

26-27 марта 2024

IV

Конференция по орфанным и детским
эндокринным заболеваниям

Эндокринная орфанетика: достижения и перспективы

В.В.Туз¹, Е.В.Щедрова^{1,2}, О.В.Макина²

1ГБУЗ ЯО «Областная детская клиническая больница

2ФГБОУ ВО Ярославский государственный медицинский университет

Клинический случай: синдром Барде-Бидля.

Синдром Барде–Бидля – редкое аутосомно-рецессивное заболевание из группы цилиопатий. К типичным проявлениям синдрома Барде-Бидля относятся пигментная дегенерация сетчатки, ожирение, полидактилия, гипогонадизм, структурные аномалии почек, задержка психоречевого развития, умственная отсталость.

Мальчик с раннего возраста на Д-учете у кардиолога с диагнозом: ВПС: ДМЖП, НКО. Избыток массы с раннего возраста. В течение последних трех лет жизни прогрессивно снижается острота зрения. С данными жалобами обращались к офтальмологу, неврологу. Проведены дополнительные методы обследования. Выставлен диагноз: частичная атрофия зрительного нерва, неясной этиологии. Успеваемость в школе снижается, что связывают с прогрессирующим ухудшением зрения. По данным объективного осмотра обращает на себя внимания морбидное ожирение (ИМТ +4,75), задержка полового развития (по Танеру Ах1Р1Те1Ре1), гипогенитализм, патология органов зрения (расходящееся содружественное косоглазие, горизонтальный нистагм), отставание в умственном развитии. По результатам лабораторных и инструментальных методов исследования выявлены: нарушения углеводного обмена: гипергликемия, гиперинсулинемия. Специфические островковые антитела не обнаружены. Нарушение жирового обмена: дислипидемия. По данным УЗИ органов брюшной полости: жировой дистрофии печени, диффузные изменения поджелудочной железы. Учитывая полиморфизм клинических проявлений, прогрессирование симптомов ребенок направлен в НМИЦ Эндокринологии для проведения молекулярно-генетического исследования с целью исключения синдромального ожирения. По результатам молекулярно-генетического исследования: В гене BBS1 в 5 экзоне обнаружен вариант ((HG38, chr11:66515586G>A, с.479G>A) в гетерозиготном состоянии. Выявленный вариант был ранее описан как патогенный. Гомозиготные и компаунд-гетерозиготные мутации в гене BBS1 описаны при синдроме Барде-Бидля с аутосомно-рецессивным типом наследования.

На основании клинко-anamnestических данных и результатов молекулярно-генетического исследования ребенку выставлен клинический диагноз: Синдром Барде-Бидля: Сахарный диабет 2 типа. Ожирение морбидное. Частичная атрофия зрительного нерва. Врожденный порок: ДМЖП, НК 0. Неалгокольная жировая болезнь печени. Дислипидемия. Задержка умственного развития. Гипогонадизм.

В настоящее время при этом заболевании применяется дорогостоящий препарат «Сетмеланотид», который можно получить при поддержке благотворительного фонда «Круг Добра». Ведущая роль направлена на борьбу с ожирением и его осложнениями. В настоящее время большую проблему для пациентов с синдромом Барде-Бидля представляет патология органов зрения. По данным литературы у 98% пациентов развивается слепота. Таким образом Синдромом Барде-Бидля редкое генетическое заболевание, имеет ряд клинических особенностей (плейотропность и вариабельность), что обуславливает трудность диагностики. Требуется мультидисциплинарный подход и молекулярно-генетическое исследование на ранних этапах диагностического поиска.

Щедрова Елена Валентиновна, врач-детский эндокринолог

ГБУЗ ЯО «Областная детская клиническая больница» Ярославль, Россия.

Телефон: +7 (920) 654-51-66 E-mail: babuninaelena@mail.ru