

## Transplante renal na Síndrome de Laurence-Moon-Biedl

*Luis Alberto Batista Peres, Nórís Regina dos Santos Rhode, Antonio Manoel de Souza, Antonio Wilson Romero, Sérgio Luis Bader, Renato Sonda, Cláudio Jundi Kimura, Marcos Horikawa, Antonio Severino Trigo Rocha, Maurício Tissot do Amaral Camargo*

Serviço de Transplante Renal do Hospital Policlínica Cascavel  
Endereço para correspondência: Luis Alberto Batista Peres  
Rua General Osório, 3191  
CEP 85806-250 - Cascavel, PR  
Tel.: (045) 223-4464 - Fax: (045) 225 2266  
E-mail: peres@certto.com.br

---

Síndrome de Laurence-Moon-Biedl, Insuficiência Renal Crônica,  
Transplante Renal  
Laurence-Moon-Biedl Syndrome, Chronic Kidney Failure, Kid-  
ney Transplantation

---

As anormalidades renais têm sido relatadas com muita frequência.<sup>14, 18</sup> São descritas anormalidades caliciais, cistos e lobulação fetal em até 95 % dos casos.<sup>12, 13</sup> Há descrição de nefropatia tubulointersticial,<sup>19, 20</sup> glomeruloesclerose segmentar e focal<sup>21</sup> e outras glomerulopatias.<sup>21, 22, 23</sup> Itaya descreve um caso de LMB associada à acidose tubular renal.<sup>24</sup> Garber descreve alterações ultrassonográficas em lactente.<sup>25</sup> Há relatos de anormalidade ecográfica pré-natal, com a descrição de cistos semelhantes à doença renal policística.<sup>25, 26, 27</sup> Esses pacientes podem evoluir para insuficiência renal crônica (IRC).<sup>10, 14, 28, 29</sup> Relatamos o caso de um paciente com LMB que evoluiu para IRC e foi submetido a transplante renal com boa evolução.

### Introdução

A Síndrome de Laurence-Moon-Biedl (LMB) foi descrita inicialmente em 1866 por Laurence e Moon, estudando casos de uma mesma família que apresentava retinite pigmentar, retardo mental, obesidade, hipogenitalismo, baixa estatura e paraplegia espástica.<sup>1</sup> Bardet,<sup>2</sup> em 1920, e Biedl,<sup>3</sup> em 1922, caracterizaram melhor a Síndrome como um conjunto de 5 sinais principais: retinite pigmentar, obesidade, hipogenitalismo, polidactilia e retardo mental. Pode-se acompanhar de paraplegia espástica, malformações nos genitais, deficiência auditiva, hipertensão arterial, diabetes *mellitus*, fibrose hepática, hipertrigliceridemia, sindactilia e anormalidades renais.<sup>4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14</sup> Em 1925, Solis Cohen e Weiss denominaram este complexo sindrômico de Síndrome de Laurence-Moon-Biedl.<sup>15</sup> A incidência é de um em cada 160.000 nascimentos vivos.<sup>16</sup> A transmissão é autossômica-recessiva.<sup>17</sup>

### Apresentação do Caso

M.L.C., sexo masculino, 38 anos, há 5 anos admitido no Serviço de Nefrologia do Hospital Policlínica Cascavel em uremia terminal para tratamento dialítico. História de polidactilia, hipogenitalismo, obesidade desde a infância, retardo mental, diminuição da acuidade visual progressiva evoluindo para perda total da visão aos 18 anos, e hipertensão arterial notada casualmente na adolescência. História de consanguinidade entre os pais.

Após 9 meses em programa de hemodiálise, foi submetido a transplante renal com doador cadáver, sendo imunossuprimido com prednisona, azatioprina e ciclosporina. Após 3 meses, a azatioprina foi suspensa devido a hepatotoxicidade à droga com elevação das transaminases, sendo mantido até o momento com prednisona — 0,15 mg/kg/dia e ciclosporina — 2 mg/kg/dia. Após 4 anos de transplante, sua creatinina plasmática é 0,9 mg/dl. É portador crônico do

L. A. B. Peres et al - Transplante renal na Síndrome de Laurence-Moon-Biedl

vírus C e apresenta refluxo veésico-ureteral para rim transplantado.

## Discussão

Apresentamos um caso de LMB que evoluiu para IRC e foi submetido a transplante renal apresentando função renal normal após 4 anos de seguimento. A doença renal é comum na LMB, havendo muitos relatos de pacientes com IRC que se submeteram a tratamento dialítico,<sup>14, 30, 31, 32, 33</sup> mas poucos relatos de transplante renal nessa entidade.<sup>34, 35, 36</sup>

Nordén e cols.,<sup>34</sup> em 1991, relatam um caso de transplante renal na Síndrome de Bardet-Biedl, uma variante da LMB, onde a polidactilia é rara e ocorre paraparesia espástica, e salientam que havia até aquele momento somente um relato de transplante renal bem sucedido naquela entidade.<sup>11</sup>

Em 1994, Collins e cols.<sup>35</sup> relatam 2 casos de transplante renal na LMB com boa evolução renal, mas com piora do quadro de obesidade, e sugerem que nesses pacientes deva-se considerar a possibilidade de manutenção de terapia imunossupressora sem corticóide.

Em 1995 Devarajan<sup>36</sup> descreve um caso de transplante renal numa paciente com LMB que desenvolveu após o transplante obesidade severa e teve o diagnóstico pós-transplante de anomalias gênito-urinárias que eram subclínicas, como fístula urogenital. Apresentava função renal estável 4 anos após o transplante.

No paciente em questão a obesidade se manteve estável após o transplante, com melhora do quadro hipertensivo, apesar do uso de corticóide e ciclosporina. Apresentou evolução favorável no pós-operatório, mantendo função renal estável até este momento, quatro anos depois.

A doença renal é a principal causa de morte nesses pacientes.<sup>23, 37, 38, 39</sup> Acreditamos que a instituição de tratamento dialítico e o transplante renal estão indicados na LMB, quando o quadro de retardo mental é leve. O reconhecimento precoce da síndrome e o tratamento adequado pode alterar a história natural da doença.

## Summary

One case of renal transplantation in patient with Laurence-Moon-Biedl Syndrome is reported. Renal function has been good four years later.

## Referências

1. Laurence JZ, Moon R. Four cases of retinitis pigmentosa occurring in the same family and accompanied by general imperfections of development. *Ophthalmic Rev.* 1866; 2: 32-41
2. Bardet G. Sur un syndrome d'obesite congenitale avec polydactylie et retinite pigmentaire (contribution a l'etude des formes cliniques de l'obesite hypophysaire). Paris, Faculte de Medicine de Paris, Thesis No. 470, 1920
3. Biedl A. Ein Geschwisterpaar mit adiposo-genitaler Dystrophie. *Dtsch Med Wochenschr.* 1922; 48: 1630
4. Nyska M, Mozes G, Howard C, Bar-Ziv J, Dekel S. Quadriparesis in the Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrome: Case report. *Paraplegia.* 1991; 29: 350-354
5. Escallon F, Trabulsi EI, Infante R. A family with the Bardet-Biedl syndrome and diabetes mellitus. *Arch Ophthalmol.* 1989; 107: 855-857
6. Bauman ML, Hogan GR. Laurence-Moon-Biedl syndrome. Report of two unrelated children less than 3 years of age. *Am J Dis Child.* 1973; 126: 119-126
7. Perez-Palacios G, Uribe M, Scaglia H, Lisker R, Pasapera A, Maillard M, Medina M. Pituitary and gonadal function in patients with the Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrome. *Acta Endocrinol.* 1977; 84: 191-199
8. Pagon RA, Haas JE, Bunt AH, Rodaway KA. Hepatic involvement in the Bardet-Biedl syndrome. *Am J Med Genet.* 1982; 13: 373-381
9. Croft JB, Swift M. Obesity, hypertension, and renal disease in relatives of Bardet-Biedl syndrome sibs. *Am J Med Genet.* 1990; 36: 37-42
10. Hurley MR, Dery P, Nogrady MB, Drummond KN. The renal lesion of the Laurence-Moon-Biedl syndrome. *J Pediatr.* 1975; 87: 206-209
11. Linné T, Wikstad I, Zetterstrom R. Renal involvement in the Laurence-Moon-Biedl syndrome. *Acta Paediatr Scand.* 1986; 75: 240-244
12. Teider M, Levy M, Gubler MC, Gagnadoux JR, Broyter M. Renal abnormalities in the Bardet-Biedl syndrome. *Int J Pediatr Nephrol.* 1982; 3: 199-203
13. Bluett NH, Chantler C, Singer JD, Saxton HM. Congenital renal abnormalities in Laurence-Moon-Biedl syndrome associated with multiple genitourinary tract anomalies. *Arch Dis Child.* 52: 968-979
14. Harnett JD, Green JS, Cramer BC, Johnson G, Chafe L, McManamon P, Farid NR, Pryse-Phillips W, Parfrey PS. The spectrum of renal disease in Laurence-Moon-Biedl syndrome. *N Engl J Med.* 1988; 319: 615-618
15. Gardner LI. Endocrine and genetic diseases of childhood and adolescence, 2<sup>a</sup> ed., Philadelphia, W. B. Saunders Co., 1975, 1333-1335

## L. A. B. Peres et al - Transplante renal na Síndrome de Laurence-Moon-Biedl

16. Borgstrom MK, Riise R, Tornqvist K, Granath L. Anomalies in the permanent dentition and other oral findings in 29 individuals with Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrome. *J Oral Pathol Med (in press)*, 1995
17. Stoler JM, Herrin JT, Holmes LB. Genital abnormalities in females with Bardet-Biedl Syndrome. *Am J Med Genet.* 1995; 55: 276-278
18. Green JS, Parfrey PS, Harnett JD, Farid NR, Cramer BC, Johnson G, Heath O, McMannon PJ, O'Leary E, Pryse-Phillips W. The cardinal manifestations of Bardet-Biedl syndrome, a form of Laurence-Moon-Biedl syndrome. *N Engl J Med.* 1989; 321: 1002-1009
19. Roussel B, Leroux B, Gaillard D, Fandre M. Syndrome de Laurence- Moon- Bardet- Biedl, néphrite tubulo-interstitielle chronique diffuse et atteinte hépatique. *Helvetica Paediatr Acta.* 1985; 40, 405-413
20. Sato H, Saito T, Yamakage K, Kyogoku Y, Furuyama T, Yoshinaga K. Renal histopathology of Laurence-Moon-Biedl syndrome: tubulointestinal nephritis without specific glomerular changes. *Nephron.* 1988; 49: 337-338
21. Barakat AJ, Arianas P, Glick AD, Butler MG. Focal sclerosing glomerulonephritis in a child with Laurence-Moon-Biedl syndrome. *Child Nephron Urol.* 1990; 10: 109-111
22. Churchill DN, McManamon P, Hurley RM. Renal disease: a sixth cardinal feature of the Laurence-Moon-Biedl syndrome. *Clin Nephrol.* 1981; 16: 151-154
23. Cheng IK, Chan KW, Chan MK, Kung A, Ma J, Wang C. Glomerulonephropathy of Laurence-Moon-Biedl syndrome. *Postgrad Med J.* 1988; 64: 621-625
24. Itaya S, Ishimori M, Takuno H, Takashi T, Takeda N, Ishizuka T, Yasuda K. A case of Laurence-Moon-Biedl syndrome associated with renal tubular acidosis and kidney dysfunction. *Nippon Naika Gakkai Zasshi.* 1995; 84: 290-292
25. Garber SJ, Bruyn R. Laurence-Moon-Biedl syndrome: renal ultrasound appearances in the neonate. *Brit J Radiol.* 1991; 64: 631-633
26. Srinivas V, Winsor GM, Dow D. Urologic manifestations of Laurence-Moon-Biedl syndrome. *Urology.* 1983; 21: 581-583
27. Ritchie G, Jequier S, Lussier-Lazaroff J. Prenatal renal ultrasound of Laurence-Moon-Biedl syndrome. *Pediatr Radiol.* 1988; 19, 65-66
28. O'Dea D, Parfrey PS, Harnett JD, Hefferton D, Cramer BC, Green J. The importance of renal impairment in the natural history of Bardet-Biedl syndrome. *Am J Kidney Dis.* 1996; 27: 776-783
29. Alton DJ, McDonald P. Urographic findings in the Bardet-Biedl syndrome. *Radiology.* 1973; 109: 659-663
30. Anadoliiska A, Roussinov D. Clinical aspects of renal involvement in Bardet-Biedl syndrome. *Int Urol Nephrol.* 1993; 25(5): 509-514
31. Williams B, Jenkins D, Walls J. Chronic renal failure; an important feature of the Laurence- Moon- Biedl syndrome. *Postgraduate Med J.* 1988; 64, 462-464
32. Blowey DL, Balfe W, Gupta I, Gajaria MM, Koren G. Midodrine efficacy and pharmacokinetics in a patient with recurrent intradialytic hypotension. *Am J Kidney Dis.* 1996; 28(1): 132-136
33. Bianco G, Carlesimo SC, Mazzarrino R, Palestini M. La retinite pigmentosa atipica nel quadro della sindrome di Laurence-Moon-Biedle-Bardet. *La Clinica Terapeutica.* 1993; 142: 219-223
34. Nordén G, Friman S, Frisenette- Fich, Person H, Karlberg I. Renal Transplantation in the Bardet-Biedl Syndrome, a form of Laurence-Moon-Biedl Syndrome. *Nephrol Dial Transplant.* 1991; 6: 982-983
35. Collins CM, Mendoza SA, Griswold WR, Tanney D, Lieberman E, Reznik VM. Pediatric renal transplantation in Laurence-Moon-Biedl syndrome. *Pediatr Nephrol.* 1994; 8: 221-222
36. Devarajan P. Obesity and genitourinary anomalies in Bardet-Biedl syndrome after renal transplantation. *Pediatr Nephrol.* 1995; 9: 397-402
37. Ruth R. The cause of death in Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrome. *Acta Ophthalmol Scand.* 1996; 74 (suppl 219): 45-47
38. Ammann F. Investigations cliniques et génétiques sur le syndrome de Bardet-Biedl en Suisse. *L'Université de Genève. Thèse N° 3045,* 1968, 311-329
39. Nadjmi B, Flannagan MJ, Christian JR. Laurence-Moon-Biedl syndrome associated with multiple genitourinary tract anomalies. *Am J Dis Child.* 1969; 117: 352-357

---

Artigo recebido em 13 de março de 1997 e aceito para publicação em 6 de novembro de 1997.

---