



36º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Dois Casos De Uma Cíliopatia: Síndrome De Bardet-biedl

Autores: CRISTIANE KOPACEK (ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA - HOSPITAL MATERNO INFANTIL PRESIDENTE VARGAS); LUIZA SILVEIRA LUCAS (FACULDADE DE MEDICINA - PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO RIO GRANDE DO SUL); RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA (GENÉTICA CLÍNICA - HOSPITAL MATERNO INFANTIL PRESIDENTE VARGAS); DANIEL LAVINSKY (DEPARTAMENTO DE OFTALMOLOGIA E OTORRINOLARINGOLOGIA - UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL); JACÓ LAVINSKY (DEPARTAMENTO DE OFTALMOLOGIA E OTORRINOLARINGOLOGIA - UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL); ELIZABETH LEMOS SILVEIRA (GENÉTICA MÉDICA - PREFEITURA MUNICIPAL DE PORTO ALEGRE)

Resumo: Introdução: A síndrome de Bardet-Biedl (SBB), OMIM #209900, é uma cíliopatia de herança autossômica recessiva com envolvimento multissistêmico e heterogeneidade clínica, decorrente de pelo menos 18 diferentes mutações em loci gênicos, sendo grande parte deles responsáveis pelo desenvolvimento e função dos cílios primários. Esse trabalho visa relatar a ocorrência de SBB em duas pacientes. Descrição de caso: Duas meninas primas-duplas em primeiro grau: 1) Paciente feminina, 12 anos, branca, estudante, encaminhada aos 9 anos para genética médica para diagnóstico diferencial entre síndrome de Prader-Willi e Bardet-Biedl. A paciente apresentava obesidade e retinopatia. História clínica evidenciou hexadactilia pós-axial em quatro membros com correção cirúrgica aos 7 meses de idade, além de atraso no DNPM e RM leve. À evolução identificou-se hipotireoidismo subclínico. 2) Paciente feminina, 19 anos, branca, estudante, encaminhada por história familiar de síndrome genética e sinais clínicos compatíveis com mesmo diagnóstico da paciente 1 (obesidade, retinopatia, hexadactilia corrigida cirurgicamente, atraso no DNPM e dificuldades escolares). Adicionalmente, foi identificada HAS e síndrome metabólica. Discussão: O diagnóstico clínico foi de SBB. A ausência da heterogeneidade clínica nos casos descritos provavelmente se deve a presença de mutações idênticas decorrentes da consanguinidade familiar, pois como são primas-duplas em primeiro grau, apresentam consanguinidade idêntica a meio-irmãos. Conclusão: O diagnóstico clínico permitiu a elaboração de um protocolo de tratamento multidisciplinar para prevenção secundária de problemas relacionados com SBB (por exemplo HAS e DM2). A investigação molecular permitirá, além da confirmação diagnóstica, a realização do aconselhamento genético e a perspectiva de futuros tratamentos.