


Síndrome de Bardet Biedl: Reporte de Caso

Bardet Biedl Syndrome: Case Report

María Manuela Ávila Andino* , Linda Stephany Vásquez Pacheco* , Daniel Mairena Escobar** ,
José Antonio Samra Vasquez*** 

*Médico General, Hospital Dr. Roberto Suazo Córdova, Sala de Emergencia La Paz, Honduras.

**Médico Especialista en Pediatría, Hospital Dr. Roberto Suazo Córdova, La Paz, Honduras.

***Médico Especialista en Pediatría, Hospital Escuela Universitario, Tegucigalpa, Honduras.

RESUMEN:

Antecedente: el Síndrome de Bardet Biedl (SBB) es una ciliopatía con afectación multisistémica, de herencia autosómica recesiva, siendo una patología poco conocida por su presentación clínica variable con 325 casos descritos a nivel mundial; en Honduras se ha reportado un caso únicamente en 2010. Este síndrome es caracterizado por obesidad central, déficit de aprendizaje, distrofia de retina, hipogonadismo, anomalías renales, genitales y en extremidades.

Descripción de caso clínico: escolar femenina, de 11 años de edad, con antecedente de disminución de agudeza visual y déficit cognitivo severo, acudió al servicio de emergencia por presentar signos asociados a infección del tracto urinario. Al examen físico obesidad central, fenotipo peculiar con hipertelorismo, epicanto, puente nasal plano, alteración del lóbulo de oreja izquierda, polidactilia en los cuatro miembros y genu valgo por lo que se sospechó de SSB.

Conclusión: Los reportes de caso del síndrome de Bardet Biedl son escasos, siendo este el segundo descrito en el país, sus características clínicas permitieron orientar su diagnóstico y así brindarle un manejo integral.

Palabras Clave: Nistagmos, obesidad, polidactilia, reporte de caso.

ABSTRACT:

Background: Bardet Biedl Syndrome (SBB) is a ciliopathy with multisystem involvement, of autosomal recessive inheritance, being a little-known pathology due to its variable clinical presentation with 325 cases described worldwide; in Honduras, only one case was

reported in 2010. This syndrome is characterized by central obesity, learning deficit, retinal dystrophy, hypogonadism, renal, genital and limb abnormalities.

Description of clinical case: 11-year-old female schoolgirl, with a history of decreased visual acuity and severe cognitive deficit, went to the emergency service due to signs associated with urinary tract infection. On physical examination, central obesity, peculiar phenotype with hypertelorism, epicanthus, flat nasal bridge, alteration of the left ear lobe, polydactyly in all four limbs and genu valgus, for which SSB was suspected.

Conclusion: The case reports of Bardet Biedl syndrome are scarce, this being the second described in the country, its clinical characteristics allowed to guide its diagnosis and thus provide comprehensive management.

Key Words: Nystagmus, obesity, polydactyly, case report.

Introducción

El Síndrome de Bardet Biedl es una ciliopatía con afectación multisistémica, con herencia autosómica recesiva. Bardet y Biedl en 1920-1922 respectivamente reportaron la existencia de este síndrome (1). Su prevalencia en la población general es de 1 por cada 125,000 nacimientos, en Europa de 1:140.000 y en América del Norte de 1: 160.000 (2). Es una enfermedad rara, genéticamente heterogénea y con amplia variabilidad en sus manifestaciones clínicas (3). El diagnóstico es básicamente clínico y se requiere la presencia de cuatro criterios mayores o tres mayores asociados a dos menores para hacer el diagnóstico, ver Tabla No. 1 (4). No existe un tratamiento específico para este síndrome, y las complicaciones asociadas deben tratarse en relación a los síntomas (5).

Correspondencia:

María Manuela Ávila Andino

Correo: maryavi0508@gmail.com, Teléfono: +50499408956

Médico General, Sala de Emergencia, Hospital Dr. Roberto Suazo Córdova, La Paz, Honduras

Recibido: 15 septiembre del 2021. Aceptado: 20 de diciembre del 2021.

Tabla No. 1. Criterios diagnósticos en el SBB.

Mayores Criterios	Criterios Menores
Distrofia Retiniana	Trastorno del Lenguaje
Polidactilia	Estrabismo / catarata / astigmatismo
Obesidad de Tronco	Braquidactilia / sindactilia
Problemas de aprendizaje	Retraso en el desarrollo
Malformaciones renales	Alteraciones del comportamiento
Hipogonadismo (varones) Anormalidades genitales (mujeres)	Apiñamiento dental / hipodontia / raíces pequeñas / paladar ojival Dismorfismo craneofacial Poliuria / polidipsia (diabetes insípida) Anormalidades cardíacas congénitas Diabetes Mellitus Fibrosis Hepática Enfermedad de Hirschprung Anosmia

Fuente: Acosta-Ochoa M. Isabel. Síndrome de Bardet-Biedl, modelo de ciliopatía e importancia del compromiso renal. Servicio de Nefrología, Hospital Universitario Hortega, Valladolid, España. Rev Nefro [internet] 2013 [consultado 10 Junio 2021]; 33 (5). Disponible en: <https://www.revistanefrologia.com/es-sindrome-bardet-biedl-modelo-ciliopatia-e-articulo-X021169951305305X>.

Caso clínico

Escolar femenina de 11 años de edad, procedente de la aldea Palo Pintado, Comayagua, Honduras, con antecedente personal patológico de déficit cognitivo severo, disminución de la agudeza visual y aumento de peso, sin antecedentes familiares patológicos. Acudió a centro médico con historia de fiebre de dos días de evolución subjetivamente elevada, no cuantificada, sin predominio de horario, acompañada de disuria de misma evolución, sin otro síntoma acompañante. Ingresó febril 39.2 C° y taquicardia de 136 pulsaciones por minuto con un peso de 36 Kg, talla 1.16 m, IMC: 26.8 kg/m², perímetro abdominal 90 cm. Llamó la atención el fenotipo peculiar con hipertelorismo, epicanto, puente nasal plano, apiñamiento dental, deformidad a nivel de lóbulo de oreja izquierda (ver figura No. 1) y retrognatia.



Figura No.1 A. Opacidad mitad inferior de la córnea, B. Alteración del lóbulo de la oreja, Fuente: expediente clínico.

A su evaluación neurológica con ataxia, además de déficit cognitivo severo, retraso del lenguaje, problemas del comportamiento como frustración y violencia. Disminución significativa de la

agudeza visual (fija la luz, pero no la sigue, ni mantiene la mirada) nistagmos horizontal en ambos ojos, opacidad en mitad inferior de las córneas (ver figura No. 1), leucocoria en ambos ojos, fondo de ojo no valorable debido a opacidad en cristalino. Además obesidad central (ver figura No. 2), circulación colateral en abdomen con esplenomegalia, genitales normales.



Figura No. 2. Obesidad central. Fuente: expediente clínico.

También polidactilia en ambas manos y pies, braquidactilia en pies (ver figura No. 3) y genu valgo.



Figura No. 3 A. Polidactilia, B. Braquidactilia. Fuente: expediente clínico

Al analizar de forma integral a la paciente se encontraron características compatibles con SBB, cumpliendo con 4 criterios diagnósticos mayores (obesidad central, polidactilia, problemas de aprendizaje, alteración de visión) y 6 criterios diagnósticos menores (retraso de desarrollo, alteraciones de la audición, poliuria,

olidipsia, déficit cognitivo severo y trastorno del habla). Asimismo, presentó manifestaciones clínicas y datos de laboratorio asociados (ver Tabla No. 2) a infección del tracto urinario por lo que fue tratada con ceftriaxona intravenosa (75 mg/kg/día) cada 12 horas por 3 días y posteriormente uso de antibiótico vía oral con excelente evolución, dicho cuadro infeccioso permitió que la paciente acudiera a un servicio médico y así contar con un adecuado diagnóstico permitiendo derivar a la paciente con las diferentes especialidades que se requieren como ser genética, oftalmología, cardiología y nefrología para su posterior manejo y seguimiento. Actualmente paciente no cuenta con seguimiento por cambio de domicilio y limitando que completaran estudios o valoración genética.

Tabla No. 2. Exámenes Complementarios y evaluación Psicológica.

Hemograma	
Globulos blancos	12.4 x10 ⁹ /L
Linfocitos	2.6 x10 ⁹ /L
Monocitos	1.5 x10 ⁹ /L
Granulocitos	8.3 x10 ⁹ /L
Linfocitos	29.9%
%Monocitos	12.2%
%Granulocitos	66.9%
%Hemoglobina	11 g/dl
Hematocrito	33.5%
*MCV	79.1 fL
**MCH	25.9 pg
***MCHC	32.8 g/dL
Plaquetas	153,000 mm ³
Química Sanguínea	
Creatinina	0.8 mg/dl
Glicemia en ayuno	65 mg/dl
Urea	43 mg/dl
Fosfatasa alcalina	295 u/l
Transaminasa glutámico oalacética	35 U/l
Transaminasa glutámico pirúvica	19 U/l

Examen General de Orina

Globulos blancos	10-12/campo
Globulos rojos	15-20/campo
Proteinas	+
Leucocitos	+
Cuerpos cetonicos	+
Radigrafía de Toráx	Sin alteraciones
Radiografía de Abdomen	Aumento del tamaño de la silueta esplénica en relación a espleno-megalia.
Informe Psicológico	Déficit cognitivo severo, lenguaje incoherente, pronunciación de palabras incomprendibles, afecto de ánimo alterado presentando arrebatos de cólera, impulsivo, violento, por el mal empleo de su funcionamiento intelectual.

Discusión

El SBB es una patología poco frecuente, se hizo una búsqueda en Medline la cual mostró que desde 1966 existen únicamente 325 casos publicados específicamente sobre este síndrome (6) y un reporte de caso en Honduras (5). Es importante considerar que el cuadro clínico del SBB es bastante variable entre cada paciente y el diagnóstico de esta patología es cumpliendo con cuatro de los seis criterios mayores. Nuestra paciente presentaba 4 criterios mayores (obesidad central, polidactilia, problemas de aprendizaje, alteración de visión) y 6 criterios menores (retraso de desarrollo, alteraciones de la audición, poliuria, polidipsia, déficit cognitivo severo y trastorno del habla) (4) similar cuadro clínico al primer reporte de caso publicado en 2010 (5). Sin embargo, al hacer comparación entre algunos de los criterios mayores en ambos pacientes, evidenciamos mayor severidad en este caso; a nivel oftalmológico presentaba disminución significativa de la agudeza visual, siendo característico en este síndrome, en donde estudios realizados por Beales, et al, describió 98% de los pacientes han sufrido pérdida visual antes de la tercera década de vida (6). La polidactilia una manifestación clínica clásica del SBB, estaba presente en todas las extremidades en esta paciente, coincidiendo con lo descrito por Beales, et al quienes mostraron que esta se presentaba en el 69% de los pacientes (6). Los

problemas de aprendizaje son frecuentes, la mayoría de niños muestran un déficit de atención además de comportamiento obsesivos compulsivos (7), en nuestro caso se encontró déficit cognitivo severo. Debido a las diferentes manifestaciones clínicas y severidad con la que se presenta este síndrome consideramos importante continuar con investigaciones para tener una mejor visión sobre el pronóstico y seguimiento de estos pacientes.

Conclusión

Los reportes del síndrome de Bardet Biedl son escasos y a nivel Latinoamericano se carece de información, así como en nuestro país. Es importante realizar un control de niño sano para poder captar a este tipo de pacientes de manera temprana y así ser derivados a las diferentes especialidades que se requieren. De igual forma los padres de los pacientes con este síndrome, pueden beneficiarse al recibir información y asesoramiento oportuno por parte de los profesionales sanitarios sobre cómo afrontar y adaptarse a esta condición.

Consentimiento informado Imágenes e información autorizado por madre de la paciente.

Bibliografía

1. Forsythe [Elizabeth](#), Beales [Philip](#). [Bardet–Biedl syndrome. Europ J Genet \[internet\] 2012 \[consultado 10 Junio 2021\]; 21\(8\). Disponible en: <https://www.nature.com/articles/ejhg2012115>.](#)
2. Viteri Francisco. Enfermedades raras correlación clínica patológica. Síndrome de Bardet Biedl [internet]. Ecuador: Universidad Guayaquil; 2018 [consultado 10 Junio 2021]. Disponible en: https://issuu.com/digitalmarketingnewyork/docs/sindrome_de_bardet_biedl_bloquead.
3. Chakravarthy D.J.K., Sarma Y.S, Sriharibabu M, Subhramanyam K, Sivakumar T. Bardet Biedl syndrome presenting as dilated cardiomyopathy. J of Indi colle of cardio [internet] 2013 [consultado 15 Junio 2021]; 3 (3). Disponible en: https://www.researchgate.net/publication/259162292_Bardet-Biedl_syndrome_presenting_as_dilated_cardiomyopathy.
4. Acosta-Ochoa M. Isabel. Síndrome de Bardet-Biedl, modelo de ciliopatía e importancia del compromiso renal. Servicio de Nefrología, Hospital Universitario Hortega, Valladolid, España. Rev Nefro [internet] 2013 [consultado 10 Junio 2021]; 33 (5). Disponible en: <https://www.revistanefrologia.com/es-sindrome-bardet-biedl-modelo-ciliopatia-e-articulo-X021169951305305X>.
5. Galo Blanca, Espinoza Lesby, Villatoro Guillermo, Alvarenga Ramón. SINDROME DE BARDET- BIEDL. REV MED HONDUR [internet] 2010 [consultado 10 Junio 2021]; 78 (1). Disponible en: <https://revistamedicahondurena.hn/assets/Uploads/Vol78-S-2010-14.pdf>.
6. Beales PL, Elcioglu N, Woolf AS, Parker D, Flinter FA. New criteria for improve diagnosis of Bardet–Biedl syndrome: results of a population survey. J Med Genet [internet] 1999 [consultado 15 Junio 2021]; 36 (6). Disponible en: https://www.researchgate.net/publication/12443586_New_criteria_for_improved_diagnosis_of_Bardet-Biedl_syndrome_Results_of_a_population_survey.
7. Zelihića Deniz, Hjardemaal Finn, von der Lippe Charlotte. Caring for a child with Bardet-Biedl syndrome: A qualitative study of the parental experiences of daily coping and support. Europ J of Medic Genet [internet] 2020 [consultado 22 Junio 2021]; 63 (4). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31972368/>.
8. Zaghoul Norann, Katsanis Nicholas. Mechanistic insights into Bardet-Biedl syndrome, a model ciliopathy. J clinical Invest [internet] 2009 [consultado 10 Junio 2021]; 119 (3). Disponible en: <https://www.jci.org/articles/view/37041>.
9. Marchese Emanuela, Ruoppolo Margherita. Exploring Key Challenges of Understanding the Pathogenesis of Kidney Disease in Bardet–Biedl Syndrome. J Med Genetic [internet] 2020 [consultado 20 Junio 2021]; 29 (5). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32954066/>.
10. Putoux A, Attie-Bitach T, Martinovic J, Gubler MC. Phenotypic variability of Bardet-Biedl syndrome: focusing on the kidney. Rev Ped Nephro [internet] 2012.