3° Πανελλήνιο Συνέδριο
Ιατρικής Φυσικής

27° Διαπανεπιστημιακό Συνέδριο
Ακτινολογίας

Σκελετικές Ανωμαλίες σε Παιδιατρικούς Ασθενείς με Σύνδρομο Bardet-Biedl

Skeletal manifestations in children with Bardet-Biedl syndrome

Αλέξανδρος Βιλδιρίδης, Αντωνία Κοντού, Βασίλειος Παπαλαγάρας, Μαρία Σιδηροπούλου, Νικόλαος Αναστασίου, Μαρία Αλεξανδράτου, Νικολέτα Πρίντζα, Αθανασία Αναστασίου

Ακτινολογικό Εργαστήριο Γ.Π.Ν. «Ιπποκράτειο» Θεσσαλονίκης

30, 31 ΟΚΤ + 1 ΝΟΕ
2026

ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΘΕΣΣΑΛΙΑΣ
ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ
- ΤΜΗΜΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ, ΛΑΡΙΣΑ

Οργάνωση

ΕΦΙΕ
Ένωση Φυσικών Ιατρικής Ελλάδος

ΕΛΛΗΝΙΚΟ ΚΟΛΛΕΓΙΟ ΑΚΤΙΝΟΛΟΓΙΑΣ

Εισαγωγή

Το σύνδρομο Bardet-Biedl (BBS) είναι μια σπάνια γενετική διαταραχή που σχετίζεται με ανωμαλίες στην ανάπτυξη και τη λειτουργία των κροσσών (cilia), με αποτέλεσμα πολυσυστηματικές εκδηλώσεις. Χαρακτηρίζεται από μελαγχρωστική αμφιβληστροειδοπάθεια, παχυσαρκία, νεφρικές ανωμαλίες, ανωμαλίες του ουρογεννητικού συστήματος, υπογοναδισμό, σκελετικές ανωμαλίες, καρδιολογικά και γαστρεντερολογικά προβλήματα και νευροαναπτυξιακές διαταραχές. Μεταλλάξεις σε τουλάχιστον 26 γονίδια έχουν συσχετιστεί με το BBS, το οποίο κληρονομείται με αυτοσωμικό υπολειπόμενο τρόπο. Οι εκδηλώσεις δεν είναι όλες παρούσες κατά τη γέννηση και εμφανίζονται σταδιακά, δυσχεραίνοντας την έγκαιρη διάγνωση.

Σκοπός

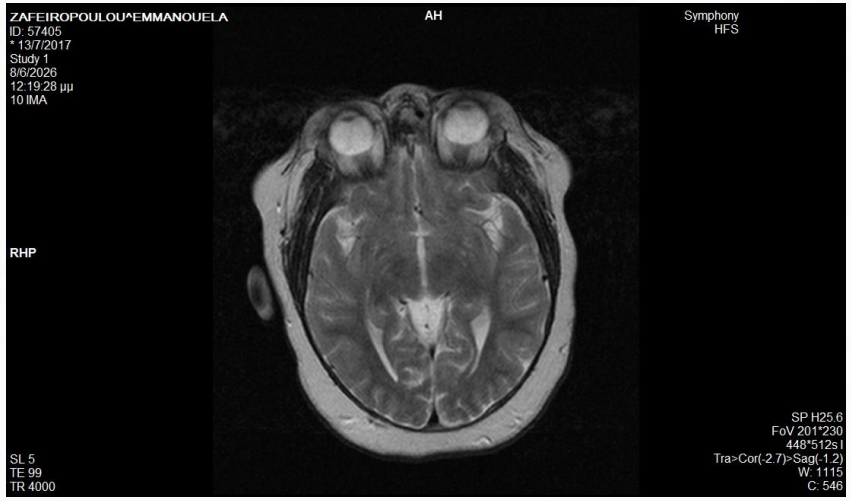
Οι σκελετικές ανωμαλίες περιλαμβάνουν πολυδακτυλία, συνδακτυλία, βραχυδακτυλία, δυσπλασίες ισχίου, παραμορφώσεις σπονδυλικών σωμάτων, επιπέδωση αρθρικών επιφανειών, στένωση του σπονδυλικού σωλήνα, σκολίωση, χαμηλό ανάστημα και διαταραχές του μήκους των οστών του αντιβραχίου. Σκοπός είναι η ανάδειξή τους με συνδυασμό απεικονιστικών μεθόδων σε παιδιατρικούς ασθενείς με γενετικά επιβεβαιωμένο BBS υπό παιδονεφρολογική παρακολούθηση.

Μέθοδοι & Υλικά

Παρουσιάζονται τρεις ασθενείς με γενετικά επιβεβαιωμένο BBS, υπό μακροχρόνια παρακολούθηση στη Νεφρολογική Μονάδα Παίδων του νοσοκομείου μας.
Δύο υποβλήθηκαν σε αξονική τομογραφία και τρεις σε μαγνητική τομογραφία και απλές ακτινογραφίες.

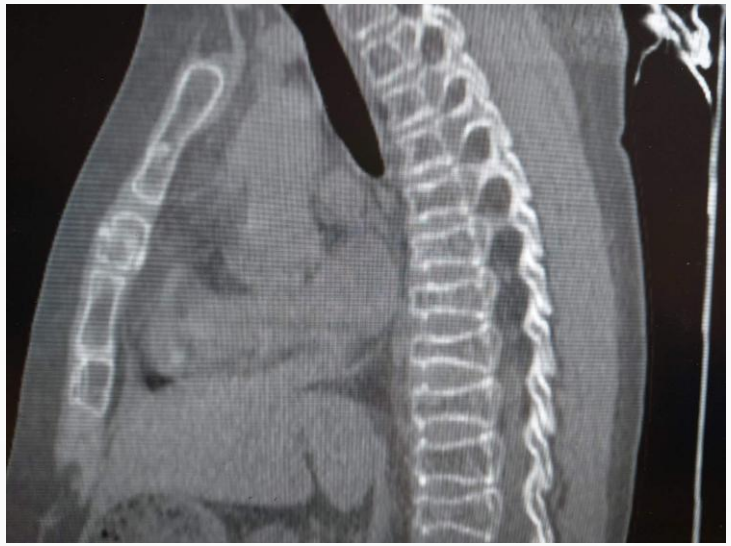






Εικ.1,2,3
Μαγνητική Τομογραφία
(T2 εικόνες)





Εικ. 4,5.
Απλή Ακτινογραφία Ακρου Ποδός, CT ΘΜΣΣ

Απεικονίζονται σκελετικές ανωμαλίες των 3 ασθενών: Υποπλασία / απλασία μαστοειδών κυψελών, ηθμοειδών κυψελών, κόλπων προσώπου, πολυδακτυλία/συνδακτυλία και σφηνοειδής διαμόρφωση των σωμάτων των θωρακικών σπονδύλων.

Αποτελέσματα

Οι ασθενείς ήταν ένα κορίτσι 8 ετών και δύο αγόρια 3 και 17 ετών. Ο μεγαλύτερος διαγνώστηκε με BBS στα 12 έτη, κατά τη διερεύνηση χρόνιας νεφρικής νόσου τελικού σταδίου. Δύο παρουσίαζαν πολυδακτυλία και συνδακτυλία, δύο θολωτή υπερώα, ένας υποπλασία παραρρίνιων κόλπων και μαστοειδών κυψελών, ένας στένωση του σπονδυλικού σωλήνα στην οσφυϊκή μοίρα και δύο σφηνοειδή διαμόρφωση θωρακικών σπονδύλων.

Συμπεράσματα

Ο συνδυασμός των απεικονιστικών μεθόδων αναδεικνύει το εύρος των σκελετικών ανωμαλιών και αποτελεί σημαντικό εργαλείο για την έγκαιρη διάγνωση, την πρόληψη επιπλοκών και τη στοχευμένη παρακολούθηση των παιδιατρικών ασθενών με BBS. Καθώς οι σκελετικές ανωμαλίες μπορεί να προηγούνται άλλων εκδηλώσεων του συνδρόμου, η έγκαιρη αναγνώρισή τους μπορεί να εγείρει τη διαγνωστική υποψία. Η συνεκτίμηση των απεικονιστικών ευρημάτων με τη νεφρική συμμετοχή και τα υπόλοιπα κλινικά δεδομένα συμβάλλει στη διεπιστημονική και εξατομικευμένη φροντίδα των ασθενών.

ΛΕΞΕΙΣ-ΚΛΕΙΔΙΑ

Σύνδρομο Bardet-Biedl, σκελετικές ανωμαλίες, πολυδακτυλία

Βιβλιογραφία

1) Musculoskeletal Manifestations in Patients With Bardet-Biedl Syndrome: A Report of Two Cases
Authors: Gabriela M. Arroyo Gonzalez • Natalio Izquierdo
DOI: https://doi.org/10.7759/cureus.41963
2) Bardet-Biedl syndrome-multiple kaleidoscope images: insight into mechanisms of genotype-phenotype correlations.
Authors: Laura Florea, Lavinia Caba, and Eusebiu Vlad Gorduza
DOI: https://doi.org/10.3390/genes12091353
3) Brain tissue- and region-specific abnormalities on volumetric MRI scans in 21 patients with Bardet-Biedl syndrome (BBS)
Authors: Kim M Keppler-Noreuil, Catherine Blumhorst, Julie C Sapp, Danielle Brinckman, Jennifer Johnston, Peggy C Nopoulos & Leslie G Biesecker
DOI: https://doi.org/10.1186/1471-2350-12-101
4) Σύνδρομο Bardet-Biedl
Authors: Αθηνά Βερβέρη
www.orpha.net ORPHAcode 110
5) Bardet-Biedl Syndrome (Core Panel)
Authors: Medicover Genetics Editorial Team, January 17, 2024
www.medicover-genetics.com
6) Bardet-Biedl syndrome: Imaging Findings
Authors: Galanis S, Avramidis O, Stergioulas L, Palladas P, Petridis A
Eurorad Padiatric Radiology, Case 7925, Published on 08.01.2010
DOI: 10.1594/EURORAD/CASE.7925