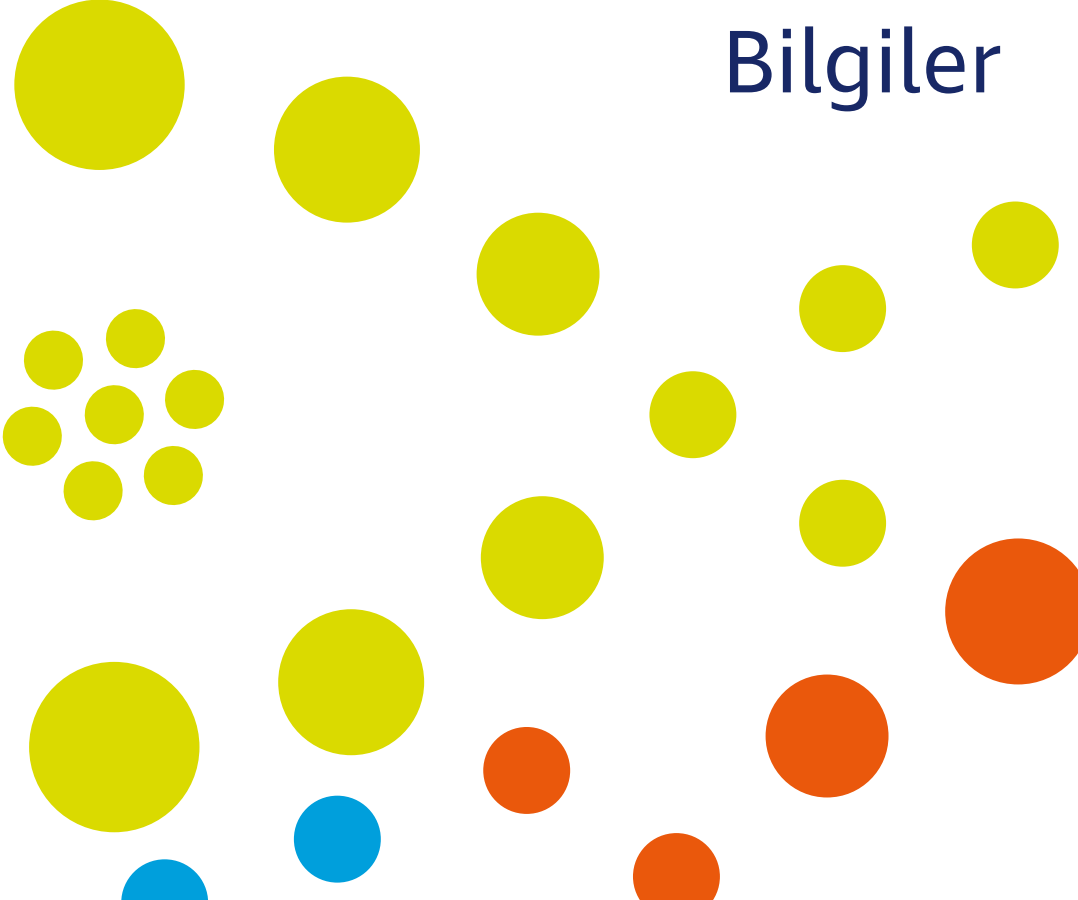


Bardet-Biedl Sendromu Hakkında Temel Bilgiler





Bardet-Biedl Sendromu Hakkında Temel Bilgiler

Bu broşürün amacı, Bardet-Biedl Sendromuna (BBS) dair genel bir özet sunmak ve bunu yaparken, BBS tanısı konan kişiler, bu kişilerin ebeveynleri/bakım sağlayıcıları ve geniş destek ağı tarafından en sık sorulan sorulara yanıt vermektir. Bu bilgilerin temelini oluşturan ve ilgili referansların yer aldığı BBS UK Tıbbi Bilgi Broşürü'nden daha ayrıntılı bilgilere ulaşabilirsiniz.

Yararlanabileceğiniz kuruluşların listesi broşürün arka kısmında yer almaktadır.

Bardet-Biedl Sendromu Nedir?

Bardet-Biedl Sendromu, yaklaşık olarak doğan her 100.000 bebekten 1'ini etkileyen, nadir görülen bir kalıtsal rahatsızlıktır.

Bu rahatsızlık, vücutun çeşitli sistemlerini farklı ölçülerde etkileyebilmektedir. Semptomlar arasında görme bozukluğu, obezite, böbrekte anormallikler, gelişme geriliği, konuşma ve dil zorlukları, elde ve/veya ayakta fazla parmaklar ve öğrenme güçlükleri yer almaktadır. BBS'si olan herkeste bu semptomların tamamı görülmez ve etkiler herkes için farklıdır. Bazı insanlarda hafif semptomlar görülürken, bazılarında görülen semptomlar daha şiddetli olabilir.

Şu ana kadar (2020) 22 adet BBS geni belirlenmiş olup bu genler BBS1, BBS2... şeklinde adlandırılmıştır.

Bu sendroma neden olan başka genlerin de olduğu düşünülmektedir. Aynı BBS genine sahip kişiler her zaman aynı şekilde etkilenmez; bazılarında fazla parmak bulunurken, bazılarında bulunmayabilir. BBS hakkında halen açıklığa kavuşturulamamış pek çok konu var.



Neden Bardet-Biedl Sendromum var? Neden çocuğumda Bardet-Biedl Sendromu var?

BBS kalıtsal bir rahatsızlıktır. İnsanlar bu rahatsızlıkla doğar ve rahatsızlık yaşamları boyunca devam eder. İnsanlar BBS'ye yakalanmaz veya büyüdüklerinde BBS kaybolmaz.

Bir kişinin BBS ile doğması için genellikle her iki ebeveyninin de BBS taşıyıcısı olması gerekir. Her iki ebeveynin de aynı BBS geninin taşıyıcısı olduğu durumlarda, genin her iki kopyasının da bebeğe geçme ve bebekte BBS'ye neden olma ihtimali her gebelikte 4'te 1 oranındadır.

Tüm topluluklardan ve tüm etnik gruplardan aileler, BBS dahil olmak üzere genetik bozukluklardan etkilenebilir. Kalıtsal bir rahatsızlık olan BBS, eşlerin akraba (örneğin kuzen) olduğu topluluklarda daha yaygın görülür. Bunun nedeni, uzak akrabalar dahil olmak üzere, aile üyelerinin aynı genleri (örneğin BBS geni) paylaşma olasılığının daha yüksek olmasıdır.

BBS'nin bir aile içinde genetik olarak onaylandığı durumlarda, bilinçli aile planlaması kararları vermelerine yardımcı olmak amacıyla, risk altındaki yetişkin akrabalara (örneğin kardeşlerde) basit bir taşıyıcı testi yapılır. BBS geninin bulunduğu durumlarda, Doğum Öncesi test ve İmplantasyon Öncesi Genetik Tanı (bazı ailelerde) seçeneği mevcuttur.



BBS'nin semptomları nelerdir?

Giriş bölümünde açıklandığı üzere, BBS'si olan herkeste bu semptomların tamamının görülmediği ve etkilerin herkes için farklı olduğu unutulmamalıdır. Bazı insanlarda hafif semptomlar görülürken, bazılarında görülen semptomlar daha şiddetli olabilir.

Çubuk-Koni Distrofisi

Çubuk-Koni Distrofisi, "Retinitis Pigmentosa"ya benzer ve zaman zaman bu şekilde teşhis edildiği olur.

Çubuk-Koni Distrofisi genellikle ilk olarak ilkököl yıllarında ortaya çıkan gece körlüğüne neden olur. Bunu genellikle aşamalı bir çevresel görme kaybı izler. Körlük kayıt yaşı ortalama on beştir.

Bununla ilgili olarak bir görme bozukluğu kliniğine ve görme engellilere destek sağlamayı amaçlayan kuruluşlara başvurulmalıdır. Hareket kabiliyeti eğitimi ve dijital sistemler gibi görme bozukluğu destekleri, kişinin bağımsız yaşayabilmesine ve güven kazanmasına yardımcı olabilir.

Obezite

BBS'si olan çocukların birçoğu, doğdukları ilk yıl hızlı bir şekilde kilo alır. BBS'si olan yetişkinlerin çoğu obezdir. Obezite tedavi edilmezse diyabet ve kalp hastalığı gibi birçok sağlık problemine yol açabilir.

Obezite için tek bir tedavi yaklaşımı bulunmamaktadır; ancak BBS'si olan kişiler, sağlıklı, dengeli beslenme ve aktif yaşam tarzı ile kilolarını başarılı şekilde kontrol altına alabilirler. Erken dönemde uzman bir diyetisyene başvurmak önemlidir ve bu kişilerin mutlaka bir BBS kliniğini ziyaret etmeleri önerilir. Bu şekilde, klinik uzmanlarından oluşan bir ekip tarafından her hastanın ihtiyacına uyarlanmış tavsiyelerde bulunulabilir.

Böbrek Anormallikleri

BBS böbrekleri çeşitli şekillerde etkileyebiliyor olsa da ciddi böbrek sorunları nadiren görülür. BBS'si olan birçok kişi sık sık susadıklarını ve yine sık sık, büyük miktarlarda idrar yaptıklarını fark ederler. Bunun nedeni idrarda konsantrasyonun sağlanamamasıdır.

Hafif böbrek sorunları ve yüksek tansiyon daha yaygın görülmektedir ve genellikle, yirmi yaşında böbrek fonksiyonu normal ise ilerleyen yaşlarda durumun kötüleşmesi pek olası değildir.

Son evre böbrek yetmezliği yaşayan kişiler için böbrek nakli veya diyaliz önerilir. Böbrek yetmezliği aniden ortaya çıkmaz, dolayısıyla genellikle planlama için yeterince vakit vardır.

Öğrenme Zorlukları, Duygusal Zorluklar ve Gelişme Geriliği

Gelişme geriliği yaygın olarak görülür; oturma, ayakta durma ve yürümede gecikmeler yaşanabilir. Konuşma-dil gelişimi, genel motor becerileri ve ince motor becerileri etkilenebilir. Çocuklar duygusal olarak olgunlaşmama durumu ve zorlayıcı davranışlar sergileyebilirler.

BBS'li çocuklarda ve gençlerde genellikle belirli bir ölçüde öğrenme güçlüğü görülmektedir. Ancak iyi destek ve görme güçlüğü yardımcıları sağlanması halinde genel eğitim yaşamlarında başarılı olurlar. Uygun yardım ve desteğin sağlanabilmesi için öğrenme güçlükleri ve otizm değerlendirmesi yapılmalıdır. Bir Eğitim, Sağlık ve Bakım Planı (EHCP) çocuğun tam olarak desteklenmesini sağlayacaktır. Bir çocuk veya genç, duygusal ya da davranışsal sağlığıyla ilgili güçlükler yaşıyorsa aile hekimi üzerinden CAMHS'ye (Çocuk ve Adolesan Zihinsel Sağlık Hizmetleri) sevk talep edilebilir.

Depresyon ve anksiyete BBS'li yetişkinlerde yaygın olarak görülmektedir. Uygun yerel hizmetlere erişim konusunda destek almak için aile hekimi ile iletişime geçilmelidir.

Konuşma ve Dil Güçlükleri

BBS'li çocukların ilk kelimelerini geç söylemeleri çok yaygın görülen bir durumdur. Konuşma ve dil ile ilgili güçlükler hafif ila şiddetli olabilir ve sorunlar birden fazla iletişim becerisinde veya sadece bir alanda görülebilir. Bu güçlüklerle ilgili ilk belirtiler ortaya çıktığında konuşma ve dil terapisine başvurulmalıdır.

Elde/Ayakta Fazla Parmak

Eldeki ve/veya ayaktaki fazla parmaklar genellikle doğumdan sonraki ilk yıl içinde ameliyatla alınır ve et benleri doğum sırasında cerrahi işlemle ortadan kaldırılabilir.

Diğer Özellikler

Bardet-Biedl Sendromu, kalp, karaciğer, eklemler, işitme, sindirim sistemi ve solunum sistemini de etkileyebilir. Ayrıca, nöbetler ve epilepsinin de genel popülasyona kıyasla BBS'de daha yaygın olduğu bildirilmiştir. Ancak bu semptomlar genellikle yetişkinlik çağından önce durmaktadır.

BBS UK Tıbbi Bilgi Broşürü'nden bu konuyla ilgili daha fazla bilgiye ulaşabilirsiniz.



Bardet-Biedl Sendromu için hangi tedaviler bulunmaktadır?

Şu an Bardet-Biedl Sendromunun kesin bir tedavisi bulunmamaktadır. Ancak yapılan araştırmalar, gelecekteki tedaviler ve terapiler açısından umut vaat etmektedir.

Londra ve Birmingham'daki dört merkezde yer alan disiplinler arası uzman NHS kliniklerine erişim mümkündür. Bardet-Biedl Syndrome UK, NHS adına hasta desteği, savunuculuk ve kolaylaştırma hizmetleri sunmaktadır. Hastalar her klinikte sendromun farklı yönlerinde uzmanlaşmış ve BBS konusunda deneyimli danışmanlara ve terapistlere başvurabilir.

BBS UK nedir?

Bardet-Biedl Syndrome UK, Birleşik Krallık'ta BBS'si olan kişileri, ailelerini ve bakım sağlayıcılarını destekleyen tek tescilli yardım kuruluşudur. Kuruluş, BBS UK Kliniklerine destek hizmeti sağlamanın yanı sıra, bilgi broşürleri ve bilgi kaynakları, yılda iki kez yayınlanan bültenler, yıllık Hafta Sonu Aile Konferansı ve Konferans Raporu sunmaktadır. Ayrıca Kuruluş, izolasyonu azaltmaya yönelik etkinlikler düzenlemekte ve üyelik grubu genelinde insanları konuyla ilgili bilgilendirmektedir.

Bardet-Biedl Sendromu, BBS UK veya BBS US Klinikleri hakkında daha fazla bilgi almak isterseniz lütfen **www.bbsuk.org.uk** adresini ziyaret edin veya **admin@bbsuk.org.uk** adresine e-posta gönderin.

www.bbsuk.org.uk adresinden indirebileceğiniz diğer kaynaklar:

- **BBS UK Tıbbi Bilgi Broşürü**
- **BBS UK Okullara ve Üniversitelere Yönelik Broşür**
- **My Life, My Future!**
(**Benim Hayatım, Benim Geleceğim!**)
(gençler için geçiş kılavuzu)
- **Who We Are and How We Can Help!**
(**Biz Kimiz ve Size Nasıl Yardımcı Olabiliriz?**)

Teşekkürler

Bardet-Biedl Syndrome UK (BBS UK) tarafından hazırlanan bu broşür, BBS UK Tıbbi Bilgi Broşürü'nde yer alan bilgilere dayanmaktadır. BBS Uzman Klinik Ekiplerinde görev yapan klinisyenlere, bu yayına sundukları katkılardan dolayı en içten teşekkürlerimizi sunarız.

Bu broşür çeşitli formatlarda sunulmaktadır. Daha fazla bilgi için **admin@bbsuk.org.uk** adresine e-posta gönderebilirsiniz.

İletişim

BBS UK

www.bbsuk.org.uk
admin@bbsuk.org.uk

RNIB

www.rnib.org.uk
0303 123 9999

Guide Dogs

www.guidedogs.org.uk
0118 983 5555

VICTA

www.victa.org.uk
01908 240831

Look

www.look-uk.org
07464 351 958

Sense

www.sense.org.uk
0300 330 9250

National Kidney Federation

www.kidney.org.uk
0800 169 09 36

The National Autistic Society

www.autism.org.uk
0808 800 4104

Diabetes UK

www.diabetes.org.uk
0345 123 2399

I Can Help

Ebeveynlere ve pratisyenlere konuşma, dil ve iletişim konusunda yardım ve tavsiye sağlayan bilgi hizmetleri.
www.ican.org.uk
020 7843 2544

Talking Point

Ebeveynler ve bakım sağlayıcılar için çocukların iletişim becerilerini geliştirmelerine yardımcı olacak bilgiler.
www.talkingpoint.org.uk

Afasic: voice for life

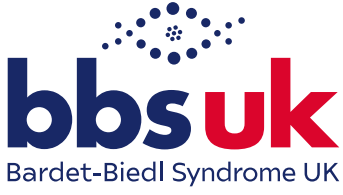
Konuşma, dil ve iletişim ihtiyaçları hakkında bilgi ve destek.
www.afasic.org.uk
0300 666 9410

Dyspraxia Foundation

www.dyspraxiafoundation.org.uk
01462 454986

Makaton Information Website

www.makaton.org



Kayıtlı adres:
43 Balton Way, Dovercourt
Harwich, Essex, CO12 4UP
Registered Charity 1181244
Yayınlanma tarihi: Ekim 2020
Gözden geçirilme tarihi: Ekim 2023



Sponsor



www.breaking-down-barriers.org.uk

