

Усовершенствованные критерии диагностики и ведения пациентов с синдромом Барде-Бидля (СББ): межсетевое консенсусное заявление и рекомендации Европейских референтных сетей (ERN)

Dollfus H. et al. Eur J Hum Genet 2024;32:1347–1360

СББ — заболевание, приводящее к инвалидности из-за ранней дегенерации сетчатки, ожирения с ранним началом и частого поражения почек



Ранняя клиническая и генетическая диагностика

+



Своевременная медицинская помощь

+



Пожизненное наблюдение

... имеют ключевое значение для улучшения состояния здоровья, качества жизни и ожидаемой продолжительности жизни пациентов с СББ

Развитие генетического тестирования и накопление знаний о естественном течении заболевания привели к разработке новых рекомендаций по СББ, направленных на повышение точности и достоверности диагноза

В настоящее время рекомендуется включать в генетическое тестирование для диагностики гены *BBS1–BBS26* и 4 локуса-модификатора

BBS1–26
CCDC28B
NPHP1
TMEM67
TTC21B



Endo-ERN
ERKNet
ERN-EYE
ERN-ITHACA

Данные рекомендации были сформулированы междисциплинарной группой из 24 экспертов из четырех сетей ERN с использованием метода голосования Дельфи

Диагностические критерии ERN отдают приоритет генетическому тестированию и оптимизируют клинические критерии диагностики СББ, что может способствовать более точной постановке диагноза.

Требования к диагностике синдрома Барде-Бидля			
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 стратификации



Гиперфагия признана проблемой у большинства детей и подростков, и рекомендуется рутинный мониторинг с использованием опросника Дайкенса по гиперфагии



Ожирение с ранним началом, особенно при наличии дистрофии сетчатки, должно служить основанием для генетического тестирования на СББ

	Пrenатальный период	От рождения до <16 лет	16 лет и старше
Первичный		Ожирение с ранним началом	
		Дистрофия сетчатки с ранним началом	
		Полидактилия	
		Аномалии/дисфункция почек	
Вторичный		Гидрометрокольпос	
		Гипогонадизм	
		Микропенис	
		Нарушения нервно-психического развития	
		Аносмия/гипосмия	
		Транспозиция внутренних органов (situs inversus)	

Ранняя диагностика и мультидисциплинарная помощь имеют критическое значение для пациентов с СББ



Генетическое консультирование помогает объяснить важность определения типа наследования и риска повторения заболевания при беременности.



Специализированную помощь и наблюдение должны обеспечивать педиатры, офтальмологи, эндокринологи, нефрологи, психологи и нутрициологи.



Терапевтическое обучение помогает пациентам и лицам, осуществляющим уход, приобрести навыки, необходимые для максимально эффективного управления своей жизнью.



Фармакологическое лечение агонистами MC4R актуально для пациентов с гиперфагией и/или ожирением с ранним началом.

СББ – синдром Барде-Бидля; Endo-ERN – Европейская референтная сеть по редким эндокринным заболеваниям; ERKNet – Европейская референтная сеть по редким заболеваниям почек; ERN – Европейская референтная сеть; ERN-EYE – Европейская референтная сеть по редким глазным заболеваниям; ERN-ITHACA – Европейская референтная сеть по редким синдромам пороков развития, интеллектуальным и другим нарушениям нервно-психического развития