

SINDROM BARDET-BIEDL – PERSPECTIVE CLINICE ȘI PREZENTARE DE CAZ

Marina Guitu, Victoria Cepraga, Ecaterina Tontici,
Galina Gorbunov

Conducător științific: Galina Gorbunov

Departamentul Pediatrie, USMF „Nicolae Testemițanu”

Introducere. Sindromul Bardet-Biedl (SBB) este o maladie pleiotropă rară, caracterizată printr-o eterogenitate genetică și fenotipică. Caracteristicile clinice primare includ retinita pigmentară, polidactilia, obezitate centrală, hipogonadism și retard intelectual, cu abilități de învățare scăzute. Din cele secundare se enumeră întârzierea dezvoltării, deficit de vorbire, brahidactilie / sindactilie, defecte dentare, ataxie, deficit olfactiv, diabet zaharat și boli cardiace congenitale. **Scopul lucrării.** Prezentarea unui caz clinic rar cu sindrom Bardet-Biedl. **Material și metode.** Date anamnestice, clinice și paraclinice din fișa medicală. Pacientul a fost investigat prin ultrasonografia organelor abdominale, electroencefalografie, radiografia pumnului, tomografie computerizată (CT) cerebrală. A fost revizuită literatura privind această entitate genetică. **Rezultate.** Fetiță, 14 ani, manifesta următoarele acuze: reducerea progresivă a vederii, obezitate, amenoree, infantilism psihic, abilități de învățare scăzute, slăbiciune musculară distală, enurezis, encoprezis. Din date obiective relatăm: brahidactilie, hipogonadism, hirsutism, inserție joasă a părului, keratoză foliculară, telangiectazii multiple pe corp, strii violacee pe abdomen și membre. Pentru diagnostic diferențial a fost efectuată tomografia computerizată cerebrală, s-a exclus patologie la nivel de șeaua turcească. **Concluzii.** Abordarea multidisciplinară este cheia diagnosticării precoce a cazurilor pediatrice cu SBB, așa cum unele manifestări sunt comune și altor patologii și datele de corelare genotip-fenotip sunt limitate. **Cuvinte-cheie:** sindrom Bardet-Biedl (SBB), obezitate, reducerea progresivă a vederii.

BARDET-BIEDL SYNDROME – CLINICAL PERSPECTIVES AND CASE PRESENTATION

Marina Guitu, Victoria Cepraga, Ecaterina Tontici,
Galina Gorbunov

Scientific adviser: Galina Gorbunov

Department of Pediatrics, Nicolae Testemițanu University

Background. Bardet-Biedl syndrome (BBS) is a rare pleiotropic disease characterized by genetic and phenotypic heterogeneity. Primary clinical features include retinitis pigmentosa, polydactyly, central obesity, hypogonadism, and intellectual retardation with poor learning skills. The secondary ones include developmental delay, speech deficiency, brachydactyly/syndactyly, dental defect, ataxia, olfactory deficiency, diabetes and congenital heart disease. **Objective of the study.** Presentation of a rare clinical case with Bardet-Biedl syndrome. **Material and methods.** Anamnestic, clinical and paraclinical data from the medical record. The patient was investigated by ultrasonography of the abdominal organs, electroencephalography, radiography of the fist, computed tomography (CT) of the brain. The literature on this genetic entity was reviewed. **Results.** A 14-year-old girl presented the following complaints: progressive reduction of vision, obesity, amenorrhea, mental infantilism, low learning abilities, distal muscle weakness, enuresis, encopresis. From objective data we report: brachydactyly, hypogonadism, hirsutism, low insertion of hair, follicular keratosis, multiple telangiectasias on the body, purple streaks on the abdomen and limbs. For differential diagnosis, was performed cerebral computed tomography, and pathology at the level of the sella turcica was excluded. **Conclusions.** The multidisciplinary approach is the key to the early diagnosis of pediatric cases of BBS, as some manifestations are common to other pathologies and genotype-phenotype correlation data are limited. **Keywords:** Bardet-Biedl syndrome (BBS), obesity, progressive reduction of vision.