, ob alles im Körper richtig funktioniert.

Bei BBS können verschiedene Gene betroffen sein. Man kennt über **20 BBS-Gene**. Daher gibt es verschiedene Namen, z. B. BBS 1, BBS 2, BBS 10... Das hängt davon ab, welches Gen betroffen ist.

Menschen mit BBS können viele verschiedene Krankheitsbilder haben. Jeder Betroffene hat mehrere Krankheitsbilder. Aber ein Betroffener hat nicht alle Krankheitsbilder! Fast alle Menschen mit BBS haben diese Krankheitsbilder:

- **die Sehstörung Retinitis Pigmentosa (RP)**
- **Adipositas** (Übergewicht)
- **Polydaktylie** (zu viele Finger oder Zehen) **oder Brachydaktylie** (kurze Finger)

Viele Menschen mit BBS haben zusätzlich diese Krankheitsbilder:

- **Eine verzögerte Entwicklung**
- **Unterentwicklung der Geschlechtsorgane (Hypogenitalismus)**
- **Nierenerkrankungen**

Menschen mit BBS können noch viele andere Krankheitsbilder haben. Manche Krankheitsbilder sind schon bei der Geburt da, z. B. zu viele Finger. Manche Krankheitsbilder tauchen erst später auf, z. B. Retinitis pigmentosa.

Was ist Retinitis Pigmentosa?

Abkürzung: RP

Retinitis pigmentosa ist eine **Sehstörung**, bei der die Netzhaut im Auge nach und nach abstirbt. Meistens beginnt sie im Kleinkindalter. Das Sehen wird immer schlechter.

Zuerst besteht eine **Nachtblindheit**. Die Betroffenen können im Dunkeln oder in der Dämmerung schlecht sehen. Viele werden sehr **schnell geblendet**, wenn es heller wird oder wenn die Sonne scheint. Das **Farbsehen ist eingeschränkt**. Viele sehen nur noch Grautöne. Das **Gesichtsfeld ist eingeschränkt**. Das heißt, man sieht nicht mehr alles um einen herum. Man sieht nur noch einen Ausschnitt. Dieser Ausschnitt wird immer kleiner. Das nennt man auch **Tunnelblick**. Man sieht wie durch einen Tunnel. Viele Betroffene werden blind.

Die RP wird meist von weiteren Sehstörungen begleitet. Zum Beispiel:

- Kurzsichtigkeit (Myopie)
- Schielen (Strabismus)
- Augenzittern (Nystagmus)
- Hornhautverkrümmung (Astigmatismus)



Über den **PRO RETINA Beratungsfinder** gelangen Sie zu Ihrem Ansprechpartner. Einfach QR-Code mit dem Smartphone scannen.

Was ist Adipositas?

Adipositas bedeutet **Übergewicht**. Menschen mit BBS haben meist kein Gefühl dafür, wann sie satt sind. Deswegen essen sie immer weiter. Für Menschen mit BBS ist es daher sehr schwer, das Gewicht zu halten. Die meisten sind übergewichtig. Manche schon als Baby, manche erst später.

Was ist Polydaktylie und Brachydaktylie?

Polydaktylie bedeutet **überzählige Finger oder Zehen**. Viele Betroffene haben bei der Geburt einen 6. Finger oder einen 6. Zeh. Davon kann eine Hand/ein Fuß betroffen sein oder auch beide. Meistens werden die überzähligen Finger oder Zehen bei den kleinen Kindern in einer Operation entfernt.

Brachydaktylie bedeutet **verkürzte Finger oder Zehen**. Die Betroffenen haben kleinere Finger oder Zehen als andere Menschen.

Was ist Entwicklungsverzögerung?

Entwicklungsverzögerung heißt, dass sich Kinder mit BBS langsamer und oft auch anders entwickeln als andere Kinder. Das kann viele Bereiche betreffen.

Die Betroffenen spüren das auch als Jugendliche und Erwachsene.

Das **Lernen fällt ihnen schwerer** als anderen. Das **Sprechenlernen** fällt ihnen schwerer. Der **Umgang mit anderen Menschen** fällt ihnen schwerer. Sie haben oft **Angst**, besonders wenn etwas neu ist. Es schaffen nicht alle einen Schulabschluss und eine Ausbildung. Viele wohnen und arbeiten in besonderen Einrichtungen.

Was ist Hypogonitalismus?

Hypogonitalismus bedeutet **Auffälligkeiten an den Geschlechtsorganen**.

Die Geschlechtsorgane sind kleiner oder entwickeln sich anders als bei anderen. Manchmal ist eine Operation notwendig. Bei vielen setzt die Pubertät später ein. Bei manchen kommt die Pubertät gar nicht von alleine. Die brauchen dann Medikamente.

Was sind Nieren-erkrankungen?

Die **Nieren reinigen das Blut** von Giftstoffen. Die Nieren regulieren auch noch viele andere Körperfunktionen, zum Beispiel den Blutdruck. Sie sind also sehr wichtig für den Körper.

Bei BBS sind die **Nieren häufig auffällig**. Sie sind zum Beispiel zu klein oder haben **Zysten**. Zysten sind Blasen, die mit einer Flüssigkeit gefüllt sind.

Wenn die Nieren nicht mehr richtig funktionieren, bleiben Giftstoffe im Körper. Die Betroffenen müssen dann Medikamente nehmen. In manchen Fällen muss eine Maschine die Blutreinigung übernehmen. Das nennt man **Dialyse**. Diese Menschen warten dann oft viele Jahre auf eine **Nierentransplantation**. Transplantation bedeutet, dass sie in einer Operation die Niere eines anderen Menschen bekommen. Diese neue Niere kann dann das Blut wieder selber reinigen.

Es gibt noch viele andere Krankheitsbilder, die bei BBS vorkommen können. Die sind aber seltener. Dazu gehören zum Beispiel Auffälligkeiten

- am Darm
- am Herz
- an der Wirbelsäule
- an den Zähnen
- in der Bewegung
- an der Leber
- an der Haut
- beim Schlafen
- beim Riechen
- an den Ohren
- beim Blutdruck
- beim Wachstum

PRO RETINA Deutschland e. V.

Mozartstraße 4 - 10

53115 Bonn

Tel. (0228) 227 217-0

info@pro-retina.de



Instagram @durchblicke



Facebook @proretina



Twitter @ProRetinaDe



Sie können unsere Arbeit unterstützen

- durch eine Fördermitgliedschaft
- durch Spenden

Spendenkonto

IBAN: DE39 3905 0000 0000 0041 50

BIC: AACSD33XXX

Steuer-Nr. 205/5783/3312

**Forschung fördern
Krankheit bewältigen
selbstbestimmt leben**