

ALGEMEEN

Het Bardet-Biedl syndroom (BBS) is een zeldzame aangeboren en erfelijke aandoening. Het is genoemd naar twee artsen die dit syndroom beschreven hebben. Ook de artsen Laurence en Moon hebben dit syndroom beschreven. Andere namen die wel gebruikt worden zijn: Laurence-Moon-Biedl syndroom, Laurence-Moon-BBS (LMBBS) en Laurence-Moon syndroom (LMS). Deze laatste twee worden als synoniemen gebruikt.

VOORKOMEN

BBS is een zeldzame en erfelijke aandoening. BBS komt in Europa bij ongeveer 1 op 160.000 personen voor. In Nederland worden per jaar 1 tot 2 kinderen geboren met BBS.

Het syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Waarschijnlijk wordt bij lang niet alle kinderen die worden geboren de diagnose gesteld. De zwangerschap verloopt meestal normaal en het kind heeft een normaal geboortegewicht. Direct na de geboorte zijn er nog weinig klachten. Bepaalde kenmerken van BBS komen pas later tot uiting, waardoor de diagnose pas op latere leeftijd gesteld kan worden. Dit geldt zowel voor jongens als voor meisjes. De mate waarin de kenmerken voor komen kan van persoon tot persoon verschillen.

De diagnose BBS kan gesteld worden door gericht in het DNA te zoeken naar 1 van de 12 bekende afwijkingen in de veroorzakende genen. Bij 1 op de 3 kinderen lukt het niet om een afwijking in het erfelijk materiaal aan te tonen. Volgens een andere bron kan de diagnose met DNA onderzoek bevestigd worden bij 80% van de personen met BBS.

Bij ongeveer 3/4 deel is DNA onderzoek mogelijk. Voor de geboorte kan de diagnose meestal niet met zekerheid gesteld worden. Wel kunnen de extra vingers of tenen tijdens de zwangerschap op een echo worden gezien.

Kinderen met BBS kunnen een tekort hebben aan vrouwelijke of mannelijke geslachtshormonen. BBS erft autosomaal recessief over. Vaak zijn ouders van een kind met BBS drager van afwijkingen in het erfelijk materiaal. Zij hebben zelf geen klachten omdat ze ook nog een chromosoom hebben zonder afwijking. Broertjes en zusjes hebben een verhoogde kans om ook BBS te krijgen. Deze kans bedraagt maximaal 25%.

1 MEDISCH

1.1 KARAKTERISTIEKEN

GENOTYPE

BBS wordt veroorzaakt door een mutatie in het erfelijk materiaal. Inmiddels zijn er veel verschillende plaatsen in het erfelijk materiaal bekend waardoor een mutatie ervoor kan zorgen dat BBS ontstaat. Deze mutaties liggen op verschillende chromosomen. Er zijn op deze chromosomen 12 genen beschreven die betrokken zijn bij BBS.

De meest voorkomende, worden BBS1 en BBS10 genoemd, welke bij respectievelijk 1 op de 4 en 1 op de 5 kinderen met BBS voorkomen. De 10 overgebleven genen die betrokken zijn bij het ontstaan van BBS komen minder vaak voor. Tot nu toe is het bij 1 op de 3 kinderen niet mogelijk om een fout in het erfelijk materiaal aan te tonen. In 20% van de gevallen wordt er geen mutatie gevonden in deze genen.

FENOTYPE

Niet alle kinderen met BBS hebben alle onderstaande kenmerken, ook kan de ernst ervan variëren. Een aantal kenmerken ontwikkelt zich pas op latere leeftijd.

Uiterlijke kenmerken

- ▶ Een gezicht met een breed voorhoofd, neerwaartse schuine oogspalten door milde malar hypoplasie (holle ogen syndroom), een grote neus met een lage neusbrug en een kleine mond met een dunne bovenlip en lichte uitwaartse onderlip. De mondhoeken staan naar beneden gericht. De afstand tussen de neus en de bovenlip is kort. De onderkaak lijkt prominent op vooraanzicht, maar toont duidelijk retrognathie op zijaanzicht (gezichtsvorm waarbij de kaken erg kort en klein zijn, doordat deze naar achteren staan, ten opzichte van het voorhoofd).
- ▶ De afstand tussen het voorhoofd en het achterhoofd is kort. De hoofdomvang is veelal groot in verhouding tot de rest van het lichaam. Ter hoogte van de slaap is het hoofd juist smaller. De wenkbrauwen zijn dikwijls kort en dicht. De oren zijn vaak groot. Jongens zijn veelvuldig op jonge leeftijd al kaal bij het voorhoofd.
- ▶ Personen met BBS hebben weinig mimiek in het gezicht. Een deel van de personen met BBS beweegt weinig met het gezicht. Hierdoor hebben ze vaak dezelfde uitdrukking in het gezicht en is aan het gezicht moeilijk te zien of kinderen blij of boos zijn. Soms heeft de ene gezichtshelft een andere vorm dan de andere gezichtshelft.
- ▶ Gebitsafwijkingen. Sommige personen met BBS hebben scheefstaande tanden. De tanden van kinderen met BBS groeien vaak niet netjes naast elkaar, maar over elkaar heen. Soms krijgen kinderen hypodontie (minder tanden dan gebruikelijk). De tanden kunnen kleiner en smaller zijn dan gebruikelijk. Wanneer de mond gesloten is kan het zijn dat de tanden niet netjes op elkaar komen te staan, dit wordt malocclusie genoemd. Vaak is het gehemelte hoog.

- ▶ Polydactylie. 7 op de 10 kinderen met BBS hebben extra vingers of extra tenen. Deze zitten vaak naast de pink of kleine teen. Vaak hebben zij brachydactylie, de vingers en tenen zijn korter dan gebruikelijk. De pinken kunnen naar binnen gekromd zijn. De ruimte tussen de grote teen en de tweede teen is vaak groot. Ook syndactylie (vingers of tenen die aan elkaar vergroeid zijn) komt regelmatig voor.
- ▶ Overgewicht/obesitas. 72-86%. Kinderen met BBS hebben frequent last van overgewicht/obesitas, waarbij sprake is van een BMI boven de 30. Het overgewicht ontstaat meestal al in het eerste levensjaar. Bij de meeste kinderen zit het extra vet rondom de buik of aan de bovenbenen. Het probleem van het overgewicht neemt vaak steeds meer toe.

Motorische kenmerken

- ▶ Kinderen met BBS voelen na de geboorte veelal slapper aan in de spieren. Hierdoor ontwikkelen ze zich veel trager dan leeftijdsgenoten. Ze gaan pas laat kruipen, zitten en staan. De meeste kinderen met BBS zijn uiteindelijk in staat om zelfstandig te lopen. Het bewegen blijft vaak wat onhandig. Ook de ontwikkeling van de fijne motoriek verloopt trager.
- ▶ Ataxie, slechte coördinatie en slechte balans. Het coördineren van bewegingen is moeilijk voor kinderen met BBS. Vaak ontwikkelen kinderen een hoge spierspanning in de benen, wat het lopen kan bemoeilijken. Deze kinderen lopen vaak met de benen een eindje uit elkaar. Voetje voor voetje lopen is erg moeilijk. Snelle bewegingen met de armen kunnen niet goed uitgevoerd worden.
- ▶ Milde spasticiteit.
- ▶ Scoliose, een zijwaartse verkromming van de wervelkolom komt vaker voor bij kinderen met dit syndroom.

Zintuiglijke kenmerken

- ▶ Problemen met diepte zien
- ▶ Retinopathie (problemen met zien door het minder goed functioneren van de kegeltjes en staafjes in het netvlies), cataract (vertroebeling van de ooglenzen) of glaucoom (een verhoogde oogboldruk) komen vaker voor bij kinderen met BBS. Soms maken de ogen schokkende bewegingen (nystagmus). Astigmatisme komt ook voor. Dit is een cilindrische afwijking doordat het hoornvlies niet rond is maar ovaal. Hierdoor zijn er problemen met ver én dichtbij zien.
- ▶ Strabisme (scheelzien) komt bij kinderen met BBS vaker voor.
- ▶ De helft van de kinderen met BBS heeft ook problemen met horen. Zie verder bij 'Communicatie'.
- ▶ Kinderen met BBS gaan vaak laat praten. Ook is de spraak vaak moeilijk te verstaan. Zie verder bij 'Communicatie'.
- ▶ In een studie van 19 personen met BBS blijkt er bij 9 personen sprake te zijn van anosmia (ontbreken van de reukzin) en hyposmie (slecht ruiken).

Gastro-intestinale kenmerken

Bij een deel van de kinderen functioneert de lever minder goed. De gevonden leverproblemen variëren van leverfibrose (toeneming van bindweefsel in de lever) naar cystische dilatatie (verwijding in de vorm van een cyste) van de galwegen.

Kenmerkend gedrag

- ▶ Angst en somberheid. Kinderen met BBS zijn vaak wat angstiger dan hun leeftijdsgenoten. Ze hebben een grotere kans om somber of depressief te worden.
- ▶ Autistische kenmerken. Een groot deel van de kinderen heeft enkele autistische kenmerken. Ze zijn graag op zichzelf en vinden het moeilijk om te begrijpen wat anderen van hen verwachten. Volwassenen met BBS kunnen situaties moeilijk overzien en begrijpen. Ook wordt omschreven dat deze mensen regelmatig labiel gedrag vertonen, waarin frustratie uitbarstingen voorkomen. Velen prefereren een vaste routine en vertonen elementen van obsessief compulsief gedrag. Anderen hebben meer ernstige gedragsproblemen en ontwikkelen zelfs autistische kenmerken of psychosen. Kinderen met BBS houden van vaste voorspelbare dagritmes en niet van onverwachte veranderingen.
- ▶ Verder kan er sprake zijn van leerproblemen. In de verschillende literatuur wordt gesproken over een leerachterstand of een verstandelijke beperking. De beperking is over het algemeen globaal, maar kan zich ook uiten op hele specifieke gedeeltes in de ontwikkeling. In een onderzoek van 109 personen met BBS, werden cognitieve gebreken gerapporteerd bij 62% van hen. De helft van de personen met BBS zijn aangewezen op speciaal onderwijs. De mate van het voorkomen van een verstandelijke beperking verschilt per onderzoek. Verder wordt er gesproken over een trage informatieverwerking en een opvallend concreet denkniveau. Organiseren en plannen gaat personen met BBS moeilijk af en vaak is er een voorkeur voor reproductieve activiteiten.

COMMUNICATIE

- ▶ Bij 60% van de personen met BBS wordt een late spraakontwikkeling gemeld. Het stemgeluid heeft een hoge toon en een nasale klank. De meeste kinderen zijn pas rond de leeftijd van 4 jaar verstaanbaar voor anderen. Het uitspreken van medeklinkers aan het begin en aan het eind van een woord is moeilijk. De spraakontwikkeling kan bemoeilijkt worden door gehoorverlies, welke gerapporteerd staan bij 17-21% van de personen met BBS. Kinderen met een vertraagde spraakontwikkeling hebben over het algemeen baat bij logopedie.
- ▶ De meeste personen met BBS lijden aan geleidelijk gehoorverlies en secundair aan chronische middenoorontstekingen. De gehoorproblemen zijn wel mild.

NIVEAU VAN FUNCTIONEREN

- ▶ Kinderen met BBS hebben vaak problemen met leren. Sommige kinderen hebben nauwelijks de mogelijkheid om iets te leren, anderen leren moeilijk.
- ▶ Qua sociaal-emotionele ontwikkeling lopen kinderen met BBS vaak achter. Het is moeilijk om samen te spelen. Ook voelen kinderen vaak niet zo goed aan wat anderen bedoelen of van hen verwachten.
- ▶ De mate van functioneren verschilt van geen verstandelijke beperking, een lichte verstandelijke beperking tot een matige verstandelijke beperking.
- ▶ Problemen met het korte termijn geheugen bij een prima lange termijn geheugen.

CO-MORBIDITEIT

- ▶ Kinderen met BBS ontwikkelen vaak diabetes mellitus op jonge leeftijd.
- ▶ De helft van de kinderen met BBS heeft een te hoge bloeddruk.
- ▶ Ook komt hypercholesterolemie vaker voor bij kinderen met dit syndroom.
- ▶ Evenals een te traag werkende schildklier.
- ▶ Hypogonitisme. Een groot deel van de kinderen heeft afwijkingen aan de geslachtsorganen. Jongens hebben vaak een kleine penis en/of kleine balletjes. Ook bij meisjes zijn de geslachtsorganen minder goed ontwikkeld. Soms is de vagina niet of maar gedeeltelijk aangelegd of zit er een schotje in de vagina. Ook komen afwijkingen van de baarmoeder voor, zoals een dubbele baarmoeder of een schot in de baarmoeder. Ook kunnen de eierstokken minder goed ontwikkeld zijn. Als gevolg van deze afwijkingen kunnen menstruatieproblemen of vruchtbaarheidsproblemen ontstaan.
- ▶ Structurele afwijkingen van de tractus urogenitalis (urinewegen en geslachtsorganen) kunnen voorkomen, zoals atresie (afwezigheid van de opening) van vagina en/of uterus en hypoplasie (onvoldoende ontwikkeling) van de ovaria en van de eileiders. Irreguliere menstruaties komen geregeld voor. Toch kunnen vrouwen met BBS zwanger worden.
- ▶ Nierafwijkingen kunnen een belangrijke oorzaak van morbiditeit en mortaliteit bij BBS worden. De renale kenmerken zijn variabel, maar in vele gevallen manifesteert het zich met polycysteuze nieren (nieren waarin zich een groot aantal cysten vormen) en anatomische vervormingen (onregelmatig gevormd nierbekken en opvallend kleine nieren). Bij kinderen met BBS komen typische afwijkingen aan de nieren voor zoals cystes en specifiek gevormde nierkelken Defecten in het concentreren van de urine komen veelvuldig voor, zelfs bij personen met een bijna normale nierfunctie en geen grote cysten. Nierafwijkingen kunnen leiden tot hypertensie.
- ▶ Diabetes insipidus, waardoor polydipsie en polyurie. Bij diabetes insipidus kunnen de nieren vocht niet goed vasthouden, waardoor kinderen met BBS veel moeten plassen. Hierdoor hebben ze veel dorst en gaan ze veel drinken.
- ▶ Leverfibrose (toeneming van bindweefsel in de lever).
- ▶ Congenitale (aangeboren) hartafwijkingen. Aandoeningen in de orgaansystemen, zoals het hart, zijn ook waargenomen. De helft van de kinderen met BBS heeft een aangeboren hartafwijking. Meestal gaat het om een vernauwing van de hartklep tussen het hart en de lichaamslagader, een gaatje tussen de boezems (atriumseptumdefect) of een gaatje tussen de hartkamers (ventrikelseptumdefect). Bij een deel van de kinderen functioneert de hartspeer niet meer goed (cardiomyopathie). De typen cardiale afwijkingen die waargenomen zijn bij BBS zijn zeer variabel. Bij personen met BBS die aan hypertensie leiden, komt linkerventrikel hypertrofie voor. Dit is een compensatoire verdikking van de spierwand van de linker hartkamer.
- ▶ De ziekte van Hirschsprung komt voor bij BBS, ook wel congenitaal megacolon genoemd. Dit is een aangeboren afwijking van de darmen die voornamelijk voorkomt in het laatste deel van de dikke darm (colon). De incidentie van deze ziekte bij BBS is onbekend.

1.2 ANTROPOMETRIE

LENGTE

Een kleiner gestalte kan voorkomen bij volwassenen met BBS. Een lengtegroei onder het 50ste percentiel wordt gevonden bij 64% van de mannen en vrouwen. De algehele lineaire groei bij kinderen blijkt wel normaal te zijn. Lengtes van personen met BBS kunnen echter erg variabel zijn en één van de studies toonde aan dat bij betrokken personen met BBS1, de gemiddelde lengte was gestegen ten opzichte van dat van hun ouders.

GEWICHT

Een zeer belangrijk klinisch kenmerk bij BBS is obesitas. Bij 72-86% van de BBS populatie komt obesitas voor. Het geboortegewicht blijkt meestal binnen de normale grenzen te zijn, al blijkt er wel een scheve verdeling te zijn richting de bovenste percentielen. Eén derde van de zuigelingen met een normaal geboortegewicht ontwikkelt obesitas tegen de tijd dat zij één jaar oud worden. Hoewel de vetverdeling op volwassen leeftijd de neiging heeft op de romp te zitten, is de vetverdeling in de kindertijd meer over het lichaam verspreid.

Hyperfagie (abnormaal verhoogde eetlust) wordt bij BBS niet in de mate gezien zoals bij het Prader Willi syndroom, maar wordt toch gerapporteerd als een groot probleem tijdens de jeugd.

Obesitas wordt ook genoemd in een studie waarbij muizen een Bardet-Biedl mutatie hebben ondergaan. De BB-muizen wegen bij geboorte minder dan hun nestgenoten, maar worden naar verloop van tijd zwaarder en ontwikkelen uiteindelijk obesitas. In dit onderzoek wordt aangegeven dat de oorzaak hiervan ligt in een hogere inname van voeding. Het mechanisme achter het overgewicht bij BBS is onderzocht bij BBS muizen, op BBS2, BBS4 en BBS6 genen. Het blijkt hierbij geassocieerd te worden met hyperleptinemie en leptine resistentie.

GROEICURVE

Er zijn geen specifieke groeicurves beschikbaar voor kinderen met BBS.

BMI

Vrouwen met BBS hebben een significant hogere BMI dan hun broers met BBS. Zie verder bij 'Gewicht'.

1.3 ONTWIKKELINGSFASEN

BABY

Ouders geven aan dat de ontwikkeling van het zitten, staan en lopen wat later op gang komt. Op latere leeftijd worden onhandigheid en coördinatiestoornissen gezien.

KIND

Stagnatie in de ontwikkeling van een kind en een cognitieve beperking komen vaak voor bij BBS. In sommige gevallen is de achterstand specifiek bij een bepaald gedeelte in de ontwikkeling. In een studie waarin 109 personen met BBS gevolgd werden, werd bij 62% een afwijking in het cognitieve functioneren gemeld. De helft van de kinderen moet naar speciaal onderwijs. Bij kinderen met BBS wordt labiel gedrag met woede uitbarstingen vaak gerapporteerd. Velen hebben behoefte aan vaste routines en vertonen elementen van obsessief compulsief gedrag en hebben gebrek aan sociale skills. Anderen hebben nog ernstigere gedragsproblemen en ontwikkelen een autistische stoornis of krijgen te maken met psychoses.

ADOLESCENT

In de literatuur worden sociaal-emotionele beperkingen beschreven. Een derde van de onderzochte personen met BBS vertoont internaliserend gedrag, waarbij vooral sociale-, denk-, en aandachtsproblemen opvallen. Tevens worden emotionele onvolwassenheid, teruggetrokken gedrag en gevoelens van angst en depressie benoemd bij deze groep. Personen met BBS zijn vaak hulpvaardig en hebben een groot doorzettingsvermogen met veel aandacht voor de mensen om hen heen. Personen met het syndroom hebben de neiging problemen van anderen op hun nek te nemen. Vaak hebben ze een leerachterstand of een verstandelijke beperking. Een lichte verstandelijke beperking komt het meest voor. Verder wordt er gesproken over een trage informatieverwerking en juist een opvallend concreet denkniveau. Organiseren en plannen gaat personen met BBS moeilijk af en vaak is er een voorkeur voor reproductieve activiteiten. Personen met BBS kunnen situaties moeilijk overzien en begrijpen.

VOLWASSENE

Bij personen waarbij de geslachtsorganen minder goed ontwikkeld zijn, kan een verminderde vruchtbaarheid voorkomen. Soms kan een hormoonbehandeling in de puberteit helpen om de groei en ontwikkeling van de geslachtsorganen te stimuleren.

OUDERE

De levensverwachting van personen met BBS hangt samen met de ernst van de problemen die optreden. Nierfalen, diabetes en hartproblemen kunnen een negatief effect hebben op de levensverwachting.

1.4 MEDICATIE (MEEST TOEGEPAST)

- ▶ ACE-remmers
- ▶ Androgenen
- ▶ Angiotensine receptor blokkers
- ▶ Anti-epileptica / overige anxiolytica
- ▶ Antihistaminica H1 receptorantagonist
- ▶ Antipsychotica
- ▶ Bèta-receptorblokkerende sympatholytica
- ▶ Corticosteroiden
- ▶ Dopamine antagonist

- ▶ Diuretica
- ▶ H2 receptorantagonisten
- ▶ Immunosuppressiva
- ▶ Insulinen
- ▶ Laxantia
- ▶ Lipidenverlagende middelen
- ▶ Lithiasismiddelen
- ▶ Middelen bij allergische conjunctivitis
- ▶ Middelen bij droge ogen
- ▶ Orale bloedglucoseverlagende middelen
- ▶ Progestagenen
- ▶ Protonpompremmers
- ▶ Stoornissen van de water- en elektrolyten huishouding
- ▶ Sympathicomimetica

Medicijnen kunnen onderling interacties vertonen. Systemisch werkende medicatie (medicatie die uiteindelijk in de bloedbaan wordt opgenomen) kan een interactie geven met voeding. Hoe meer kennis over de wisselwerking tussen voeding en medicatie, hoe beter de voedingszorg en het effect van de medicatie zal zijn.

2 VOEDING

De gezondheid, de levensverwachting en de kwaliteit van leven kunnen sterk verbeteren door tijdige (voedings-) interventie en dieetbehandeling. Een dieet (een voeding die om medische redenen aan specifieke eisen moet voldoen ten behoeve van een individu) kan veel impact hebben op het dagelijkse leef- en eetpatroon.

Een Diëtist Verstandelijk Gehandicapten (Diëtist VG) gaat uit van een individuele benadering en levert daarmee maatwerk. Vanwege complexe problematiek is multidisciplinaire behandeling essentieel: arts (arts verstandelijk gehandicapten (AVG), huisarts, specialist, tandarts), diëtist VG, ergotherapeut, logopedist, fysiotherapeut, mondhygiënist, (ortho)pedagoog en ouders/verzorgers.

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
<p><i>*) EB = Evidence Based, PB = Practice Based (voor uitgebreidere uitleg zie Informatorium Voeding & Diëtetiek, Evidence-Based Diëtetiek, dr. N.M. de Roos (juli 2008) of Former-Boon, M.; Duinen van J.J. Evidence-Based Diëtetiek, Bohn Stafleu & Van Loghum, Houten, ISBN 9789031351282.</i></p>		
Overgewicht / obesitas	Energiebeperkt dieet, op basis van Richtlijnen goede voeding. <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Te hoog gewicht bij kinderen en adolescenten (4-18 jaar) of Dieetbehandelingsrichtlijn Overgewicht en Obesitas.</i>	EB
Hypertensie	<ul style="list-style-type: none"> Bij medicijngebruik: kaliumsparende diuretica en ACE-remmers: geen zoutvervangend mineraalmengsel; diuretica: voldoende kalium; ACE-remmers en angiotensine-II-receptorblokkers: handhaving natriumbeperving. Natriumbeperkt tot maximaal 2.400 mg Na (= 6 gram zout) of bij zeer hoge natriumname een reële beperking naar inzicht van de diëtist. Glycyrrhizinezuur vermijden. Verzadigd vet beperkt tot 10 energieprocent. Gebruik van voldoende kalium, magnesium en calcium, volgens aanbevolen hoeveelheden. Cafeïne maximaal 400 mg per dag. 	EB

>>

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
<p>Hypertensie (vervolg)</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Alcoholische dranken maximaal twee per dag, bij voorkeur niet dagelijks. • Voldoende energie, eventueel energiebeperkt bij overgewicht. • Richtlijnen Goede Voeding. • Jodium volgens aanbevolen hoeveelheden. • Flavonoïden en polyphenolen. • Co-enzym Q10. • Vitamine D (suppletie) <p><i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Hypertensie</i></p>	<p>EB</p>
<p>Diabetes</p>	<p>Dieetadvies (aan de hand van glucosewaarden, anamnese, risicoprofiel):</p> <ul style="list-style-type: none"> • Het dieetvoorschrift wordt individueel vastgesteld. • Richtlijnen goede voeding, met extra aandacht voor: koolhydraten, afstemmen van koolhydraatname en bloedglucose verlagende medicatie/insuline, zoetstoffen, vet, verzadigd vet, transvet, meervoudig onverzadigd vet, visvetzuren, plantensterolen en –stanolen, eiwit, voedingsvezel, alcohol, vitamine B12 en natrium. • Maatregelen bij hypoglykemie. • Overige leefregels: voldoende beweging. <p><i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Diabetes Mellitus</i></p>	<p>EB</p>
<p>Nierfalen</p>	<ul style="list-style-type: none"> • 0,8 g eiwit/kg actueel gewicht = Richtlijnen Goede Voeding. • Natriumbeperking. • Kaliumbeperking op geleide van laboratoriumbepalingen. • Energie: 30-35 kcal/kg actueel gewicht. • Vocht: minimaal 1,5-2 liter/dag. • Beperking verzadigd vet. • Juiste inname fosfaatbindende medicijnen. • Voeding volgens de Richtlijn Goede Voeding. <p><i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Nierinsufficiëntie</i></p>	<p>EB</p>
<p>Leveraandoeningen</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Alcoholverbod. • Energie: volgens Harris & Benedict-formule met toeslagen. • Eiwit verrijkt: 1,2 – 1,5 g eiwit/kg. (maximale BMI 27). • Kleine, frequente maaltijden, waarvan een maaltijd kort voor het slapen en een goed ontbijt zo snel mogelijk na het opstaan, waarin met name koolhydraten voorkomen. Ernaar streven dat de eetpauze minder dan 8–10 uur is. • Vitamines, mineralen en spoorelementen volgens de Voedingsnormen van de Gezondheidsraad en suppletie bij aangetoonde tekorten. <p><i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Leveraandoeningen</i></p>	<p>EB</p>

>>

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
Hypercholesterolemie	<p>Dieetadvies:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Verzadigd en trans-onverzadigd vet <10 en%; vervanging verzadigde vetten door enkel- en meervoudig onverzadigde vetten en door koolhydraten • 2x per week (vette) vis • Toevoegen van 2-3 gram plantensterolen per dag • Voedingsvezels ca. 3,4 g/MJ (14 gram/1000 kcal), bij voorkeur oplosbare vezels • Vochtgebruik: > 1.5 liter/dag • Gekookte ongefilterde koffie vermijden • RGV, nadruk op matig zout (< 6 g/dag, 2500 mg natrium) en alcohol (< 35 gram per dag), 2 voor de man en 1 voor de vrouw • Bij te hoog gewicht: energiebeperking • Antioxidanten nadruk 200 gram groente en 2 porties fruit. • Leefregels; niet roken, extra lichaamsbeweging. <p><i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Hyperlipidemie (hypercholesterolemie en/of hypertriglyceridemie)</i></p>	EB
Obstipatie (i.v.m. megacolon)	<p>Dieetadvies:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Voedingsvezelverrijkt: 3,4 g/MJ, 30 à 40 g/dag (oplosbaar en onoplosbaar), in het begin kan er mogelijk een toename zijn aan buikklachten, geleidelijk ophogen hoeveelheid voedingsvezels. • Voldoende vocht bij voedingsvezelverrijking: 2-2,5 liter vocht. • Lichaamsbeweging: minimaal een half uur dagelijks. • Regelmatig eten, ontbijt erg belangrijk. • Gehoor geven aan aandrang, glas water of koffie kan helpen op de nuchtere maag. • Vet: volgens voedingsnormen 20-40 en% bij normaal gewicht en 20-35 en% bij te hoog gewicht. • Werking pre- en probiotica nog onvoldoende bewezen, individueel uittesten. <p><i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Chronische obstipatie</i></p>	EB

3 BRONNEN

GERAADPLEEGDE LITERATUUR EN WEBSITES

LITERATUUR

1. Braam W., Duinen-Maas M.J., Festen D.A.M., Gelderen van I., Huisman S.A., Tonino M.A.M. *Medische zorg voor patiënten met een verstandelijke beperking*, Uitgever Prelum Houten, 2014, p. 195, 199, 227, 262, 268, 282 en 295, ISBN 978085621249 NUR 887.
2. Cassidy S.B., Allanson J.E., *Management of Genetic Syndromes*; Wiley & Sons, New York, 3de editie 2010; p. 111-127, ISBN 978-0-470-19141-5.
3. Erp van P., Vlokhoven van P., *Beknopte samenvatting n.a.v. referaat AVG opleiding en opleiding Klinische Genetica*, Erasmus MC, 2011.
4. Forsythe E., Beales P.L., 'Bardet-Biedl syndrome', *European Journal of Human genetics*, 2012, volume 21, p. 8-13 .
5. Jurriëns F., Haafte van K., *Groepstherapie voor mensen met Bardet Biedl: 1 + 1 = 3?*, 2009.
6. Lorda-Sanchez I., Ayuso C., Sanz R., Ibañez A., 'Does Bardet-Biedl syndrome have a characteristic face?', *Journal of Medical Genetics*, 2001, volume 38, issue 5, p. 729-739.

RELEVANTE WEBSITES

- ▶ <http://www.dieetbehandelingsrichtlijnen.nl/>
- ▶ www.erfelijkheid.nl/node/75
- ▶ www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/syndromen/bardetbiedl.php
- ▶ www.verstandelijkbeperkt.nl/Verstandelijke-beperking/Syndromen/Bardet-Biedl-Syndroom/

REALISATIE

De beschrijving van de voedingsproblematiek van het Bardet-Biedl Syndroom is gerealiseerd door Shirley Stoffels-Paulussen en Annemarieke van der Wiel, leden van de Vereniging Dietetiek Verstandelijk Gehandicaptenzorg (DVG).

REDACTIE

Ivanka Beerepoot, Trea Harperink, Mieke Klaassen en Neeltje Rooymans, Werkgroep Handboek Syndromen en Voeding DVG.