

## Сочетание синдрома Барде–Бидля с обратным расположением внутренних органов

Н.В. Никитина

### The Bardet–Biedl syndrome concurrent with visceral inversion

N. V. Nikitina

Свердловский областной центр планирования семьи и репродукции, Екатеринбург

Приводится клиническое наблюдение сочетания синдрома Барде–Бидля с обратным расположением внутренних органов у девочки. Анализ данных литературы показал, что существует лишь несколько описаний аналогичных случаев.

**Ключевые слова:** синдром Барде–Бидля, обратное расположение внутренних органов.

The paper describes a case of the Bardet–Biedl syndrome concurrent with visceral inversion in a girl. Analysis of the data available in the literature has shown that there are only several reports on the similar cases in it.

**Key words:** Bardet–Biedl syndrome, visceral inversion.

В начале 20-х годов XX века G. Bardet и A. Biedl описали симптомокомплекс, имеющий определенные клинические рамки: ожирение, умственная отсталость, пигментный ретинит, гипогенитализм, полидактилия. За данным симптомокомплексом в дальнейшем закрепилось эпонимическое название «синдром Барде–Бидля». Установлено, что это заболевание наследуется аутосомно-рецессивно и встречается с частотой 1:160 000 новорожденных [1].

Молекулярно-генетические исследования последних лет показали генетическую гетерогенность синдрома. Мутации были выявлены в 11 локусах (20p12, 16q21, 15q22.3–q23, 14q32.1, 12q21.2, 11q13, 9q31–34, 7p14, 4q27, 3p12–q13, 2q31). В соответствии с этим были выделены 11 генетических вариантов заболевания, практически не различающиеся по кардинальным признакам. Анализ данных мирового генетического регистра, включающего более 700 случаев синдрома Барде–Бидля [2], показал, что у больных помимо классических клинических симптомов встречаются поражения почек, пороки сердца, сахарный и несахарный диабет, гипотиреоз.

Нам удалось выявить больную с клиническими признаками синдрома Барде–Бидля в сочетании с обратным расположением органов (situs viscerum inversus). В отечественной литературе подобных описаний нет.

На момент обследования больной *Кристине Т.* исполнилось 7 лет. Родители девочки — молодые и здоровые, не состоят в кровном родстве и не имеют профессиональных вредностей. Роды быстрые, масса и длина тела ребенка 2990 г и 51 см соответственно. При рождении выявлена постаксиальная полидактилия левой кисти, по поводу чего проведена хирургическая коррекция. С 2 мес жизни у девочки зарегистрирована избыточная прибавка массы тела, повышенный аппетит. С 4-месячного возраста отмечались обструктивные бронхиты, повторяющиеся затем до 2–3 раз в год. Тогда же было выявлено зеркальное расположение внутренних органов.

Раннее моторное развитие девочки протекало с незначительной задержкой, отмечалось отставание в сроках приобретения речевых навыков. По мере роста ребенка ожирение нарастало, появились нарушения зрения, было обнаружено умеренное снижение интеллекта. Для исключения синдрома Картагенера девочка была госпитализирована в областную детскую клиническую больницу №1 Екатеринбурга.

При осмотре было отмечено ожирение II степени (рис. 1). Обращали на себя внимание легкий энофтальм, преходящий страбизм, неровный рост зубов, маленькие размеры кистей рук, поперечная ладонная борозда слева, послеоперационный рубец на левом мизинце. Обследование офтальмолога выявило сложный гиперметропический астигматизм, пигментацию вокруг дисков зрительных нервов. Отмечено отставание девочки в психическом развитии: уровень интеллекта — пограничный, требуется индивидуальное обучение.

© Н.В. Никитина, 2007

*Ros Vestn Perinatol Pediat* 2007; 4:30–31

Адрес для корреспонденции: 620067 Екатеринбург, ул. Флотская, д. 52

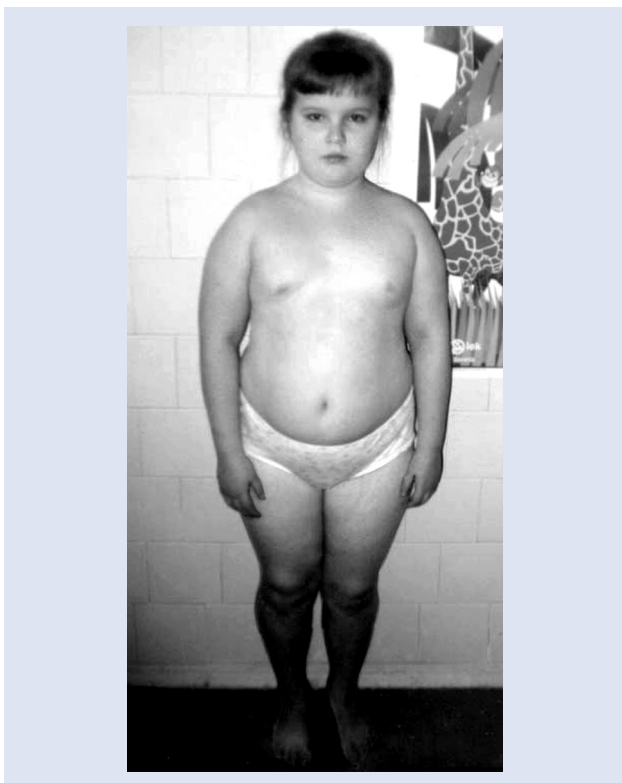


Рис. 1. Фенотип больной Кристины Т. 7 лет с синдромом Барде–Бидля и обратным расположением внутренних органов.

При ультразвуковом сканировании и рентгенологическом обследовании выявлено зеркальное расположение органов брюшной полости (рис. 2),

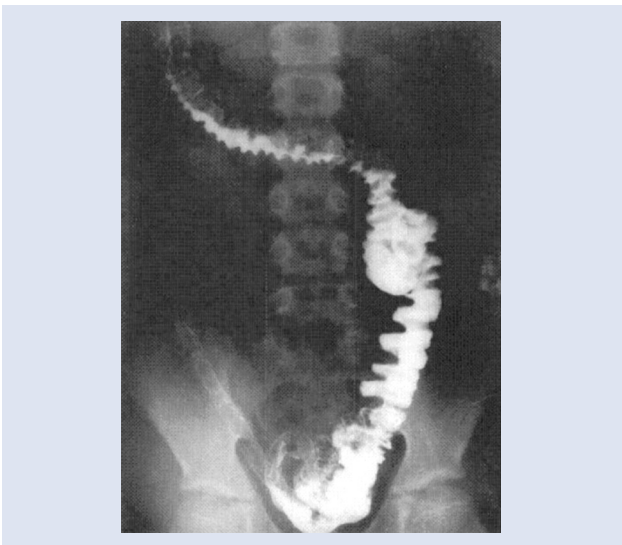


Рис. 2. Зеркальное расположение петель кишечника на ирриграмме Кристины Т.

#### ЛИТЕРАТУРА

1. Воинова В.М., Ананенко А.А., Казанцева Л.З. и др. Критерии дифференциальной диагностики наследственных синдромов, сопровождающихся ожирением у детей. *Вопр охр мат и дет* 1990; 11: 30–36.
2. Наследственные нарушения нервно-психического развития детей: Руководство для врачей. Под ред.

декстрокардия (рис. 3). При проведении компьютерной томографии грудной клетки, перфузионной сцинтиграфии нарушений не выявлено.

Синдром Картагенера был исключен ввиду отсутствия бронхоэктазов и синуситов. Кариотип лимфоцитов периферической крови ребенка без отклонений от нормы – 46,XX.

Таким образом, кардинальные признаки позволили поставить диагноз синдрома Барде–Бидля в сочетании с обратным расположением внутренних органов.

Анализ данных литературы показал, что существует лишь несколько описаний аналогичных случаев [3]. Если рассматривать заболевание наблюдаемого нами ребенка как сочетание двух самостоятельных синдромов, то вероятность рождения такого больного должна составить 1:80 млн–140 млн. новорожденных, что сопоставимо с населением России. С другой стороны, можно предположить, что данное сочетание не

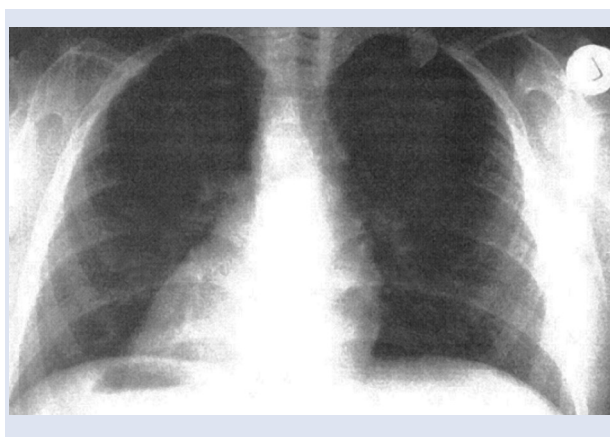


Рис. 3. Рентгенограмма грудной клетки Кристины Т.: декстрокардия.

является случайным биологическим (генетическим) событием, а служит проявлением генетической гетерогенности синдрома Барде–Бидля и следствием плейотропного действия гена.

Наше наблюдение свидетельствует о необходимости внимательного отношения клинициста к любому больному с проявлениями синдрома Барде–Бидля и/или синдрома обратного расположения внутренних органов. Вероятно требуется проводить дифференциальную диагностику с синдромом Барде–Бидля при обследовании пациентов с подозрением на синдром Картагенера.

П.А. Темина, Л.З. Казанцевой. М: Медицина 2001; 350–353.

3. Lorda-Sanchez I., Ayuso C., Ibanez A. Situs inversus and Hirschsprung disease: two uncommon manifestations in Bardet-Biedl syndrome (Letter). *Am J Med Genet* 2000; 90: 80–81.

Поступила 16.06.06