



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Bardet–Biedl: Relato De Caso

Autores: JENNER CHRYSTIAN VERÍSSIMO DE AZEVEDO (UFRN), VIVIANE CÁSSIA BARRIONUEVO JAIME, ILUSKA ALMEIDA CARNEIRO MARTINS DE MEDEIROS, ALANA MARIA VASCONCELOS PARENTE, ANA KARINA DA COSTA DANTAS, KEILA JULIANA CARVALHO FERNANDES DE ANDRADE, ANA CAROLINA AMORIM GOMES DE MELO, ACYNELLY DAFNE DA SILVA NUNES, RICARDO FERNANDO ARRAIS

Resumo: Introdução: A síndrome de Bardet-Biedl (SBB) é uma doença autossômica recessiva, geneticamente heterogênea, cuja forma clássica caracteriza-se por obesidade, disfunção renal, polidactilia, retinite pigmentosa, alteração comportamental e hipogonadismo. Objetivo: Descrever caso clínico de SBB acompanhado em serviço terciário de referência. Métodos: Revisão de prontuário médico, com descrição de características, evolução e comparação com literatura. Resultados: MHST, feminino, 4 anos, encaminhada ao serviço de Endocrinologia Pediátrica para avaliação de obesidade. História de ganho ponderal importante desde os 3 meses de idade. Ao exame físico da triagem, observados estrabismo convergente e cicatriz de cirurgia corretiva de polidactilia lateral em pé esquerdo. Durante seguimento ambulatorial, paciente evoluiu com piora progressiva do IMC e do Z-Escore de estatura, além de dificuldade de aprendizado e alterações comportamentais (ansiedade, comportamento compulsivo e labilidade emocional). Diante do quadro clínico, levantada hipótese de SBB. Foram solicitados exames para melhor investigação, os quais evidenciaram hipotireoidismo e doença renal crônica (estágio V), sem sintomas urêmicos, sendo encaminhada à Nefrologia Pediátrica para programação de hemodiálise. No momento, paciente segue em acompanhamento com nefrologia pediátrica (aguardando transplante renal), nutrição, psicologia, psiquiatria infantil (déficit intelectual) e oftalmologia. Até o momento, sem avaliação da genética clínica. Conclusão: O diagnóstico da SBB geralmente baseia-se em fundamentos clínicos. Sabe-se que seu fenótipo se desenvolve vagarosamente durante a primeira década de vida, com uma variabilidade considerável e, com isso, muitos pacientes são diagnosticados na adolescência ou início da fase adulta. Por ora, não há tratamento específico para a SBB, mas a suspeita diagnóstica precoce permite oferecer uma abordagem multidisciplinar, necessária para o manejo das múltiplas manifestações e possíveis complicações dessa doença.