

2. Мукерия, А. Ф. Эпидемиология и профилактика рака легкого/ Мукерия, А. Ф., Заридзе, Д. Г. //Вестник РОНЦ им. Н. Н. Блохина РАМН, – 2010 - Т. 22. № 3. - С. 3-13.
3. Periodontal status in smokers and never-smokers: Clinical findings and real-time polymerase chain reaction quantification of putative periodontal pathogens./ Gomes, S.C., Piccinin, F.B. [et al.] // J. Periodontol. - 2006 – P. 1483-1490.
4. Effect of nicotine on the proliferation and cell apoptosis of oral squamous cell carcinoma/ Zhang M, Zhao YH, [et al.]// Cell - 2012 – Vol. 47 №4 – P. 233-237.
5. Malignant transformation of oral leukoplakia in a well-defined cohort of 144 patients/ Brouns E, Baart J, [et al.]// Oral Dis. – 2014 – Vol. 20 № - P. 19-24.
6. Влияние табака на организм человека и состояние органов и тканей полости рта./ Васильева У.С. Метальников А.А., Булавина А.А. [и др.]// Медицина. Социология. Философия. Прикладные исследования – 2019 - №2 - С. 87-91.
7. Twito D. The effect of cigarette smoking habits on the outcome of dental implant treatment/ Twito D. Sade P. //Peer J. – 2014 - №2 – P. 546.
8. Agnihotri R. Implications of tobacco smoking on the oral health of older adults/ Agnihotri R, Gaur S.// Geriatr Gerontol Int. – 2014 - №14 – P. 526-540.
9. Калаев В.Н. Микроядерный тест буккального эпителия ротовой полости человека: проблемы, достижения, перспективы / В.Н. Калаев, М.С. Нечаева, В.Г. Артюхов// Цитология и генетика. — 2014. — Т. 48. № 6. - С. 62 – 80.
19. Струков, А.И. Патологическая анатомия: учеб. для студентов мед. вузов / А.И. Струков, В.В. Серов. - 5-е изд., стер. - М.: Литтерра, 2010. – С. 119-132.

### **Сведения об авторах**

В. А. Туришчева\* – студент педиатрического факультета  
 О. В. Мячина – доктор медицинских наук, профессор  
 А. Н. Пашков – доктор биологических наук, профессор

### **Information about the authors**

V. A. Turishcheva\* – student of the pediatric faculty  
 O. V. Myachina – Doctor of Medical Sciences, Professor  
 A. N. Pashkov – Doctor of Biological Sciences, Professor

\***Автор, ответственный за переписку (Corresponding author):**

lerok.turishcheva@gmail.com

УДК: 616-056.7

## **СИНДРОМ БАРДЕ-БИДЛЯ: КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ, ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ**

Хакимова Азалия Аксановна, Лесовой Евгений Александрович, Гилёва Ольга Борисовна  
 Кафедра медицинской биологии и генетики  
 ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Минздрава России  
 Екатеринбург, Россия

### **Аннотация**

**Введение.** На настоящий момент ожирение является одной из проблем человеческой популяции. Оно увеличивает риск возникновения онкозаболеваний, сахарного диабета II типа, гипертонии, атеросклероза. Одной из причин ожирения является синдром Барде-Бидля, которому посвящена данная статья. **Цель исследования** — провести систематический обзор данных, имеющихся в современной литературе о клинической картине, причинах, особенностях диагностики и лечения синдрома Барде-Бидля, в целях освещения данной темы. **Материал и методы.** На основе ресурсов elibrary и pubmed.ncbi.nlm.nih.gov был проведен литературный обзор, в ходе которого выявлены ключевые моменты в отношении патогенеза синдрома Барде-Бидля, произведено разделение клинических симптомов на дополнительные и основные, изучены истории болезней, предоставленные упомянутыми выше электронными ресурсами. **Результаты.** В ходе литературного обзора был обобщен и интегрирован спектр данных по теме синдром Барде-Бидля. **Выводы.** Теоретический анализ литературы показывает, что данное заболевание имеет множество проявлений, которые рассмотрены достаточно широко. В то же время вопросы о перечне пораженных генов и их влияние на конкретные симптомы, а также показания к комплексному лечению остаются мало разработанными, что повышает актуальность исследований в данном направлении.

**Ключевые слова:** наследственное заболевание, Синдром Барде-Бидля, цилиопатия, ожирение, полидактилия, дисфункция почек, ген BBS10

## **BARDET-BIEDL SYNDROME: CLINICAL FEATURES, DIAGNOSIS AND TREATMENT. LITERATURE REVIEW.**

Khakimova Azalia Aksanovna, Lesovoy Evgeny Aleksandrovich, Gilyova Olga Borisovna  
 Department of Medical Biology and Genetics  
 Ural State Medical University  
 Yekaterinburg, Russia

## Abstract

**Introduction.** Obesity is currently one of the problems of the human population. It increases the risk of cancer, type II diabetes, hypertension and atherosclerosis. One of the causes of obesity is Bardet-Biedl syndrome, which is the subject of this article. **The aim of the study** — To conduct a systematic review of the data available in the current literature on the clinical picture, causes, features of diagnosis and treatment of Bardet-Biedl syndrome in order to cover this topic.

**Material and methods.** Based on elibrary and pubmed.ncbi.nlm.nih.gov resources, a literature review was conducted to identify key points regarding the pathogenesis of Bardet-Biedl syndrome, to divide clinical symptoms into additional and main symptoms, and to study case histories provided by the above mentioned electronic resource. **Results.** The literature review summarized and integrated the range of evidence on the topic of Bardet-Biedl syndrome. **Conclusion.** Theoretical analysis of the literature shows that this disease has many manifestations, which are considered quite widely. At the same time, the questions about the list of affected genes and their influence on specific symptoms, as well as indications for complex treatment remain poorly developed, which increases the relevance of research in this direction.

**Keywords:** hereditary disease, Bardet-Biedl syndrome, ciliopathy, obesity, polydactyly, renal dysfunction, BBS10 gene.

## ВВЕДЕНИЕ

На настоящий момент ожирение является одной из проблем человеческой популяции. Оно увеличивает риск возникновения онкозаболеваний, сахарного диабета II типа, гипертонии, атеросклероза. Одной из причин ожирения является синдром Барде-Бидля, которому посвящена данная статья.

**Цель исследования** — провести систематический обзор данных, имеющих в современной литературе о клинической картине, причинах, особенностях диагностики и лечения синдрома Барде-Бидля, в целях освещения данной темы.

## МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ

На основе ресурсов elibrary и pubmed.ncbi.nlm.nih.gov был проведен литературный обзор, в ходе которого выявлены ключевые моменты в отношении патогенеза синдрома Барде-Бидля, произведено разделение клинических симптомов на дополнительные и основные, изучены истории болезней, предоставленные упомянутым выше электронным ресурсом.

## РЕЗУЛЬТАТЫ

Синдром Барде-Бидля. Определение.

Синдром Барде-Бидля – это плеiotропное аутоcомно-рецессивное заболевание из группы подвижных цилиопатий. Характеризуется генетической и клинической гетерогенностью. В основном присущи нарушения работы мочеполювого аппарата, дистрофия сетчатки, ожирение и полидактилия. Плеiotропные эффекты вызваны дефектами генов, кодирующих белки, ответственные за функционирование ресничек (на данный момент с синдромом ассоциировано 26 генов, число которых с годами увеличивается [1].

Первое упоминание об этом заболевании принадлежит английскому офтальмологу Д.З.Лоуренсу и американскому офтальмологу Р.С.Муну, которые в 1866г. описали семью с ожирением, умственными нарушениями и пигментным ретинитом [2,3]. Позже Ж.Барде и А.Бидль отдельно описали схожие клинические проявления наряду с постаксиальной полидактилией и гипогонадизмом [4].

Распространенность заболевания.

Частота встречаемости BBS варьирует в зависимости от географического положения. Наиболее часто синдром Барде-Бидля встречается в популяциях, в которых распространены близкородственные браки [5]. Частота встречаемости: на острове Ньюфаундленд 1: 13 500 и кланах бедуинов Кувейта и Саудовской Аравии 1: 16 000, среди арабов его распространенность составляет 1: 65 000, среди жителей Северной Америки: 1: 140 000, Европы: 1: 160 000 [2].

Мутации в генах BBS1-BBS18 составляют 70-80% всех случаев развития синдрома Барде-Бидля. Частота мутаций в описанных генах различается в популяциях. Так, у пациентов североeвропейского происхождения мутации локализованы в генах BBS1 и BBS10 (40-50%) в азиатской популяции - гены BBS3 и BBS9.

При изучении соотношений между генотипом и фенотипом было отмечено, что больные, имеющие мутации в гене BBS10, характеризуются выраженным прогрессирующим ожирением, урогенитальными аномалиями и тяжелым поражением почек.

Патогенез заболевания.

Синдром Барде-Бидля относится к цилиопатиям - группе заболеваний, связанных с дефектами в генах BBS, кодирующих белки, регулирующие функцию ресничек. Чаще всего отмечаются мутации в локусах BBS1(11q13), BBS2 (16q22), BBS3 (3p13) BBS4 (15q21), также в литературе часто упоминается ген BSD10 (9q33). В гене BBS могут присутствовать различные типы мутаций, такие как: миссенс или нонсенс, сплайсинговые замены, небольшие делеции, грубые делеции, небольшие вставки или дупликации, грубые вставки или дупликации, сложные перестройки [6]. Цилии (реснички) делятся на первичные «неподвижные» и вторичные «подвижные». Первичные реснички участвуют в клеточной передаче сигналов, органогенезе, гомеостазе и ориентации плоскости деления [7].

Вследствие дискинезии цилий возникают нарушения в движении цереброспинальной жидкости, ухудшение транспорта.

При синдроме Барде-Бидля нарушается функционирование первичных ресничек. Большое содержание неподвижных ресничек в различных органах и тканях (фоторецепторы, остециты, клетки почечного эпителия, остециты, клетки желчевыводящих и панкреатических протоков) и их многофункциональность объясняют вариабельность клинических симптомов.

Клинические симптомы

Наиболее часто встречаются данные симптомы (основные): изменения конечностей: синдактилия (8-95%), полидактилия (63-81%), брахидактилия (46-100%) ; поражение глаз: миопия, астигматизм, катаракта, страбизм, атрофия зрительного нерва, отек и дегенерация макулы (жёлтое пятно), дистрофия сетчатки; эндокринные нарушения: ожирение (72-92%), мужской гипогонадизм (59-98%); дисфункция почек: поликистоз, гидронефроз, аномалии почки (68%); снижение интеллекта (53%), задержка речевого развития (59-91%), дефекты речи (54-81%), задержка речевого развития, также не исключена сохранность интеллекта.

Ожирение

Характерным проявлением данного синдрома является ожирение. При рождении пациенты имеют нормальную массу тела, однако в течении первых трех лет жизни ожирение становится выраженным, достигая II и IV степени [8]. Механизм ожирения в основном основан на транспортной функции белков ББС в отношении первичных ресничек или плазматических мембран. Нарушение транспорта, связанное с нарушением строения цилий обуславливает появление лептинорезистентности. Уровень лептина в плазме крови у пациентов с BBS выше, чем в контрольной группе [3]. Кроме того, данное нарушение может спровоцировать инсулинорезистентность, т.е. сахарный диабет II типа.

Нарушения зрения.

Довольно рано начинается нарушения зрения. Изначально развивается никталопия, затем прогрессирующее снижение периферического зрения и в конечном итоге – снижение цветового зрения и его остроты. Кроме того, у больных были зарегистрированы астигматизм, катаракта, страбизм, атрофия зрительного нерва. Изменения электроретинограммы выявляют у 90% больных, однако диагностическую значимость имеют в раннеподростковом возрасте.

Как правило, при большинстве цилиопатий поражается сетчатка: так как светочувствительные наружные сегменты фоторецепторов являются специализированными ресничками [7].

Гипогенитализм и аномалии мочеполового аппарата.

Гипогенитализм и аномалии мочеполового аппарата встречаются у 59 % лиц с BBS. Может наблюдаться задержка появления вторичных половых признаков (этим и обусловлена поздняя постановка диагноза), крипторхизм, микропенис, яички малого объема, олиго- или аминоррея, неправильная форма матки, поликистоз яичников [2,9,10].

Нарушения интеллекта

Присутствуют также нейропсихиатрические расстройства. Признаки, связанные с аутизмом, поведенческие аномалии (обсессивно-компульсивное и ритуальное поведение, эмоциональная незрелость и лабильность, тревожность, расторможенность, гиперактивность.)

Также может возникнуть депрессия, когда человек осознает последствия синдрома. Белки BBS нормально экспрессируются в гиппокампе и мозге человека. Существует предположение, о роли первичных ресничек в процессе гиппокампального нейрогенеза [9].

Из анамнеза: "Ребёнок начал ходить в 2 года, первые слова выговаривать в 2 года, заговорил фразами в 3-4 года. По характеру ребёнок спокойный, воспитывался в домашних условиях. В настоящее время в речевой контакт практически не вступает. Задержка психического развития не позволила обучаться в обычной школе" [11].

#### Поражение почек

Патогенез заболевания почек в значительной степени неизвестен. Однако данная категория имеет вариацию: кортикальные и мидуллярные кисты, гипоплазия, различные формы дисплазией и фиброзов. Пузырно-мочеточниковый рефлюкс с пиелонефритом, гидронефроз, обструкция мочевого пузыря, подковообразная почка и эктопия почки. Даже при сохраненных функциях органа у больного можно выявить разнообразные патологии: кисты, диффузную и локальную гипоплазию кортикального слоя [12].

Нарушения строения и функций почек, сочетаемое с ожирением, являются причиной артериальной гипертензии. Повышенное артериальное давление встречается у 66% пациентов.

#### Постаксиальная полидактилия

Постаксиальная полидактилия встречается довольно часто (63-81%). Гены BBS взаимодействуют с генами группы SHH, участвующих в формировании конечностей. Нарушение взаимодействия этих генов (нарушения функции BBS) приводит к полидактилии, как дефекту формирования конечности. У большинства пациентов полностью сформирована дополнительный палец на латеральной границе стопы или кисти. Полидактилия может присутствовать на всех четырех конечностях (21%), только на кистях (8%) или только на стопах (21%) [13].

#### Дополнительные клинические симптомы

Наименее часто встречаются данные патологии: эндокринные нарушения: низкий рост, гиперхолестеринемия, несахарный диабет, женский гипогонадизм, сахарный диабет II типа; атаксия или нарушения координации (40-86%); неврологические нарушения: аносмия или гипосмия (60%); аномалии зубов (51%): тесно посаженные зубы, гиподонтия, короткие корни зубов, высоко поднятое нёбо, неправильный прикус, микродонтия.

А также фиброз печени, врожденные пороки сердца (7%), полиурия, легкая спастичность, особенно нижних конечностей, заболевания желудочно-кишечного тракта (болезнь Гиршпрунга, целиакия, воспалительные заболевания кишечника).

#### Диагностика Синдрома Барде-Бидля

Трудности ранней диагностики синдрома Барде-Бидля заключаются в: постепенном проявлении клинических признаков, высокой фенотипической вариабельности признаков, фенотипическом совпадении с другими цилиопатиями (синдром Сениора-Локена, синдром Альстрема). Клинический диагноз ББС основывается на модифицированных диагностических критериях Билса, которые требуют наличия четырех первичных признаков или трех первичных признаков плюс двух вторичных признаков. Однако, существуют случаи, не отвечающие данному критерию. Диагноз в них ставится за счёт подтверждения мутации в генах группы BBS. Одним из оптимальных методов является ПЭС - полноэкранное секвенирование [15]. Оно основано на оценке всех кодирующих последовательностей генома [14,16].

В Клиническом регистре исследований синдрома Барде-Бидля (CRIBBS) средний возраст постановки диагноза составляет 5 лет, однако не исключено и более позднее диагностирование [17].

#### Лечение при Синдроме Барде-Бидля.

На данный момент целенаправленного комплексного лечения данного синдрома не существует, остается только симптоматическое. Учитывая неоднородность фенотипических проявлений, необходим мультидисциплинарный подход.

Нарушения зрения являются необратимым процессом, поэтому применяется развитие навыков самообслуживания при полной потере зрения, обучение чтению по шрифту Брайля, психологическая работа. Использование при появлении светобоязни использование солнцезащитных тонированных очков [18]. На данный момент проходят исследования субретинальной терапии для восстановления электрической функции колбочек [19]. Некоторые когнитивные нарушения и ЗПР корректируются специалистами логопедами-дефектологами, физиотерапевтами. Контроль ожирения также важен для сохранения здоровья пациента. Для его замедления применяются различные корректирующие диеты [20].

Не стоит забывать и о психологической помощи пациентам, узнавшим свой диагноз для профилактики депрессионных состояний.

### **ОБСУЖДЕНИЕ**

На основе изученных материалов можно сделать вывод о том, что синдром Барде-Бидля встречается крайне редко, и люди с данным заболеванием разбросаны по всему миру, что затрудняет своевременное диагностирование и лечение патологии. Изучение синдрома имеет значение в педиатрической практике, в случаях раннего ожирения с нарушениями зрения или работы мочеполового аппарата. Для практикующего врача важно иметь представление о синдроме Барде-Бидля для своевременного выявления заболевания и планирования дальнейшей тактики лечения для повышения качества жизни пациентов.

### **ВЫВОДЫ**

1. В современной литературе описано множество различных по клинической картине случаев проявления синдрома Барде-Бидля.
2. Основные клинические признаки связаны с работой мочеполового аппарата, нервной системы, а также некоторыми пороками развития.
3. До сих пор не выявлен полный перечень пораженных генов, а в литературе редко встречаются методы ранней диагностики и методы несимптоматического лечения.
4. Не существует специфической комплексной терапии.
5. Основным методом лечения пациентов является поддерживающая терапия.
6. Таким образом, существует актуальность исследований различного профиля в данном направлении.

### **СПИСОК ИСТОЧНИКОВ**

1. Solarat C, Valverde D. Clinical and molecular diagnosis of Bardet-Biedl syndrome (BBS). *Methods Cell Biol.* 2023;176:125-137. doi: 10.1016/bs.mcb.2022.12.014. Epub 2023 Jan 9. PMID: 37164534.
2. Синдром Барде-Бидля / Е. А. Потрохова, М. Л. Бабаян, Л. С. Балева [и др.] // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2020. – Т. 65, № 6. – С. 76-83. – DOI 10.21508/1027-4065-2020-65-6-76-83. – EDN RVDRAA.
3. Melluso A, Secondulfo F, Capolongo G, Capasso G, Zacchia M. Bardet-Biedl Syndrome: Current Perspectives and Clinical Outlook. *Ther Clin Risk Manag.* 2023 Jan 30;19:115-132. doi: 10.2147/TCRM.S338653. PMID: 36741589; PMCID: PMC9896974.
4. Gupta N, D'Acerno M, Zona E, Capasso G, Zacchia M. Bardet-Biedl syndrome: The pleiotropic role of the chaperonin-like BBS6, 10, and 12 proteins. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2022 Mar;190(1):9-19. doi: 10.1002/ajmg.c.31970. Epub 2022 Apr 4. PMID: 35373910; PMCID: PMC9325507.
5. Elawad OAMA, Dafallah MA, Ahmed MMM, Albashir AAD, Abdalla SMA, Yousif HHM, Daw Elbait AAE, Mohammed ME, Ali HH, Ahmed MMM, Mohammed NFN, Osman FHM, Mohammed MAY, Abu Shama EAE. Bardet-Biedl syndrome: a case series. *J Med Case Rep.* 2022 Apr 29;16(1):169. doi: 10.1186/s13256-022-03396-6. PMID: 35484558; PMCID: PMC9052695.
6. Florea L, Caba L, Gorduzza EV. Bardet-Biedl Syndrome-Multiple Kaleidoscope Images: Insight into Mechanisms of Genotype-Phenotype Correlations. *Genes (Basel).* 2021 Aug 29;12(9):1353. doi: 10.3390/genes12091353. PMID: 34573333; PMCID: PMC8465569.
7. Индейкин, Ф. А. Цилии и цилиопатии / Ф. А. Индейкин, М. О. Мавликеев, Р. В. Деев // Гены и Клетки. – 2020. – Т. 15, № 2. – С. 20-32. – DOI 10.23868/202004013. – EDN XQMOPC.
8. Vlaardingerbroek H, van den Akker ELT, Hokken-Koelega ACS. Appetite- and weight-inducing and -inhibiting neuroendocrine factors in Prader-Willi syndrome, Bardet-Biedl syndrome and craniopharyngioma versus anorexia nervosa. *Endocr Connect.* 2021 May 19;10(5):R175-R188. doi: 10.1530/EC-21-0111. PMID: 33884958; PMCID: PMC8183618.
9. Guo D, Ru J, Xie L, Wu M, Su Y, Zhu S, Xu S, Zou B, Wei Y, Liu X, Liu Y, Liu C. Tmem138 is localized to the connecting cilium essential for rhodopsin localization and outer segment biogenesis. *Proc Natl Acad Sci U S A.* 2022 Apr 12;119(15):e2109934119. doi: 10.1073/pnas.2109934119. Epub 2022 Apr . PMID: 35394880; PMCID: PMC9169668.
10. Бурлуцкая, А. В. Синдром Барде - Бидля с врожденной аномалией развития почек у девочки 14 лет / А. В. Бурлуцкая, Н. В. Савельева // Кубанский научный медицинский вестник. – 2019. – Т. 26, № 3. – С. 129-134. – DOI 10.25207/1608-6228-2019-26-3-129-134. – EDN ZXR BVJ
11. Шахбазов, Д. Б. Клинический случай: синдром Барде-Бидля / Д. Б. Шахбазов, Т. В. Искендерова, З. В. Казимзаде // Генетика в системе медицинских наук : Материалы Юбилейной V Межвузовской (I Всероссийской) междисциплинарной студенческой научно-практической конференции с международным участием, Москва, 08–09 декабря 2022 года. – Москва:

ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), 2023. – С. 170-172. – EDN ECKJNP.

12. Meyer JR, Krentz AD, Berg RL, Richardson JG, Pomeroy J, Hebbring SJ, Haws RM. Kidney failure in Bardet-Biedl syndrome. Clin Genet. 2022 Apr;101(4):429-441. doi: 10.1111/cge.14119. PMID: 35112343; PMCID: PMC9311438.

13. Pomeroy J, Krentz AD, Richardson JG, Berg RL, VanWormer JJ, Haws RM. Bardet-Biedl syndrome: Weight patterns and genetics in a rare obesity syndrome. Pediatr Obes. 2021 Feb;16(2):e12703. doi: 10.1111/ijpo.12703. Epub 2020 Jul 22. PMID: 32700463; PMCID: PMC7816264

14. Atypical phenotype of a patient with Bardet-Biedl syndrome type 4 / N. Sloboda, L. Lambert, V. Ciorna [et al.] // Molecular Genetics and Genomic Medicine. – 2022. – Vol. 10, No. 5. – DOI 10.1002/mgg3.1869. – EDN HOCDRQ.

15. Гусева М.В., Мусатова Е.В., Хмелькова Д.Н., Котов И.Н., Толмачева Е.Р., Коновалов Ф.А., Поволоцкая И.С., Миронова И.В., Каймонов В.С., Померанцева Е.А. " Опыт применения полноэкранного секвенирования в диагностике наследственных синдромов с эндокринными нарушениями"

16. Van Roy N, Heerwegh S, Husein D, Ruys J, Coremans P. A diagnostic conundrum in Bardet-Biedl syndrome: when genetic diagnosis precedes clinical diagnosis. Endocrinol Diabetes Metab Case Rep. 2023 Nov 24;2023(4):23-0055. doi: 10.1530/EDM-23-0055. PMID: 37997784; PMCID: PMC10762549.

17. Caba L, Florea L, Braha EE, Lupu VV, Gorduză EV. Monitoring and Management of Bardet-Biedl Syndrome: What the Multi-Disciplinary Team Can Do. J Multidiscip Healthc. 2022 Sep 27;15:2153-2167. doi: 10.2147/JMDH.S274739. PMID: 36193191; PMCID: PMC9526427.

18. Shikwambana MM, Fourie JV. Supporting a Tsonga learner living with Bardet-Biedl syndrome, a rare complex disability. Afr J Disabil. 2023 Dec 4;12:1181. doi: 10.4102/ajod.v12i0.1181. PMID: 38204908; PMCID: PMC10777427.

19. Hsu Y, Bhattarai S, Thompson JM, Mahoney A, Thomas J, Mayer SK, Datta P, Garrison J, Searby CC, Vandenberghe LH, Seo S, Sheffield VC, Drack AV. Subretinal gene therapy delays vision loss in a Bardet-Biedl Syndrome type 10 mouse model. Mol Ther Nucleic Acids. 2022 Dec 12;31:164-181. doi: 10.1016/j.omtn.2022.12.007. PMID: 36700052; PMCID: PMC9841241.

20. Kalinderi K, Goula V, Sapountzi E, Tsinopoulou VR, Fidani L. Syndromic and Monogenic Obesity: New Opportunities Due to Genetic-Based Pharmacological Treatment. Children (Basel). 2024 Jan 25;11(2):153. doi: 10.3390/children11020153. PMID: 38397265; PMCID: PMC10886848.

### Сведения об авторах

А.А. Хакимова\* – студент педиатрического факультета

Е.А. Лесовой – студент лечебно-профилактического факультета

О.Б. Гилёва - профессор, доктор биологических наук, доцент

### Information about the authors

A.A. Khakimova - student of pediatric faculty

E.A. Lesovoy - student of the Faculty of Medicine and Preventive Medicine

O.B. Gilyova - Professor, Doctor of Biological Sciences, Associate Professor

\*Автор, ответственный за переписку (Corresponding author):

ahakimova967@gmail.com

УДК: 616-007-053.1

## ЧАСТОТА ВСТРЕЧАЕМОСТИ ПЕРВИЧНОЙ ЦИЛИАРНОЙ ДИСКИНЕЗИИ СРЕДИ НОВОРОЖДЕННЫХ В СВЕРДЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ ЗА 2019-2023 ГОДА: АНАЛИЗ СЛУЧАЕВ И ФАКТОРОВ РИСКА

Халилова Телли Видади кызы, Алиева Шарабаны Тарел кызы, Катырева Юлия Евгеньевна

Кафедра медицинской биологии и генетики

ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Минздрава России

Екатеринбург, Россия

### Аннотация

**Введение.** Первичная цилиарная дискинезия (ПЦД) вызвана дефектом ресничек в дыхательных путях, а генетические варианты, вызывающие ПЦД, могут быть разнообразными и наследоваться как аутосомно-рецессивные, аутосомно-доминантные или X-сцепленные заболевания. **Цель исследования** – провести литературный обзор о таком заболевании, как первичная цилиарная дискинезия у детей и структурный анализ заболеваемости в Свердловской области за 2019-2023 года. **Материал и методы.** Проведен анализ заболеваемости ПЦД в Свердловской области и выявлены клинические признаки, генетические тесты и обследования, необходимые для точной диагностики этого заболевания. Необходим комплексный подход, включающий клинические данные, генетические и инструментальные исследования, для подтверждения диагноза ПЦД. **Результаты.** В Свердловской области за 2019-2023 года родилось тринадцать детей с установленным диагнозом, что соответствует среднестатистическим данным согласно исследованиям. **Выводы.** Статистика по заболеваемости врожденной цилиарной дискинезии в Свердловской области указывает на возможное превышение среднего уровня в других регионах, требуется дополнительное исследование для выявления причин и организации профилактических мероприятий для снижения риска заболевания.

**Ключевые слова:** первичная цилиарная дискинезия, структура заболевания, генетика