



Trabalhos Científicos

Título: Manifestações Psiquiátricas Da Síndrome Bardet Biedl: Um Relato De Caso

Autores: CAROLINE LOUISE MACHADO (UNIVILLE), HELOIZA DE CASTRO (UNIVILLE), LUCAS TAMAMARU SANTOS LEITE (UNIVILLE), FELIPE BECKER (NEUROVIE E HOSPITAL INFANTIL DR. JESER AMARANTE FARIA)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Bardet Biedl (SBB) é uma doença autossômica recessiva rara, com prevalência estimada de 1:125.000. Ocorre devido mutações em genes que codificam proteínas envolvidas no desenvolvimento e funcionamento de estruturas celulares denominadas cílios. As principais características da doença são obesidade, polidactilia, anormalidades genitais, defeitos renais e retardo mental. Descrição do caso: W., 13 anos, masculino, deu entrada no pronto-socorro devido a quadro de agitação psicomotora, controle inibitório prejudicado, agressividade e impulsividade. Como características, apresentava polidactilia em mãos e pés, hipogonadismo, surdo-mudez, atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor e obesidade. A partir destas características, foi possível realizar o diagnóstico clínico da SBB. Durante a internação, houve dificuldade de manejo decorrente da restrição de comunicação e compreensão, o que resultou no atraso na resposta clínica. Obteve estabilização do quadro utilizando clozapina, biperideno, clonazepam, valproato de sódio, e levomepromazina. Metformina também foi iniciado para tratar a compulsão alimentar extrema e, consequentemente, auxiliar no controle da agitação psicomotora. Após 27 dias de internação, recebeu alta com seguimento ambulatorial multidisciplinar. Discussão: Através dos critérios modificados de Beales é possível realizar o diagnóstico clínico da SBB. O paciente supracitado possuía quatro critérios maiores (polidactilia, obesidade central, dificuldades na aprendizagem e alterações em genitálias), suficientes para realizar o diagnóstico. Cerca de 33 dos portadores da síndrome apresentam transtornos psiquiátricos, os quais podem se manifestar na infância e adolescência por agitação psicomotora, agressividade e atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor, como no caso relatado. A função das proteínas alteradas pela doença e o comprometimento neurológico e psiquiátrico dos pacientes permanece desconhecida. Conclusão: Por ser uma doença heterogênea, a SBB possui um diagnóstico complexo e demanda conhecimento de suas principais manifestações para suspeição clínica. Além do comprometimento orgânico da doença, deve-se lembrar dos transtornos psiquiátricos, comuns nos portadores da síndrome, para adequado manejo e seguimento dos pacientes.