

## ОСОБЕННОСТИ ПАТОЛОГИИ ПОЧЕК И МОЧЕВЫВОДЯЩИХ ПУТЕЙ У ПОДРОСТКА С СИНДРОМОМ BARDET-BIEDL

*Жиглова А. В., Цветкова Е. А.*

Научный руководитель: д.м.н., профессор Левиашвили Ж.Г., д.м.н., профессор Савенкова Н.Д.  
Кафедра факультетской педиатрии  
ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»

**Контактная информация:** Жиглова Анна Викторовна — студентка 5 курса педиатрического факультета.  
E-mail: ana.zhiglova@yandex.ru

**Ключевые слова:** синдром Bardet-Biedl; Sakut; брахидактилия; нефрология; дети.

**Актуальность:** синдром Bardet-Biedl — редкий аутосомно-рецессивный синдром (ORPHA:110) характеризующийся аномалией почек, дистрофией сетчатки, ожирением, полидактилией, задержкой психического развития, гипогонадизмом[1-3].

**Цель исследования:** представить особенности патологии почек при синдроме Bardet –Biedl 1 (Барде –Бидла 1) с аутосомно-рецессивным типом наследования у мальчика 14 лет.

**Материалы и методы:** применены клинические, лабораторные, функциональные и рентгенологические методы исследования. Использована классификация хронической болезни почек (ХБП) по KDOQI (2002).

**Результаты:** широкий спектр клинических симптомов при синдроме Bardet-Biedl демонстрирует клинический случай пациента Б., 14 лет. В результате проведенных исследований установлены сочетанные аномалии почек и мочевых путей (Sakut), проявляющихся пузырно-мочеточниково-лоханочным рефлюксом (ПМЛР) двусторонним, гипоплазией левой почки, вторичным сморщиванием гипоплазированной левой почки (рефлюкс нефропатия 4 ст.). Единственная правая почка вследствие нефрэктомии контралатеральной (по поводу рефлюкс нефропатии). Состояние функции почек: ХБП С3 (СКФ 64 мл в мин и протеинурия 1.64г/л). Вторичный хронический пиелонефрит, вне обострения. Артериальная гипертензия (нефрогенная). Кроме сочетанной патологии почек и мочевыводящих путей диагностированы ожирение 3 степени, правосторонний крипторхизм, аномалия костной системы (вальгусная деформация нижних конечностей), ладьевидно-пяточная коалиция левой стопы, укорочение левой нижней конечности, асимметрия длины стоп и кистей, брахидактилия большого пальца правой кисти. Для исключения орфанного синдрома Bardet –Biedl показано молекулярно-генетическое исследование 3-х генов синдрома Bardet –Biedl 1: гена BBS1 (omim 209901) картированного на хромосоме 11q 13/2, гена ARL6 (omim 608845) картированного на хромосоме 3q 11/2, гена CCDC 28B (omim 610162) картированного на хромосоме 1p 35.2 с аутосомно-доминантным или аутосомно-рецессивным типом наследования [1].

**Выводы:** мы показали особенности патологии почек при орфанном заболевании (ORPHA:110) синдроме Bardet-Biedl, проявляющегося Sakut, с прогрессированием в ХБП С3.

### Литература

1. <https://www.orpha.net/>.
2. <https://omim.org/>.
3. Савенкова Н.Д., Левиашвили Ж.Г., Андреева Э.Ф., Семенова О.А., Папаян К.А. Наследственные болезни почек у детей. Под редакцией Н.Д. Савенковой. — Спб.: ООО «Издательство Левша. Санкт-Петербург», 2020. — 440 с.