

SÍNDROME DE BARDET-BIEDL E HEPATOESPLENOMEGALIA: APRESENTAÇÃO ATÍPICA DE UMA DOENÇA RARA

Lydia Teófilo de Moraes Falcão¹, Renata Nogueira¹

1. Fundação Manoel da Silva Almeida, Hospital Maria Lucinda, Recife-PE

Introdução

A síndrome de Bardet-Biedl (SBB) é uma ciliopatia de herança autossômica recessiva, com disfunção dos cílios primários, organelas sensoriais que regulam as vias de transdução de sinal celular, envolvendo múltiplos órgãos.

Relato do Caso

29 anos, sexo feminino, com diagnóstico de hepatopatia crônica de etiologia não definida há dez anos. Apresentava obesidade, dislipidemia, hipertensão, diabetes mellitus tipo 2, além de déficit cognitivo, com dificuldade de aprendizado. Ultrassonografia de abdome mostrou hepatoesplenomegalia, sem sinais de esteatose, e aumento do calibre da veia porta. Exames laboratoriais evidenciaram elevação de colesterol, triglicérides e de hemoglobina glicada. Pesquisa para hepatopatias de depósito, autoimunes e virais foram negativas. A biópsia hepática não foi realizada por negativa da paciente. Procedeu-se a investigação com realização de painel genético para doenças lisossomais, com evidência no gene SMPD1 de variante de significado incerto [c.138_143dup(p.Ala48_Leu49dup)] em heterozigose. Após o resultado, realizou-se a análise molecular por sequenciamento completo do exoma, sendo identificadas duas variantes patogênicas em heterozigose composta no gene BBS1 (Bardet-Biedl syndrome 1, OMIM* 209901), c.118delT CT>T e c.1169 T>G.

Discussão

A paciente apresentou mutação no gene BBS1, fenótipo incompleto para diagnóstico clínico, com déficit cognitivo, obesidade central, diabetes, dislipidemia, hipertensão e hepatoesplenomegalia. A alteração cognitiva é pouco compreendida, mas há evidências do envolvimento ciliar com a neurogênese e migração neuronal. Obesidade tem prevalência variável, sendo caracteristicamente central e progressiva com a idade. Hipertensão e hiperlipidemia podem ser secundários à obesidade e ocorrem em 30% e 60% dos casos. Na literatura, a SBB caracteriza-se por retinite pigmentar, polidactilia, obesidade e distúrbios do desenvolvimento. Hepatopatia é rara, mas esteato-hepatite, fibrose periportal, doença de pequenos ductos biliares e dilatações císticas das vias biliares são relatados. A paciente do caso relatado preenche apenas dois critérios maiores: retardo cognitivo e obesidade central, associado a doença hepática e atraso no desenvolvimento.

Conclusão

O caso salienta a necessidade da investigação de doenças raras em pacientes com hepatopatia sem definição etiológica, no intuito de avaliar a prevalência, tratar complicações e realizar aconselhamento genético.