



## Trabalhos Científicos

**Título:** Diagnóstico De Síndrome De Bardet-Biedl Em Paciente Com Drc Terminal: Um Relato De Caso

**Autores:** MARINA BEATRIZ VIANA ARRUDA SILVA (UFRN); ALEXANDRA BRAGA FURSTENBERGER (UFRN); ANA KARINA DA COSTA DANTAS (UFRN); ILLANNE MAYARA DE OLIVEIRA (UFRN); VIVIANE CÁSSIA BARRIONUEVO JAIME (UFRN)

**Resumo:** Introdução: A síndrome de Bardet-Biedl (BBS) é uma ciliopatia rara herdada de maneira autossômica recessiva com acometimento sistêmico caracterizado por doença renal, obesidade, distrofia retiniana, polidactilia, retardo do desenvolvimento neuropsicomotor e hipogenitalismo. Descrição do caso: M.H., feminino, 9 anos, natural e procedente de Santa Cruz/RN, acompanhada pela endocrinologia por obesidade há 6 anos. Histórico de polidactilia, desenvolvimento e fala atrasados, déficit cognitivo e miopia. Apresenta hipotireoidismo em uso de levotiroxina e asma intermitente. Nasceu a termo, sem intercorrências, com teste do pezinho normal. Foi encaminhada à Nefrologia devido doença renal crônica (DRC) estágio V (creatinina 9,7; ureia 183; e clearance de creatinina 7,1), mas nunca havia apresentado sintomas urinários ou de síndrome urêmica. História familiar negativa para doença renal e consanguinidade entre genitores. Ao exame físico: choro fácil, IMC de 27,09Kg/m<sup>2</sup> (Z>+3), sopro sistólico 2+/6+ em borda esternal esquerda, estrabismo e braquidactilia. Apresentava anemia (Hb: 7,1; Ht: 21,5) e gasometria com acidose metabólica. Ultrassom de vias urinárias demonstrando sinais de nefropatia crônica bilateral e discreta ectasia de pelve renal, que em associação aos demais sinais, levaram a hipótese de BBS. Discussão: Baseando-se nos critérios modificados de Beales, podemos inferir clinicamente o diagnóstico da paciente a partir da presença de quatro dos seis critérios maiores. A DRC precoce com necessidade de diálise reflete a alta morbimortalidade decorrente da insuficiência renal. A idade na manifestação inicial (obesidade) e ao diagnóstico são semelhantes a média encontrada em estudos. Tal atraso diagnóstico pode ser atribuído tanto a heterogeneidade das manifestações quanto ao desconhecimento por parte de pediatras sobre a BBS. Conclusão: O reconhecimento prematuro é fundamental para a instituição de acompanhamento multidisciplinar, assim como tratamento sintomático de complicações como amaurose e DRC. Recomenda-se atenção às manifestações iniciais como miopia, estrabismo e obesidade, em associação a outros chamativos, para possível diagnóstico.