

Karina De las Mercedes Menoscal García

Síndrome Bardet - Biedl: a propósito de un caso

Síndrome Bardet - Biedl: a case report

*Revista Científica Mundo de la Investigación y el Conocimiento. Vol. 3 núm.2,
abril, ISSN: 2588-073X, 2019, pp. 1331-1344*

DOI: [https://doi.org/10.26820/recimundo/3.\(2\).abril.2019.1331-1344](https://doi.org/10.26820/recimundo/3.(2).abril.2019.1331-1344)

URL: <http://recimundo.com/index.php/es/article/view/583>

Código UNESCO: 3201.04 Patología Clínica

Tipo de Investigación: Reporte de Caso

Editorial Saberes del Conocimiento

Recibido: 15/01/2019

Aceptado: 18/02/2019

Publicado: 30/05/2019

Correspondencia: karina_menoscal@gmail.com

- a. Doctora en Medicina y Cirugía; Especialista en Pediatría; Médico Adscrito de la Sala de Niños “Niño Jesús” “Departamento de Neonatología” “Dr. Manuel Ignacio Gómez Lince” Hospital Maternidad Enrique C. Sotomayor; Guayaquil, Ecuador; karina_menoscal@gmail.com

Síndrome Bardet - Biedl: a propósito de un caso

Vol. 3, núm. 2., (2019)

Karina De las Mercedes Menoscal García

RESUMEN

Se reporta el caso de un recién nacido de 37 semanas de gestación, de sexo masculino, evaluado y diagnosticado con el “Síndrome Bardet – Biedl”, observándosele manifestaciones clínicas como obesidad, polidactilia, retinopatía e hipoplasia genital; tomándose las medidas diagnósticas y preventivas: La Radiografía de Tórax confirma cardiomegalia, localizada en hemitórax derecho (dextrocardia); realizándosele valoración cardiológica donde el ecocardiograma reporta dextrocardia con falsa punta in situs solitus. El examen oftalmológico informó en el ojo derecho: leucoma corneal y en el ojo izquierdo: microftalmía y leucoma corneal. Se realizó estudio ecográfico de abdomen (Ectasia pielocalicial izquierda) y ecografía transfontanelar (Hemorragia intraventricular II). Para el estudio genético los padres no colaboraron. La evolución posterior del neonato es mala, entra en paro cardiorespiratorio y fallece.

Palabras Claves: Síndrome Bardet; Biedl; Obesidad; Polidactilia; Retinopatía; Dextrocardia; Hipoplasia Genital.

ABSTRACT

I report the case of the newborn of 37 weeks of gestation, masculine sex, evaluated with a diagnosis of Bardet – Biedl Syndrome, showing clinic manifestations like obesity, polydactily, retinopathy and genital hypoplasia; taking the diagnosis and preventives measurements: The chest X- Rays confirms cardiomegaly located on the right hemithorax (dextrocardia); making cardiac valuation where the echocardiogram reports dextrocardia with a false end of the heart in situs solitus. The oftalmological test shows in the right eye: corneal leucoma and the left eye: microphthalmia and corneal leucoma. It was made an abdominal echography (left pyelo-calyx ectasis and megavesicle) and transfontanellar echography (ventricular hemorrhage II). The parents did not collaborated for the genetics study. The subsequent evolution of the newborn is bad, the child enters in a cardiac-respiratory arrest and dies.

Key Words: Bardet syndrome; Biedl; Obesity; Polydactyly; Retinopathy; Dextrocardia; Genital Hypoplasia

Síndrome Bardet - Biedl: a propósito de un caso

Vol. 3, núm. 2., (2019)

Karina De las Mercedes Menoscal García

Introducción.

Las variables manifestaciones de este síndrome fueron al principio descritas por Laurence y Moon (1865), y el fenotipo clínico fue más ampliamente estudiado por Bardet y Biedl (1920).

(1, 2)

Aunque existen suficientes argumentos para considerarlos distintos, hay muchos síntomas comunes por lo que el Síndrome Laurence-Moon-Bardet-Biedl sólo es válido como orientación clínica, las diferencias las expondremos luego. (Cuadro). (1, 2)

La frecuencia conjunta es baja alrededor de 1 / 100000 neonatos. (2)

Se ha encontrado una elevada incidencia (27%) de consanguinidad en los padres (1) en el tipo BB (2) y una múltiple afectación en hermanos que son indicativos de una herencia A.R..

(1)

El mecanismo patogénico sería un trastorno metabólico, por ello los pacientes BB heterocigotos tienen predisposición a diabetes mellitus e insípida, obesidad, nefropatía, hipertensión. (2)

El conocimiento sobre la sintomatología, la evolución y el diagnóstico diferencial está basado en estudios realizados en recién nacidos; que hacen un modelo variable en cuanto a la similitud del grado de sus anormalidades haciendo imposible un diagnóstico del síndrome que muestre sólo una parte del síndrome. (1, 2, 3, 4, 5, 6)

Síndrome Bardet - Biedl: a propósito de un caso

Vol. 3, núm. 2., (2019)

Karina De las Mercedes Menoscal García

Algunas manifestaciones se hacen más características conforme avanza la edad: obesidad, visuales, renales, nerviosas (2), tomando normas preventivas y perspectivas terapéuticas para mejorar la calidad de vida del niño (2).

Diagnóstico diferencial

	S. Bardet-Biedl	S. Laurence-Moon	S. Prader-Willi	S. Cohen	S. Biemond II
Herencia	A.R.	A.R.	A.D.	A.R.	A.R.; anteriormente se creía A.D. por falta de expresión al menos en 2 heterocigotos
Cabeza Ojos	Retinitis Pigmentaria Distrofia Retiniana Estrabismo Nistagmus	Retinitis Pigmentaria Estrabismo Nistagmus	Microcefalia no frecuente Iris hipopigmentario con Nistagmus y Estabismo	Microcefalia (50%) Estrabismo Nistagmus (-frec) Coriorretinitis pigmentaria Coloboma Iris o retina Microoftalmía	Coloboma Iris Nistagmus
Genitales	Hipogenitalismo Hipogonadismo Hipogonadotrópico	Hipogenitalismo Hipogonadismo Hipogonadotrópico	Hipogenitalismo (micropene,escroto rudimentario, criptorquidia) (hipoplasia clítoris y labios mayores)	Criptorquidia	Hipogenitalismo
Extremidades Polidactilia	Característica	Ausente	Ausente Acromicria, con pequeño tamaño de manos y pies.	Ausente Manos y pies pequeños	Presente (Braquidactilia)
Crecimiento	Retrasado	Retrasado	Hipocrecimiento no acentuado. Estatura normal hasta los últimos años de infancia	Hipocrecimiento intrauterino-postnatal	Hipocrecimiento
Deficiencia Mental	Habitual (80%)	Habitual	Presente C. Intelectual (40 – 60 %)	Presente	Presente

Síndrome Bardet - Biedl: a propósito de un caso

Vol. 3, núm. 2., (2019)

Karina De las Mercedes Menoscal García

Obesidad	Constante y Progresiva (83%)	No habitual	Tardía Comienza desde el 1º a los 6 años	Tardía Desde los 5 y 6 años, más manifiesta, que contrasta con manos finas	Presente
Paraplejía Espástica y ataxia	Raras	Habituales	Ausente Hipotonía	Ausente Hipotonía- Hiperlaxitud articular	Ataxia presente
Nefropatía	Posible	No	No	No Obstrucción Ureteral	No

Caso.

Se describe el caso, de un recién nacido con Síndrome Bardet – Biedl, nacido en el Hospital Maternidad Enrique C. Sotomayor en el Área de Neonatología:

Se trata de un neonato de 37 semanas de gestación, de sexo masculino, obtenido por vía vaginal, producto de la 8va. gestación; con grupo sanguíneo B Rh (+), Coombs (-); con apgar de 3 al minuto, 7 a los 5 minutos y 8 a los 10 minutos realizándole maniobras de reanimación (Oxígeno + Ambú) y estimulación táctil.

Antecedentes Prenatales:

Embarazo a término + preeclampsia severa + membranas íntegras.

Grupo Sanguíneo Materno: B Rh (+)

Grupo Sanguíneo Paterno: B Rh (+).

Examen Físico:

Peso: 3000g

Frecuencia Cardíaca: 120 – 140 por min.

Talla: 47 cm

Frecuencia Respiratoria: 68 por min.

Neonato que ingresa a la sala de niños “ Niño Jesús”, en el que llama la atención en cabeza: paladar hendido y orejas de implantación baja; la presencia de distress respiratorio severo (taquipnea, tiraje intercostal y subcostal, quejido), se coloca en cámara de oxígeno; se detecta los ruidos cardíacos más audibles en el lado derecho del tórax con posible dextrocardia; abdomen blando y depresible; hipogenitalismo (micropene y criptorquidia) y polidactilia en manos y pies.

A los tres días de vida, el neonato se encuentra en condiciones clínicas críticas, presentó cianosis peribucal, persiste su distress respiratorio severo y en el área cardíaca encontramos soplo multifocal grado II – III / VI con predominio de ruidos cardíacos en el lado derecho del tórax, abdomen ligeramente distendido, poco blando, hepatomegalia de +/- 4 cm y en extremidades existe edema.

Además, presentó Ictericia por lo que se coloca el lámpara de fototerapia (LFT)
(Bilirrubina total: 12 mg %)

Al estudio Radiográfico de Tórax se confirma cardiomegalia y localizada en hemitórax derecho (dextrocardia).

Se solicita Valoración Cardiológica, realizándose un Ecocardiograma que reportó dextrocardia con falsa punta in situs solitus; CIV doblemente amplia no restrictiva con CC

Síndrome Bardet - Biedl: a propósito de un caso

Vol. 3, núm. 2., (2019)

Karina De las Mercedes Menoscal García

bidireccional; ductus arterioso con flujo bidireccional e hipertensión sistémica. Se administra diurético (Furosemida 0,5 mg/Kg/dosis cada 8 horas).

Posteriormente, se realizó un estudio Oftalmológico que informa en el Ojo derecho: Leucoma corneal, Cristalino claro y Rojez pupilar; y en el Ojo izquierdo: Microftalmía, Leucoma corneal y no detalles de cristalino ni de fondo de ojo.

También, se realizó un estudio Ecográfico de Abdomen (Ectasia Pielocalicial Izquierda y megavesícula) y Ecografía Transfontanelar (Hemorragia Intraventricular grado II y dilatación de astas ventriculares).

A los seis días de vida aún persiste su cuadro clínico delicado, el neonato se encuentra hipertónico, irritable, presenta distress respiratorio a pesar de estar ventilados los campos pulmonares, persiste su soplo multifocal localizado en el lado derecho del tórax, edema palpebral y aumenta edema en extremidades inferiores.

Se toma muestra pruebas de electrolitos: Sodio, Cloro y Potasio obteniéndose valores inferiores a los normales. (Sodio: 127 - Cloro: 92 - Potasio: 3,7).

No se realiza estudio genético por condiciones clínicas delicadas del niño y los padres no colaboraron.

La evolución posterior es mala, neonato entra en paro cardiorrespiratorio, con cianosis generalizada, pupilas no responden a la luz y acomodación. Neonato fallece.

Síndrome Bardet - Biedl: a propósito de un caso

Vol. 3, núm. 2., (2019)

Karina De las Mercedes Menoscal García



Imagen N° 1. Síndrome Bardet – Biedl. Niño de tres días de edad



Imagen N° 2. Síndrome Bardet – Biedl. Obesidad. Orejas de implantación bajas y edema palpebral bilateral. También se observó paladar hendido

Síndrome Bardet - Biedl: a propósito de un caso

Vol. 3, núm. 2., (2019)

Karina De las Mercedes Menoscal García



Imagen N° 3. Síndrome Bardet – Biedl. Polidactilia en mano derecha y mano izquierda



Imagen N° 4. Síndrome Bardet – Biedl. Hipoplasia genital: Micropene y criptorquidia bilateral



Imagen N° 5. Síndrome Bardet – Biedl. Polidactilia y edema en pie derecho y pie izquierdo; en el que se observa lesión por extravasación de líquidos

Discusión.

En la época neonatal, el crecimiento y desarrollo fetales se ven interferidos por influencias sociales, económicas, culturales; agregándose además factores ecológicos, genéticos, metabólicos, fisiológicos intra y extrauterinos, que se agravan por la atención prenatal y neonatal deficiente o nula elevándose la morbiletalidad.

De manera general se ha estudiado juntos los Síndromes de Laurence-Moon y Bardet-Biedl; también se lo ha comparado con el Síndrome de Prader-Willi; aunque existen suficientes argumentos para considerarlos distintos, hay muchos síntomas comunes por lo que sólo es válido como orientación clínica. Siendo los principales signos y síntomas de presentación de esta patología la obesidad constante y progresiva, a diferencia del Síndrome de Laurence-Moon que no es habitual y en el Síndrome de Prader-Willi es tardía (1 a 6 años); la polidactilia característica y la nefropatía que no existen en los otros dos síndromes.

Síndrome Bardet - Biedl: a propósito de un caso

Vol. 3, núm. 2., (2019)

Karina De las Mercedes Menoscal García

Se ha encontrado una elevada incidencia (27%) de consanguinidad en los padres en el tipo BB y una múltiple afectación en hermanos que son indicativos de una herencia autosómica recesiva.

Es importante recalcar que los pacientes BB heterocigotos presentan patogénicamente un trastorno metabólico, por eso predisponen a diabetes mellitus, diabetes insípida, obesidad, nefropatía, hipertensión.

Algunas manifestaciones clínicas se hacen más características conforme avanza la edad.

Se deben tomar medidas preventivas, como la vigilancia periódica ocular y renal; dieta para luchar contra la obesidad; considerar la medicación hormonal sustitutiva para el hipogonadismo para mejorar la calidad de vida del niño; y un consejo genético (A.R.) e indicaciones psicológicas a los padres para que el momento de la concepción del siguiente niño sea el apropiado para ellos, ya que el nuevo niño debe ser considerado y amado por sí mismo.

Conclusión.

La mayoría de los problemas que puede presentar un recién nacido se originan y evolucionan durante la gestación y el parto, por lo que la asistencia prenatal, durante el parto y postnatal deben tener una continuidad de la que forma parte una estrecha coordinación entre obstetras y neonatólogos para evitar la morbiletalidad.

La patología neonatal es amplia y el neonatólogo tendrá que contar con la colaboración de diversos especialistas pediátricos.

Se deben tomar normas preventivas como un posible diagnóstico ecográfico prenatal y un estudio genético que proporcionen una información válida para un diagnóstico de seguridad, que nos indique su etiopatogenia.

Y, en nuestro caso de investigación clínica, por el examen físico y los estudios realizados como el de consanguinidad en los padres del tipo BB; entre otros; en el presente caso no se observó familiares afectados, pero de igual manera es necesario seguir observando futura descendencia en la familia.

Una malformación es un suceso muy traumático no sólo para los padres sino también para la familia y para comprender porque la muerte de un niño representa una tragedia conviene empezar por examinar los cambios en actitudes de las familias ante este suceso, y normalmente existe una fuerte necesidad biológica y psicológica de tener otro niño, pero es importante recalcar que el nuevo niño nunca debe ser considerado como un “reemplazo”, siendo necesario que el nuevo niño o niña sea amado por sí mismo, que se considere y reconozca su propia individualidad.

Bibliografía.

- 1) Smith David W., Atlas de Malformaciones Somáticas en el Niño. Barcelona, España; Editorial Pediátrica; 1972; 86 – 87, 88 – 89, 103.
- 2) Cruz M, Bosch J., Atlas de Síndromes Pediátricos. Barcelona, España; Espaxs S. A. Publicaciones Médicas; 1998; 114 – 115, 116 – 117, 118 – 119, 120 – 121.
- 3) Cruz M., Crespo M, Brines J., J.R. col. Compendio de Pediatría; Barcelona, España; Espaxs S.A. Publicaciones Médicas; 1998; 107.

Síndrome Bardet - Biedl: a propósito de un caso

Vol. 3, núm. 2., (2019)

Karina De las Mercedes Menoscal García

-
- 4) Natal Pujol A., Prats Viñas J. Manual de Neonatología; Madrid, España; Mosby/Doyma Libros S.A.; 1996; 176.
 - 5) Berkow Robert MD. El Manual Merck de Diagnóstico y Terapéutica; Barcelona, España; Océano/Centrum; 1994; 2461.
 - 6) Barnet Henry L., M.D., Einhorn Arnold H., M.D. y cols. Pediatría. Barcelona; España; Editorial Labor, S.A. Tomo I y II; 1977; 259, 1940, 2072.