

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Bardet-Biedl E Obesidade Infantil: Relato De Casos E Estratégias Terapêuticas

Autores: Introdução: A Síndrome de Bardet-Biedl (SBB) é uma doença de herança autossômica recessiva, classificada como ciliopatia primária e de caráter multissistêmico. É caracterizada por distrofia retiniana, alterações renais, polidactilia, dificuldades de aprendizagem e disfunção metabólica. Diversas mutações já foram descritas em sua patogênese, com múltiplos mecanismos celulares envolvidos, incluindo hiperfagia e disfunções na biologia dos adipócitos. Objetivos: No ambulatório de obesidade são acompanhados dois pacientes com SBB confirmada por sequenciamento de exoma. Caso 1: sexo feminino, 17 anos, com mutação homozigótica em BBS9 (NM_198428.3:c.548C>T:p.Pro183Leu). Apresentando situs inversus totalis, polidactilia pós-axial em mão direita corrigida, deficiência intelectual e distrofia de retina. Inicialmente com IMC de 39,8 kg/m² (Z: +3,5) e estágio puberal M5P5. Caso 2: sexo masculino, 6 anos, com variantes patogênicas em BBS10 (heterozigose composta). História de compulsão alimentar desde os 8 meses, com ganho ponderal rápido e progressivo. Apresentando polidactilia pós-axial em ambos os pés corrigida, deficiência intelectual, nefropatia crônica com proteinúria e distrofia de retina. Exame físico inicial com IMC de 30,2 kg/m² (Z: +6,42) e estágio puberal G1P1. Ambos os pacientes foram submetidos a um plano alimentar hipocalórico, programa de atividade física adaptada e atendimentos a cada 45 dias com equipe multidisciplinar. No caso 1, no tratamento foi associado topiramato como adjuvante para controle da compulsão alimentar, após 2 meses de intervenção, paciente perdeu 4 kg e teve melhora IMC para 37,9 kg/m² (z + 3,23). No caso 2, após 3 meses de MEV, apresentou perda de 1 kg com IMC final de 29,5 kg/m² (Z +6,01), queda da hemoglobina glicada de 5,2% para 4,9%, diminuição dos triglicerídeos de 232 mg/dl para 116 mg/dl e queda do colesterol total de 176 mg/dl para 133 mg/dl. Dessa forma, torna-se essencial o acompanhamento regular em serviço especializado, com equipe multiprofissional capaz de oferecer uma abordagem integral ao paciente. Metodologia: Resultados: Conclusão: Discussão: O manejo da obesidade na SBB requer abordagem multidisciplinar, envolvendo intervenção nutricional, atividade física adaptada às limitações visuais e cognitivas, suporte familiar e estratégias comportamentais. Fármacos como análogos de GLP-1 e a setmelanotida podem representar futuras opções terapêuticas, mas apresentam barreiras de custo e disponibilidade em serviços públicos. O diagnóstico precoce possibilita o início de acompanhamento integral, incluindo orientação genética e prevenção de complicações metabólicas e renais. Conclusão: A SBB, apesar de rara, deve ser considerada em crianças com obesidade grave de início precoce associada a dismorfismos e alterações multissistêmicas. O manejo eficaz requer abordagem individualizada e precoce, com estratégias nutricionais, comportamentais e farmacológicas, que podem melhorar significativamente a evolução clínica e a qualidade de vida dos pacientes.

Resumo: GABRIELA ALVES MARTINS DE SOUZA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE- HCFMUSP), ANA BEATRIZ CHARANTOLA BELONI (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE- HCFMUSP), FELIPE EDUARDO CORREIA ALVES DA SILVA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE- HCFMUSP), AMANDA THAÍS PEDROSA DE CARVALHO (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE- HCFMUSP), DÂNAE RAGA DIAMANTE LEIDERMAN (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE- HCFMUSP), FLÁVIA MATTKE SANTOS FERREIRA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE- HCFMUSP), FELIPE MAATALANI BENINI (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE- HCFMUSP), GABRIELA PORTILHO DE CASTRO RODRIGUES DE CARVALHO (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE- HCFMUSP), LUCAS YUKIO OTSUBO HAYASIDA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE- HCFMUSP), PEDRO HENRIQUE NUNES LEITE (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE- HCFMUSP), LUDMILLA R. RACHID (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE- HCFMUSP), NATÁLIA BERNARDES (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE- HCFMUSP), RUTH FRANCO (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE- HCFMUSP), CAROLINE DE GOUVEIA BUFF PASSONE (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE- HCFMUSP), LOUISE COMINATO (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE- HCFMUSP)