BBS Global Day 2026

Zusammenfassung des internationalen Webinars für Personen, die nicht teilnehmen konnten

Das rund 86-minütige Webinar wurde von Tim Ogden moderiert, dem Präsidenten der BBS Foundation (Nordamerika). Fachleute und Betroffene aus aller Welt berichteten über Forschung, Versorgung und ihren Alltag mit BBS.

Konferenzen in den USA und in Grossbritannien

- **USA (Washington DC, Sommer 2026):** Über 250 Teilnehmende und mehr als 40 Fachleute waren dabei, so viele wie noch nie. Erstmals gab es einen «Ciliopathie-Gipfel», bei dem Patientenorganisationen und Forschende gemeinsam Forschungsprioritäten besprachen. Die Vorträge sind kostenlos auf dem YouTube-Kanal von *A Race Against Blindness* abrufbar.
- **Grossbritannien (Northampton):** Das Thema lautete «Living well with BBS», also gut leben mit BBS. Es ging um Selbständigkeit, den Umgang mit Hyperphagie (übermässiger Hunger), die Nutzung des verbleibenden Sehvermögens sowie emotionales Wohlbefinden. Zwei Botschaften standen im Zentrum: Kleine Schritte können viel bewirken, und gut leben mit BBS ist eine gemeinsame Aufgabe, auch über Ländergrenzen hinweg.

Gentherapie (Axovia)

Die von *A Race Against Blindness* mitfinanzierte Gentherapie-Studie von Axovia für Menschen mit BBS1 nimmt aktuell Teilnehmende auf. Dabei wird die Therapie unter die Netzhaut gespritzt («subretinal»). Erste Patientinnen und Patienten wurden bereits behandelt, mit dem Ziel, den Sehverlust zu verlangsamen. Ergebnisse wurden im Webinar noch nicht vorgestellt.

Forschung

- **Prof. Guangshuo Ou (Peking):** In China dürfte es über 10'000 Betroffene geben, dokumentiert sind aber weniger als 500. Sein Labor untersucht Fadenwürmer und Zellkulturen. Dabei verbesserte der Wirkstoff Metformin den Transport in den Zilien. **Das ist Grundlagenforschung und keine Therapieempfehlung.**
- **Prof. Max Nachury:** Das «BBSome» ist ein Proteinkomplex. Er funktioniert wie eine Müllabfuhr der Zilien und transportiert Proteine wieder hinaus. Fällt er aus, häuft sich Material an. Das betrifft zum Beispiel den Appetitregler MC4R oder die Fotorezeptoren im Auge. Die Zellen haben zusätzlich einen Notfall-Weg über kleine Bläschen (Vesikel). Ob dieser Weg hilft oder schadet, ist noch offen.
- **A Race Against Blindness:** Die Organisation hat über 6 Mio. USD in die Forschung investiert. Bis Ende Jahr sollen bis zu 4 Mio. USD dazukommen, auch für Ansätze, die unabhängig vom betroffenen Gen wirken könnten. Auf der Website gibt es einen Bildungsbereich mit Erklärungen zu Studien, zur Netzhaut und mehr.

Neue Diagnosekriterien (Prof. Phil Beales)

In einem internationalen Konsenspapier wurden die Diagnosekriterien von 1999 überarbeitet:

- BBS bleibt eine **klinische Diagnose**. Sie gilt als gesichert bei 4 Haupt- oder 3 Haupt- plus 2 Nebenkriterien.
- Die **Hauptkriterien** sind: Netzhautdystrophie, Übergewicht, Nieren- oder Harnwegsanomalien, Hypogonadismus oder genitale Anomalien, Entwicklungs- oder Lernauffälligkeiten sowie zusätzliche Finger oder Zehen.
- Ein Gentest wird stark empfohlen, ist aber keine Voraussetzung für die Diagnose. Ein negatives Testergebnis schliesst BBS nicht aus, denn bei etwa 10–20 % der Betroffenen fehlt ein positiver Gentest.
- Das Papier ist frei zugänglich. Man findet es mit der Suche nach «BBS diagnostic algorithm».

Neues aus den Ländern

- **Niederlande:** Das Amsterdam UMC ist jetzt offizielles nationales Expertisezentrum. Dort gibt es eine Sprechstunde, in der man mehrere Fachärzte an einem Tag sieht, sowie ein Register mit rund 50 Patientinnen und Patienten.
- **Irland:** Eine neue Regionalgruppe baut in Dublin eine interdisziplinäre Klinik auf.
- **Spanisch- und portugiesischsprachige Länder:** Eine neue Gemeinschaft ist im Aufbau.
- **Italien:** Es gab einen Beitrag auf Italienisch.

Persönliche Geschichten

- **Ruya Dogru** hat selbst BBS und forscht als Doktorandin an der LMU München zu Netzhauterkrankungen.
- **Tiffany Manosh** hat BBS1 und gewann ein Blindentennis-Turnier in den USA. Ausserdem testet sie «Glide», eine intelligente Gehhilfe für Menschen mit Sehbehinderung (glidance.io).

Termin zum Vormerken

8. und 9. März 2027, Stresa (Italien, nahe Mailand): Patiententag «Cilia 2027». Dort können Betroffene Forschende treffen, zum Beispiel an Thementischen zu Netzhaut-Studien und zum Immunsystem bei BBS. Für Patientinnen, Patienten und ihre Familien ist die Teilnahme kostenlos.

Referenzen

Bardet Biedl Syndrome Foundation. (2026, 13. Oktober). *BBS Global Day 2026 – Full Webinar* [Video]. YouTube. https://www.youtube.com/watch?v=QfDvcsM5nUo

Bardet-Biedl Syndrome UK. (2026). *Professor Phil Beales – Scientific progress and the future of living well with BBS* [Video]. YouTube.