

Синдром Барде-Бидля

Синдром Барде-Бидля (СББ) — редкая гетерогенная форма цилиопатии, возникающая в результате генетических вариаций в семействе генов BBS.

Это заболевание проявляется разнообразными клиническими признаками, некоторые из которых присутствуют с рождения, в то время как другие могут развиваться со временем.

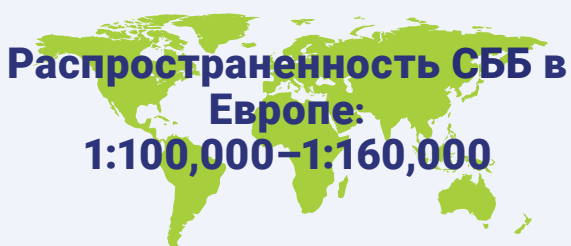
Некоторые из этих признаков можно объяснить нарушением работы пути рецептора меланокортина-4 (MC4R).¹



Соломон, живущий с СББ

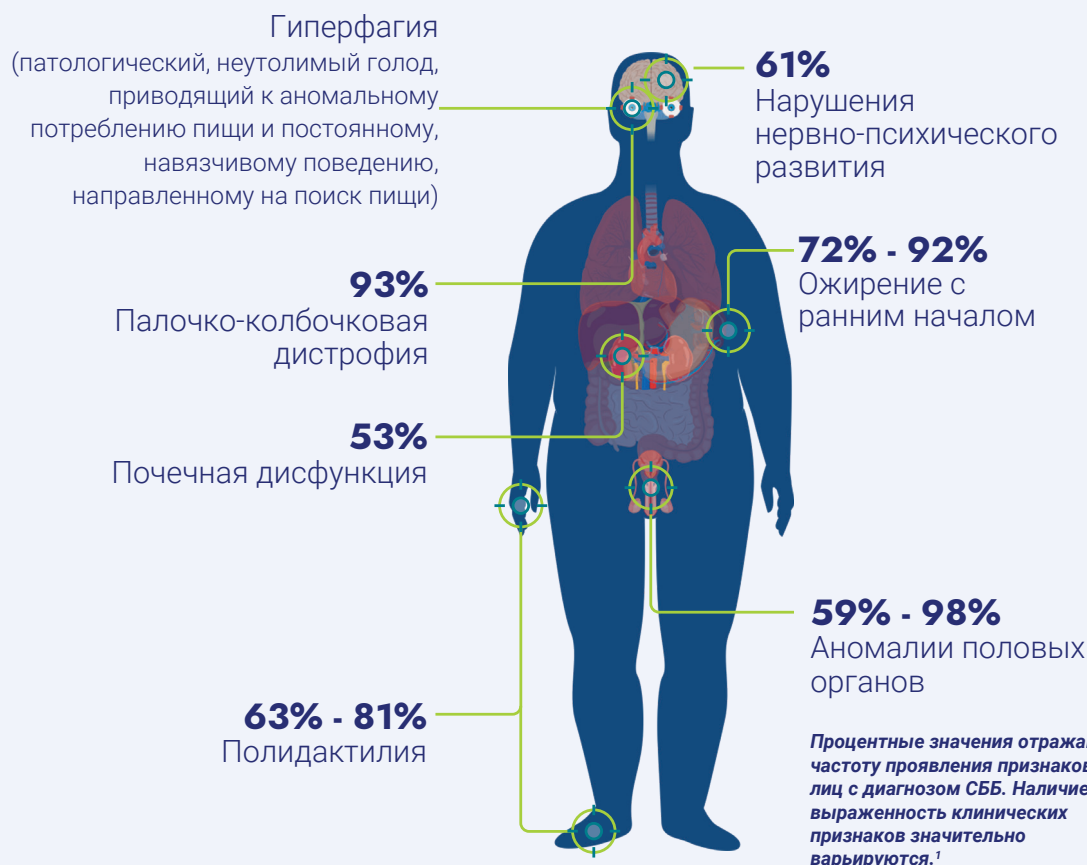
Распространенность:

Распространенность СББ в Европе:
1:100,000–1:160,000



СББ — редкое заболевание, однако оценки его распространенности могут увеличиться по мере роста осведомленности об основных клинических признаках и методах диагностики^{2,3}

Основные клинические признаки СББ^{1,4,5}



26 генов и 4 локуса-модификатора, связанных с BBS (СББ), участвуют в пути MC4R.⁵

Восемь белков BBS образуют стабильный комплекс (BBSome), который способствует развитию и функционированию ресничек путем транспортировки внутриклеточных белков к мембранам ресничек и, возможно, к другим мембранным компартментам.⁶

Варианты в генах BBS могут нарушать работу BBSome, что приводит к дефектам ресничек и нарушению сигнальной передачи через рецепторы, регулирующие массу тела, таких как LEPR.^{6–10}

Это нарушает сигнальный путь LEPR, снижая активацию нейронов, экспрессирующих MC4R, и может приводить к гиперфагии и ожирению с ранним началом.^{6–10}



Сокращения: AgRP — агути-связанный пептид; α-MSH — α-меланоцит-стимулирующий гормон; LEPR — рецептор лептина; MC4R — рецептор меланокортина-4; PCSK1 — пропротеинконвертаза субтилизин/кексин типа 1; POMC — проопиомеланокортин.

В консенсусном заявлении и рекомендациях Европейских референтных сетей (ERN) приоритет отдается генетическому тестированию и оптимизации клинических критериев диагностики СББ, что может способствовать более точной диагностике⁵

Требования к диагностике СББ

Возраст пациента	Высокий уровень достоверности	Высокий уровень достоверности, если генетическое тестирование недоступно	Умеренный уровень достоверности
Внутриутробный период	Положительный результат генетического теста на СББ у плода + 1 первичный признак		Положительный результат генетического теста на СББ у брата или сестры с подтвержденным диагнозом + 1 первичный признак (у пациента) ИЛИ 2 первичных (у пациента) + 1 вторичный признак (у пациента)
От рождения до <16 лет	Положительный результат генетического теста на СББ + 1 первичный признак	Не менее 4 первичных признаков ИЛИ не менее 3 первичных + 2 вторичных признака	Если генетическое тестирование недоступно, положительный результат генетического теста на СББ у брата или сестры с подтвержденным диагнозом + 2 первичных признака (у пациента)
С 16 лет и взрослые	Положительный результат генетического теста на СББ + дистрофия сетчатки + 1 другой первичный признак	Дистрофия сетчатки + не менее 3 других первичных признаков ИЛИ Дистрофия сетчатки + не менее 2 других первичных признаков + не менее 3 других вторичных признаков	Если генетическое тестирование недоступно, положительный результат генетического теста на СББ у брата или сестры с подтвержденным диагнозом + 2 первичных признака (у пациента)

Клинические признаки, значимые для возрастной стратификации⁵



Генетическое подтверждение^{11–13}

Генетическая диагностика СББ может существенно изменить жизнь человека за счет:



Источники: 1. Forsythe E, et al. Front Pediatr. 2018;6:23. 2. Campos LN, et al. Rare 3. 2025;100092#. 3. Hinney A, et al. NatRev Endocrinology. 2022;18:623–637. 4. Forsythe E, et al. Eur J Hum Genet. 2013;21:8–13. 5. Dollfus H, et al. Eur J Hum Genet. 2024;32(11):1347–1360. 6. Guo DF and Rahmouni K. Trends Endocrinol Metab. 2011;22(7):286–293. 7. Seo S, et al. Hum Mol Genet. 2009;18(7):1323–1331. 8. Wang L, et al. J Clin Invest. 2021;131(8):146287. 9. Loos RJF and Yeo GSH. Nat Rev Gens. 2022;23:120–131. 10. Yazdi FT, et al. Peer J. 2015;3:e856; 11. Styne DM, et al. J Clin Endocrinol Metab. 2017;102(3):709–757. 12. August GP, et al. J Clin Endocrinol Metab. 2008;93(12):4576–4599. 13. Kleinendorst L, et al. BMJ Case Rep. 2017:bcr2017221067.

Данная информация предоставлена компанией Rhythm Pharmaceuticals B.V. (EU_Medinfo@rhythmtx.com). Последнее обновление: май 2026 г

© 2026. Rhythm Pharmaceuticals, Inc. Все права защищены.
Rhythm и его логотип являются зарегистрированными товарными знаками компании
Rhythm Pharmaceuticals, Inc. RU-DSE-2600009 06/2026

Материал предназначен исключительно для информационных целей. Компания стремится поддерживать актуальность и правильность информации, однако не дает никаких явных или подразумеваемых заверений или гарантий в отношении полноты, точности, надежности или пригодности информации.