



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Bardet-Biedl: Uma Revisão De Literatura

Autores: FABIANA DE SOUSA FILGUEIRA (UNIVERSIDADE POTIGUAR); ALANA DE ARAÚJO BEZERRA (UNIVERSIDADE POTIGUAR); ANNIE KAROLINE FEIJÓ COSTA (UNIVERSIDADE POTIGUAR); ANA BEATRIZ DAVIM FERREIRA GOMES (UNIVERSIDADE POTIGUAR); CAMILA PROCOPIO ANDRADA (UNIVERSIDADE POTIGUAR); DANIELLE DUTRA ARAÚJO (UNIVERSIDADE POTIGUAR); ERIKA CARVALHO DE SOUSA (UNIVERSIDADE POTIGUAR); FERNANDA PATRÍCIA FERNANDES BEZERRA (UNIVERSIDADE POTIGUAR); KAIO LUÍS SOUZA MENDONÇA (UNIVERSIDADE POTIGUAR); INGRID GABRIELLE DOS SANTOS LINS (UNIVERSIDADE POTIGUAR); JOÃO IVANILDO DA COSTA FERREIRA NERI (UNIVERSIDADE POTIGUAR)

Resumo: Introdução: A síndrome de Bardet-Biedl (SBB) é uma doença de herança autossômica recessiva, cuja prevalência varia de 1:17.500 a 1:160.000(LAVINSKY,2003),e tem incidência elevada na consanguinidade. Objetivo: Revisar aspectos genéticos, clínicos, diagnósticos e de tratamento da SBB, ressaltando a importância do conhecimento da SBB para diagnóstico e intervenção precoce. Métodos: Trata-se de uma revisão de literatura cuja coleta de dados foi realizada em livros-texto especializados, além de artigos indexados nas bases de dados SCIELO, MEDLINE e PUBMED de 2007 a 2015. Resultados: Quanto aos aspectos genéticos e biológicos, acredita-se que os defeitos na função dos cílios celulares sejam os responsáveis pela maioria das características dessa síndrome (BEALES, 2007) bem como alterações associadas a 18 genes.Com relação às manifestações clínicas primárias, a distrofia pigmentar da retina apresenta-se na maioria dos casos(KATSANIS,2001); a polidactilia pós-axial representa uma das principais manifestações da SBB; a obesidade se manifesta geralmente no primeiro ano de vida e sua severidade aumenta com a idade; o hipogonadismo tem maior frequência no sexo masculino; e as anormalidades renais podem ser uma das principais causas de morbidade e mortalidade manifestando-se classicamente com doença tubular cística.Como manifestações secundárias podem estar presentes diabetes mellitus, fibrose hepática, infertilidade, baixa estatura e déficits de linguagem.O diagnóstico da SBB não costuma ser dado até que comecem a serem observadas alterações visuais, exceto quando a hipótese diagnóstica é sustentada por exames de imagem feitos durante o período pré-natal apontando a presença de polidactilia e anormalidades estruturais nos rins.Não há tratamento específico, há realização de abordagens multidisciplinares visando tratar cada sintomatologia. Conclusão: Apesar de ser uma síndrome rara reconhecer precocemente uma criança que tenha critérios clínicos de SBB é importante para a intervenção oportuna e melhor prognóstico.Além disso fazer o rastreamento familiar e realizar aconselhamento genético é um dos marcos na intervenção precoce associado a um pré-natal de qualidade.