

Іськів М.Ю.^{1,2} , Добрик Д.С.³ , Глогусь В.С.¹ 

¹ДУ «Інститут спадкової патології НАМН України», м. Львів, Україна

²ВПНЗ «Львівський медичний університет», м. Львів, Україна

³ДНП «Львівський національний медичний університет імені Данила Галицького», м. Львів, Україна

Нефрологічні аспекти синдрому Барде — Бідля у педіатричній практиці: клінічний випадок і літературні дані

For citation: *Kidneys*. 2025;14(3):266-270. doi: 10.22141/2307-1257.14.3.2025.547

Резюме. Синдром Барде — Бідля (СББ) — це автосомно-рецесивна ціліопатія, яка характеризується пігментним ретинітом, ожирінням і пов'язаними з ним ускладненнями, постаксіальною полідактилією, когнітивними порушеннями, гіпогонадотропним гіпогонадизмом та/або сечостатевидами вадами, а також вадами розвитку нирок та/або захворюванням паренхіми нирок. Традиційно діагностика СББ відбувалася на основі клінічних проявів захворювання з подальшим підтвердженням діагнозу за допомогою генетичного тестування. Однак клінічні ознаки СББ мають різний час маніфестації, що може відтермінувати діагностичний процес. Середній вік встановлення діагнозу СББ становить 8–9 років, проте наявність вроджених аномалій нирок у поєднанні з іншими ознаками, які можна виявити пренатально або при народженні, як-от полі- або синдактилія, дають підстави для включення СББ у діагностичний пошук суттєво раніше. Окрім того, наявність аномалії нирок і сечостатевої системи призводить до виникнення хронічної хвороби нирок (ХХН). У частини пацієнтів ХХН може прогресувати до ниркової недостатності, що є основною причиною смертності серед пацієнтів із СББ. У статті наведені дані щодо можливих ознак СББ, ролі ураження нирок у діагностиці СББ, а також інші синдроми, клінічні прояви яких потребують диференціації з СББ. Також розглянутий клінічний приклад пацієнта з СББ, який проявлявся полідактилією, дистрофією сітківки, надмірною масою тіла, іншими вродженими вадами й ураженням нирок, що дало можливість запідозрити та встановити діагноз СББ у віці 3 років. Хоча СББ не має специфічного лікування, раннє виявлення дає можливість залучити мультидисциплінарну команду до ведення пацієнта та знизити ризики виникнення тяжких ускладнень, таких як ХХН.

Ключові слова: синдром Барде — Бідля; ціліопатії; нирки; ниркова недостатність; діти

Вступ

Спадкові захворювання, що призводять до розвитку аномалій або дегенеративних змін, як-от полікістоз нирок, нефронофтиз, пігментний ретиніт та інших, відносять до ціліопатій — сучасного поняття, яке описує хвороби, спричинені порушенням функції війкоподібних клітинних органел, відомих як цілії. Одним із представників ціліопатій є синдром Барде — Бідля (СББ) (Bardet-Biedl syndrome (BBS), OMIM 209900). Це мультисистемна автосомно-рецесивна ціліопа-

тія, що характеризується переважно пігментною дистрофією сітківки [1], ожирінням і пов'язаними з ним ускладненнями [2], постаксіальною полідактилією [3], когнітивними порушеннями [4], гіпогонадотропним гіпогонадизмом та/або сечостатевидами вадами [2], а також вадами розвитку нирок та/або захворюванням паренхіми нирок [5, 6]. Це захворювання, спричинене біалельними патогенними варіантами із втратою функції щонайменше у 26 генах переважно групи BBS [7]. Мутації у *BBS1* — *BBS18* становлять близько 70–80 % ви-

© 2025. The Authors. This is an open access article under the terms of the Creative Commons Attribution 4.0 International License, CC BY, which allows others to freely distribute the published article, with the obligatory reference to the authors of original works and original publication in this journal.

Для кореспонденції: Іськів Мар'яна Юріївна, кандидат медичних наук, лікар-педіатр, медичний генетик, науковий співробітник, відділення клінічної генетики, ДУ «Інститут спадкової патології НАМН України», вул. Миколи Лисенка, 31-А, м. Львів, 79008, Україна; e-mail: iskivmarjana20@gmail.com; тел.: +380 (96) 139-49-80; асистент, кафедра педіатрії та соціальної медицини, ВПНЗ «Львівський медичний університет», вул. Валер'яна Поліщука, 76, м. Львів, 79018, Україна

For correspondence: Mariana Iskiv, PhD in Medicine, Pediatrician, Medical Geneticist, Research Fellow, Department of Clinical Genetics, Institute of Hereditary Pathology of NAMSU, Mykola Lysenko st., 31-A, Lviv, 79008, Ukraine; e-mail: iskivmarjana20@gmail.com; phone: +380 (96) 139-49-80; Assistant, Department of Pediatrics and Social Medicine, Private Higher Education Institution "Lviv Medical University", Valerian Polishchuk st., 76, Lviv, 79018, Ukraine

Full list of authors information is available at the end of the article.

падків у всьому світі, 50 % діагнозів у західних країнах зумовлені мутаціями у генах *BBS1*, *BBS2* та *BBS10* [8].

Клінічні ознаки та діагностика. Традиційно за відсутності доступних методів молекулярної генетичної діагностики СББ діагностувався за сукупністю наявних клінічних ознак. Клінічні прояви СББ поділяються на основні та другорядні. Форсайт і Білз [9] рекомендують встановлювати клінічний діагноз СББ за наявності 4 основних проявів або 3 основних і 2 додаткових ознак.

До основних ознак належать пігментна дистрофія сітківки, ожиріння центрального генезу, постаксіальна полідактилія, когнітивні порушення, гіпогонадізм і порушення сечостатевої системи, захворювання нирок. До другорядних ознак — інші неврологічні та психіатричні відхилення, порушення нюху, аномалії ротової порожнини та зубів, серцево-судинні або торакальні аномалії, аномалії шлунково-кишкового тракту й ендокринні або метаболічні порушення.

Однак застосування цих критеріїв має певні обмеження. Виникнення багатьох клінічних симптомів відбувається у різні вікові періоди, відповідно, чутливість запропонованих діагностичних критеріїв є низькою, особливо у ранньому віці. Необхідно періодично переглядати клінічні прояви у пацієнтів із підозрою на діагноз СББ. Також для СББ характерна значна варіабельність клінічних проявів, у метааналізі 2019 р. [7] було описано, що деякі особи, які є гомозиготами або складними гетерозиготами за патогенними варіантами генів, асоційованих із СББ, не відповідають запропонованим критеріям.

Серед ознак СББ одними з ключових є ураження нирок і сечовивідних шляхів, оскільки вони є однією з основних причин смертності пацієнтів з СББ. Ураження нирок при СББ включають структурні аномалії, ураження паренхіми, а також можливі ураження сечовивідних шляхів, такі як везикоуретеральний рефлюкс [6]. Серед структурних аномалій зустрічаються підковоподібна, ектопічна, подвійна або відсутня нирка, а також диспластичне кістозне ураження нирок, яке може варіювати від поодиноких однобічних до множинних двобічних кіст.

Порушення функції й аномалії розвитку нирок є провідними причинами захворюваності та смертності у пацієнтів із СББ, проте їхня тяжкість залежить від конкретних варіантів мутацій [10].

Під час пренатальної діагностики можна виявити нефромегалію із підвищеною ехогенністю нирок і кістозними змінами, які часто можна сплутати з автосомно-рецесивним полікістозом нирок [11]. Також описуються випадки ранньої смертності, пов'язаної з виникненням водянки плода та критичного порушення функції нирок [6].

Менше ніж у 10 % дітей із СББ виникає тяжка ниркова недостатність, а приблизно третина хворих має легкі форми хронічної хвороби нирок (ХХН) [5]. І хоча ниркова недостатність може виникнути у будь-якому віці, серед дітей її маніфестація переважно відбувається протягом першого року життя [5].

Гіпостенурія, тобто знижена здатність концентрувати сечу, що призводить до поліурії та полідипсії, спо-

стерігається на всіх стадіях ХХН при СББ, її наявність може бути потенційним раннім маркером несприятливого прогнозу для функції нирок [12, 13].

Інші супутні захворювання, також характерні для СББ, зокрема артеріальна гіпертензія та цукровий діабет 2-го типу (ЦД2), можуть впливати на прогресування ХХН. Також у дорослих у 5–10 % випадків можуть виникати урологічні ускладнення, включаючи нейрогенний сечовий міхур і обструкцію відтоку сечі з сечового міхура [5].

Диференційна діагностика. СББ має спільні риси з іншими синдромами як за генотипом, так і за фенотипом, особливо у контексті ураження нирок. Наприклад, синдром Меккеля часто призводить до внутрішньоутробної смерті через тяжкі вади органів. Для цього захворювання характерні потиличне менінгоенцефалоцеле, дисплазія нирок, гіпоплазія легень, situs inversus і полідактилія [14]. На легшому кінці спектра один варіантний алель із втратою функції гена *SERP290* може спричинити нефронофтиз у дорослому віці. Нефронофтиз — часта причина термінальної стадії ниркової недостатності, що характеризується наявністю кіст у кортикомедулярній зоні нирок.

Ще одна ціліопатія, яка клінічно нагадує СББ, — синдром Альстрьома, автосомно-рецесивне захворювання, викликане варіантами гена *ALMS1*. *ALMS1* кодує білок базального тільця війок, і з часом його відсутність призводить до втрати війок, особливо у проксимальних каналцях нирок [15]. При СББ утворення війок майже не порушується, однак порушується їхня функція. Також у пацієнтів із синдромом Альстрьома може спостерігатися дистрофія сітківки, раннє ожиріння, гіпогонадізм і порушення функції нирок, що також характерно для СББ. Для пацієнтів із синдромом Альстрьома не характерні полідактилія або когнітивні порушення. Однак у них можуть фіксуватися нейро-сенсорна втрата слуху, низький зріст, дилатаційна кардіоміопатія і вищий ризик ЦД2.

Мета: продемонструвати клінічний випадок СББ в Україні, а також звернути увагу лікарів-педіатрів і лікарів-нефрологів на клінічні ознаки СББ та інших ціліопатій у дітей.

Клінічний випадок

У відділення педіатрії надійшов хлопчик 5 років зі скаргами батька на хронічні запори (на момент надходження запор тривав 10 днів), відставання у психомоторному розвитку (не говорить, має порушення координації) та надмірну масу тіла.

В анамнезі життя: хлопчик народився від II вагітності з гестаційними віком 36 тиж., масою 2800 г, довжиною 51 см. Оцінка за шкалою Апгар 7/8 балів. Матері дитини 42 роки, українка за національністю, батькові — 45 років, кавказької національності (назвав себе мусульманином). В обох батьків це другий шлюб. У матері старша дитина 15 років, здорова. У батька на батьківщині 2 дітей, 14 та 10 років, здорові. Під час вагітності мати перенесла загрозу викидня та ГРВІ у третьому триместрі.

При народженні у хлопчика були виявлені полідактилія (шостий палець на кисті та стопі), синдактилія (зрощення III та IV пальців на лівій кисті та лівій стопі), двобічний крипторхізм. Також із раннього віку відзначалися звуження очних щілин, виражений лордоз, деформації голови. Оскільки дитина не отримувала вітамін D із профілактичною метою, деформації кісткової системи розцінювалися як можливі прояви рахіту.

У хлопчика відставання у психомоторному розвитку — самостійно почав сидіти в 11 місяців, ходити у 18 місяців, досі не говорить. Від народження часті запори. З 2-го року життя у дитини швидке збільшення маси тіла, у 3 роки вона досягла 19 кг, що відповідає 99-му перцентилу.

На 3-му році клінічно було запідозрено СББ. Було проведено молекулярно-генетичне дослідження, за результатами якого у дитини виявлено мутації в екзоні 2 гена *BBS10* c.271dupT і c.583G>A (p.G180E) у компауд-гетерозиготному стані, успадковані від батька та матері, які є здоровими носіями, що дало змогу встановити діагноз СББ.

Під час об'єктивного обстеження на момент надходження у відділення фіксуються такі ознаки: дисморфізм обличчя (гіпертелоризм, глибоко розташовані маленькі очі), аномалії розташування зубів (хлопчик має труднощі з пережовуванням їжі), виражений лордоз, ознаки хірургічної корекції пальців верхніх і нижніх кінцівок; маса тіла становить 25,4 кг, що перевищує 99-й перцентиль; під час огляду хлопчик не встановлює контакт, не відповідає на звернення, є порушення координації. З боку легень та серця при фізикальному обстеженні змін не виявлено. Живіт через здуття та надмірний шар жирової клітковини не піддавався глибокій пальпації.

Дитині було проведено загальний і біохімічний аналіз крові, загальний аналіз сечі, УЗД внутрішніх органів; дитина була оглянута дитячим ендокринологом, дитячим офтальмологом, дитячим урологом і дитячим нефрологом.

Показники загального аналізу крові та сечі, а також біохімічного аналізу крові були в межах норми. Під час УЗД внутрішніх органів було виявлено зміни: полікістоз нирок, гепатомегалія, дифузні зміни підшлункової залози; щитоподібна залоза — 3,6 мм³, гомогенна.

Дитячим ендокринологом був встановлений діагноз ожиріння II ст., затримка статевого розвитку, нормоглікемія, незначна дисліпідемія. Дитячим офтальмологом під час огляду було виявлено порушення пігментації сітківки у вигляді крапчатості, рефлексії у ділянці макули нечіткі. Дитячим урологом було описано наявність мікропенісу та двобічного крипторхізму. Дитячий нефролог встановив діагноз ХХН I ст. без порушення функції, полікістоз обох нирок.

Обговорення

СББ — це рідкісне генетичне захворювання, яке ще рідше зустрічається на території України. Висока варіабельність за генотипом і фенотипом проявів ускладнює діагностику цього захворювання. Середній вік встанов-

лення діагнозу СББ у дітей становить 8–9 років [16]. Це зумовлено поступовим виникненням основних проявів захворювання, як-от надмірна маса тіла, затримка розумового розвитку та пігментна дистрофія сітківки. Проте наявність інших ознак, які можуть проявлятися як вроджені вади розвитку, зокрема полідактилія, дають підстави запідозрити СББ у більш ранньому віці. До таких проявів належать аномалії нирок і сечовивідної системи. У роботі Simonini та співавт. зазначається, що у 94,7 % пацієнтів із циліопатіями було виявлено підвищену ехогенність нирок, а у плодів із СББ найбільш поширеною основною аномалією нирок був гідронефроз [17]. Автори зазначають, що порушення сечостатевої системи переважають при СББ. Наявність збільшених, гіперехогенних нирок, які імітують сонографічну картину полікістозу нирок, може бути одним із діагностичних маркерів СББ, що було також продемонстровано у дослідженнях Maу та співавт. [18].

Nowak-Ciolek, Szczepanska та співавт. представили когорту з восьми дітей з СББ [19]. Найбільш поширеними симптомами були захворювання нирок, виявлені у всіх дітей, і полідактилія, зафіксована у 6 пацієнтів. Автори зазначають, що початкові ознаки ураження нирок і сечостатевої системи були виявлені ще під час пренатальної діагностики, однак лише незначній кількості хворих було встановлено діагноз на такій ранній стадії. Водночас у жодного пацієнта не було виявлено полідактилію пренатально. Середній вік постановки діагнозу становив 22 місяці. На момент звернення до лікаря порушення функції нирок спостерігалися у семи пацієнтів, полідактилія — у шести пацієнтів з ожирінням, а затримка психомоторного розвитку — у двох.

Atmiş зі співавт. у 2019 р. описали когорту з 23 дітей з СББ з аномаліями нирок [20]. Медіана віку на момент постановки діагнозу становила 84 місяці. У всіх 23 дітей були виявлені аномалії сечовивідних шляхів за даними УЗД. Ці аномалії включали полікістоз (34,8 %), підвищену гіперехогенність нирок (34,8 %), гіпоплазію принаймні однієї нирки (21,7 %) і гідронефроз принаймні однієї нирки (17,4 %). Міхурово-сечовідний рефлюкс і нейрогенний сечовий міхур виявлені в 11,1 і 22,2 % пацієнтів (за даними цистоуретрограми) відповідно, протеїнурія — у 39 %, гіпертензія — у 21,7 %. У шести з 23 дітей (26 %) у цій когорті були доведені мутації у генах *BBS*. П'ятеро з них (83,3 %) мали гомозиготні мутації в гені *BBS10*, а одна з них мала гомозиготну мутацію в гені *BBS2*. У всіх 23 дітей був пігментний ретиніт, у 22 із них (95,6 %) були труднощі з навчанням/когнітивні порушення, а у 17 (82,6 %) — ожиріння. Ураження нирок зараз визнається кардинальною ознакою та найважливішим фактором, що спричиняє смертність при СББ.

Китайські дослідники Wang і співавт. провели комплексний аналіз 4 підтверджених випадків СББ у дітей віком 8–10 років, що спостерігалися у нефрологічному відділенні Пекінської дитячої лікарні [21]. У випадках 1, 2 та 3 в анамнезі була поліурія та полідипсія, у випадку 4 захворювання розпочалося з набряків та олігурії. У всіх спостерігалися незначні зміни в рутинному ана-

лізі сечі. У випадках 3 і 4 спостерігалася невелика або середня протеїнурія. У жодної дитини не було мікроскопічної гематурії. У всіх спостерігався різний ступінь ураження нирок, у випадках 1 та 3 було встановлено ХХН ІІІ ст., у випадку 4 — ХХН V ст. з потребою у діалізі. У всіх випадках спостерігалися очевидні аномалії УЗД сечовивідних шляхів, у 3 з них були хронічні дифузні ураження з утворенням кіст обох нирок. В однієї дитини була дисплазія правої нирки та зрослена нирка.

У нашого пацієнта 5 років є всі основні прояви СББ: полідактилія, пігментна дистрофія сітківки, когнітивні порушення, ожиріння, гіпогонадізм та ураження нирок. Серед другорядних ознак — порушення координації, захворювання кишечника та печінки. І хоча перші ознаки СББ були виявлені одразу після народження, вік встановлення діагнозу був 3 роки, коли відбулася маніфестація інших ознак СББ, як-от надмірна маса тіла та когнітивні порушення. Варто зауважити, що у хлопчика була виявлена мутація гена *BBS10*. Така мутація частіше асоціюється з ураженнями нирок і полідактилією [1], а також вищим індексом маси тіла у віці 2—11 років, що було характерно в описаному нами випадку [22]. Незважаючи на ураження нирок, у представленого пацієнта на цей момент немає ознак розвитку ХХН.

Унікальність такого випадку — у його маніфестації в Україні. Дитина успадкувала два рецесивні гени СББ від батька кавказької національності (для жителів кавказького регіону характерні дефекти в гені *BBS10*) та жінки європейської національності — українки. Однак у попередніх шлюбах в обох батьків були здорові діти.

Висновки

СББ охоплює широкий спектр клінічних ознак, які додатково варіюються залежно від генотипу захворювання. Розпізнавання ранніх ознак, таких як полідактилія та синдактилія, вроджені вади сечостатевої системи й ураження нирок або їх структурні аномалії, мають насторожувати клініцистів щодо можливого діагнозу СББ до моменту маніфестації інших клінічних ознак. Рання діагностика та відповідне клінічне спостереження дають можливість вчасно реагувати на прогресування клінічних ознак захворювання, таких як виникнення ниркової недостатності, що є основною причиною смертності пацієнтів із СББ.

Конфлікт інтересів. Автори заявляють про відсутність конфлікту інтересів і власної фінансової зацікавленості при підготовці даної статті.

Інформація про фінансування. Отримання фінансової винагороди за участь у дослідженні або написання рукопису не було. Джерела фінансування досліджень від фармацевтичних компаній, зацікавлених у продажу дослідницьких препаратів, не було, всі дослідження та лікування пацієнта, описаного в рукописі, проводилися за власний кошт. Будь-якого фінансування від організацій, зацікавлених у певних результатах досліджень, під час написання рукопису не було.

References

1. Denniston AK, Beales PL, Tomlins PJ, et al. Evaluation of visual function and needs in adult patients with bardet-biedl syndrome. *Retina*. 2014 Nov;34(11):2282-2289. doi: 10.1097/IAE.0000000000000222.
2. Mujahid S, Hunt KF, Cheah YS, et al. The Endocrine and Metabolic Characteristics of a Large Bardet-Biedl Syndrome Clinic Population. *J Clin Endocrinol Metab*. 2018 May 1;103(5):1834-1841. doi: 10.1210/jc.2017-01459.
3. Schaefer E, Lauer J, Durand M, et al. Mesoaxial polydactyly is a major feature in Bardet-Biedl syndrome patients with LZ-TFL1 (*BBS17*) mutations. *Clin Genet*. 2014 May;85(5):476-481. doi: 10.1111/cge.12198.
4. Kerr EN, Bhan A, Héon E. Exploration of the cognitive, adaptive and behavioral functioning of patients affected with Bardet-Biedl syndrome. *Clin Genet*. 2016 Apr;89(4):426-433. doi: 10.1111/cge.12614.
5. Forsythe E, Sparks K, Best S, et al. Risk Factors for Severe Renal Disease in Bardet-Biedl Syndrome. *J Am Soc Nephrol*. 2017 Mar;28(3):963-970. doi: 10.1681/ASN.2015091029.
6. Putoux A, Attie-Bitach T, Martinovic J, Gubler MC. Phenotypic variability of Bardet-Biedl syndrome: focusing on the kidney. *Pediatr Nephrol*. 2012 Jan;27(1):7-15. doi: 10.1007/s00467-010-1751-3.
7. Niederlova V, Modrak M, Tsyklauri O, Huranova M, Stepanek O. Meta-analysis of genotype-phenotype associations in Bardet-Biedl syndrome uncovers differences among causative genes. *Hum Mutat*. 2019 Nov;40(11):2068-2087. doi: 10.1002/humu.23862.
8. M'hamedi O, Ouertani I, Chaabouni-Bouhamed H. Update on the genetics of bardet-biedl syndrome. *Mol Syndromol*. 2014 Feb;5(2):51-56. doi: 10.1159/000357054.
9. Forsythe E, Beales PL. Bardet-Biedl syndrome. *Eur J Hum Genet*. 2013 Jan;21(1):8-13. doi: 10.1038/ejhg.2012.115.
10. Zacchia M, Di Iorio V, Trepiccione F, Caterino M, Capasso G. The Kidney in Bardet-Biedl Syndrome: Possible Pathogenesis of Urine Concentrating Defect. *Kidney Dis (Basel)*. 2017 Jul;3(2):57-65. doi: 10.1159/000475500.
11. Bergmann C. Early and Severe Polycystic Kidney Disease and Related Ciliopathies: An Emerging Field of Interest. *Nephron*. 2019;141(1):50-60. doi: 10.1159/000493532.
12. Harnett JD, Green JS, Cramer BC, et al. The spectrum of renal disease in Laurence-Moon-Biedl syndrome. *N Engl J Med*. 1988 Sep 8;319(10):615-618. doi: 10.1056/NEJM198809083191005.
13. Zacchia M, Blanco FDV, Torella A, et al. Urine concentrating defect as presenting sign of progressive renal failure in Bardet-Biedl syndrome patients. *Clin Kidney J*. 2020 Dec 6;14(6):1545-1551. doi: 10.1093/ckj/sfaa182.
14. Hildebrandt F, Benzing T, Katsanis N. Ciliopathies. *N Engl J Med*. 2011 Apr 21;364(16):1533-1543. doi: 10.1056/NEJMr1010172.
15. Li G, Vega R, Nelms K, et al. A role for Alström syndrome protein, *alms1*, in kidney ciliogenesis and cellular quiescence. *PLoS Genet*. 2007 Jan 5;3(1):e8. doi: 10.1371/journal.pgen.0030008.
16. Beales PL, Elcioglu N, Woolf AS, Parker D, Flintner FA. New criteria for improved diagnosis of Bardet-Biedl syndrome: results of a population survey. *J Med Genet*. 1999 Jun 1;36(6):437-446. doi: 10.1136/jmg.36.6.437.
17. Simonini C, Floeck A, Strizek B, Mueller A, Gembruch U, Geipel A. Fetal ciliopathies: a retrospective observational single-center

study. *Arch Gynecol Obstet.* 2022 Jul;306(1):71-83. doi: 10.1007/s00404-021-06265-7.

18. Mary L, Chennen K, Stoetzel C, et al. Bardet-Biedl syndrome: Antenatal presentation of forty-five fetuses with biallelic pathogenic variants in known Bardet-Biedl syndrome genes. *Clin Genet.* 2019 Mar;95(3):384-397. doi: 10.1111/cge.13500.

19. Nowak-Ciolek M, Ciolek M, Tomaszewska A, et al. Collaborative effort: managing Bardet-Biedl syndrome in pediatric patients. Case series and a literature review. *Front Endocrinol (Lausanne).* 2024 Jul 18;15:1424819. doi: 10.3389/fendo.2024.1424819.

20. Atmıř B, Karabay-Bayazıt A, Melek E, Biřgin A, Anarat A. Renal features of Bardet Biedl syndrome: A single center experience. *Turk J Pediatr.* 2019;61(2):186-192. doi: 10.24953/turkjp.2019.02.006.

21. Wang H, Fu Q, Shen Y, et al. Clinical features of Bardet-Biedl syndrome with renal abnormalities as initial manifestations. 2014 Aug;52(8):611-615. Chinese.

22. Pomeroy J, Krentz AD, Richardson JG, Berg RL, Van-Wormer JJ, Haws RM. Bardet-Biedl syndrome: Weight pat-

terns and genetics in a rare obesity syndrome. *Pediatr Obes.* 2021 Feb;16(2):e12703. doi: 10.1111/ijpo.12703.

Отримано/Received 03.08.2025

Рецензовано/Revised 16.08.2025

Прийнято до друку/Accepted 31.08.2025 ■

Information about authors

Mariana Iskiv, PhD in Medicine, Pediatrician, Medical Geneticist, Research Fellow, Department of Clinical Genetics, Institute of Hereditary Pathology of NAMSU, Lviv, Ukraine; e-mail: iskivmarjana20@gmail.com; phone: +380 (96) 139-49-80; Assistant, Department of Pediatrics and Social Medicine, Private Higher Education Institution "Lviv Medical University", Lviv, Ukraine; https://orcid.org/0000-0002-7991-685X

Dmytro Dobryk, PhD in Medicine, Pediatrician-Neonatologist, Assistant, Department of Pediatrics 2, Danylo Halytsky Lviv National Medical University, Lviv, Ukraine; e-mail: dobrikds@gmail.com; phone: +380 (67) 308-22-43; https://orcid.org/0000-0003-1257-5541

Valentyna Hlohus, Pediatrician, Medical Geneticist, Junior Research Fellow, Department of Epidemiology of Congenital and Hereditary Pathology, Institute of Hereditary Pathology of NAMSU, Lviv, Ukraine; e-mail: valentylnakrs@gmail.com; phone: +380 (98) 069-26-07; https://orcid.org/0009-0005-0349-0986

Conflicts of interests. Authors declare the absence of any conflicts of interests and own financial interest that might be construed to influence the results or interpretation of the manuscript.

Information about funding. There was no financial reward for participating in the study or writing the manuscript. There were no sources of research funding from pharmaceutical companies interested in selling research drugs, all research and treatment of the patient described in the manuscript was carried out at their own expense. Any funding from organizations interested in certain research results is a big deal when writing the manuscript.

M.Yu. Iskiv^{1,2}, D.S. Dobryk³, V.S. Hlohus¹

¹Institute of Hereditary Pathology of NAMSU, Lviv, Ukraine

²Private Higher Education Institution "Lviv Medical University", Lviv, Ukraine

³Danylo Halytsky Lviv National Medical University, Lviv, Ukraine

Nephrological aspects of Bardet-Biedl syndrome in pediatric practice: a clinical case and literature review

Abstract. Bardet-Biedl syndrome (BBS) is an autosomal recessive ciliopathy characterized by retinitis pigmentosa, obesity and related complications, postaxial polydactyly, cognitive impairments, hypogonadotropic hypogonadism and/or genitourinary anomalies, as well as developmental defects and/or parenchymal diseases of the kidneys. Traditionally, diagnosis of BBS has relied on the presence of clinical manifestations, with subsequent confirmation through genetic testing. However, clinical features of BBS manifest at various ages, which may delay diagnostic processes. The average age of BBS diagnosis is 8–9 years, but the presence of congenital renal anomalies together with other features, such as polydactyly or syndactyly, which can be detected prenatally or at birth, provides grounds for including BBS in the differential diagnosis much earlier. Additionally, the presence of renal and genitourinary anomalies

results in chronic kidney disease (CKD). In some patients, CKD may progress to renal failure, which is the main cause of mortality among individuals with BBS. This article presents data on possible manifestations of BBS, the role of kidney injury in its diagnosis, as well as other syndromes and clinical features that require differentiation from BBS. A clinical case is also described of a patient with BBS presenting with polydactyly, retinal dystrophy, overweight, other congenital anomalies, and, notably, renal involvement, which enabled suspicion and diagnosis of BBS at the age of 3 years. Although BBS has no specific treatment, early detection allows for the involvement of a multidisciplinary team in patient management and may reduce the risk of severe complications, such as CKD.

Keywords: Bardet-Biedl syndrome; ciliopathies; kidneys; kidney failure; children