

SÍNDROME DE BARDET- BIEDL: RELATO DE CASO

Congresso Brasileiro Digital de Atualização em Pediatria, 1^a edição, de 30/08/2021 a 02/09/2021
ISBN dos Anais: 978-65-89908-93-7

BORGES; Mayara de Moura¹, CAMPOS; Ana Teresa Spindola Madeira², MARTINS; Beatriz Pereira³, SILVA; João Henrique dos Santos⁴, MONTEIRO; Ana Flávia Moura⁵

RESUMO

A síndrome de Bardet-Biedl (BBS) é uma condição clínica rara, caracterizada por obesidade, distrofia retiniana, polidactilia do tipo pós-axial, alterações renais, dificuldades de aprendizagem e hipogonadismo. Alguns desses achados podem estar ausentes eventualmente, mas a distrofia retiniana frequentemente está presente. O objetivo deste trabalho é relatar um caso de síndrome de Bardet-Biedl em uma criança de dois anos pacientes diagnosticada no Hospital Infantil Lucídio Portela (HILP) e fazer uma revisão literária acerca da síndrome. O método utilizado para o relato consiste em uma revisão de prontuário e pesquisa bibliográfica nas bases de dados do PubMed, SciELO, MEDLINE e LILACS. M.E.B.S, foi encaminhada aos 11 meses a ambulatório especializado para investigação de obesidade grave, com colesterol e triglicerídeos altos. Apresentava comportamento irritado, polidactilia, desconforto ao urinar e antecedente de ultrassom gestacional com malformação renal. Exames mostraram proteinúria leve, função renal normal, tomografia de crânio com áreas de glicose e tomografia de abdome com rins microlobulados, sugerindo rim esponjomedular. Em acompanhamento com nefrologista e endocrinologista, recebeu o diagnóstico de síndrome de Bardet- Biedl. Faz uso de oxibutinina, enalapril e carbamazepina. Atualmente tem 2 anos e 8 meses, 28kg, 97cm, IMC de 29,75km/m² e Escore Z >+3. A obesidade infantil tem aumentado no mundo todo. Nos casos graves, deve-se lembrar das causas secundárias como a Síndrome de Bardet-Biedl. Essa doença é rara, tem herança autossômica recessiva, alta variabilidade fenotípica e ocorre em pacientes com as mesmas mutações no gene *BBS*. Os sintomas mais comuns de SBB são anormalidades visuais, principalmente a degeneração da retina (mais de 90% dos pacientes), obesidade em 72–92% e polidactilia em 63–81%, sendo estes os critérios maiores para o diagnóstico somado à dificuldades de aprendizagem e anormalidades genitais. A obesidade, segunda principal característica da síndrome, inicia-se precocemente na infância e se torna mais grave com o aumento da idade. A polidactilia é o único sinal clínico inerente e característico diagnóstica de SBB e ocorre em 63–81% dos pacientes. A paciente em questão apresenta polidactilia nos 4 membros com 6 quirodáctilos em cada mão e 6 pododáctilo em cada pé. As malformações renais incidem em cerca de 53% dos casos e é a principal causa de morbimortalidade. São possíveis alterações cistos caliciais, parenquimatosos, rim lobulado e cicatrização cortical difusa, agenesia renal unilateral e displasia renal. A disfunção renal mais comum é o defeito de concentração da urina devido à resistência renal à vasopressina. A paciente do caso, tem função renal preservada mas apresenta proteinúria em consoante com a literatura como sendo um defeito de concentração urinária. Em outras apresentações podem ocorrer anomalias genitais, ainda a ser observada em nossa paciente ao decorrer da idade. A SBB entra no diagnóstico diferencial das causas de obesidade infantil. A heterogeneidade clínica e genética dos pacientes com síndrome de Bardet-Biedl é um importante desafio diagnóstico. Devido ao aumento da morbidade e mortalidade neste grupo de pacientes, é importante diagnosticar a doença o mais rápido possível, o que permitirá fornecer aos pacientes atendimento multi-especialista precoce e adequado.

PALAVRAS-CHAVE: Obesidade infantil, Polidactilia, Síndrome de Bardet- Biedl

¹ UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ, mayaraborges@ufpi.edu.br

² UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ, anateresa_spindola@yahoo.com.br

³ UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ, pereiramartinsb@gmail.com

⁴ UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ, joaohenriquesantos@ufpi.edu.br

⁵ NOVAFAPI, ana_flavia_m@hotmail.com

