

Diagnóstico prenatal de Síndrome de Bardet-Biedl



Castaño Ruiz, I; Moreno Sánchez, C; Jiménez Velázquez, R; Arteaga Moreno, A; Pertegal Ruiz, M; Peñalver Parres, C; Navarro Murcia, I; Nieto Diaz, A.



Hospital clínico universitario virgen de la Arrixaca

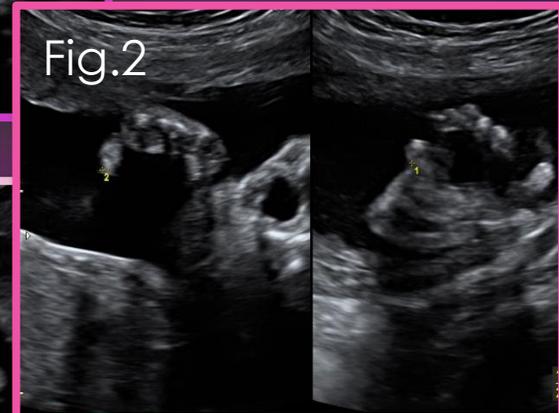
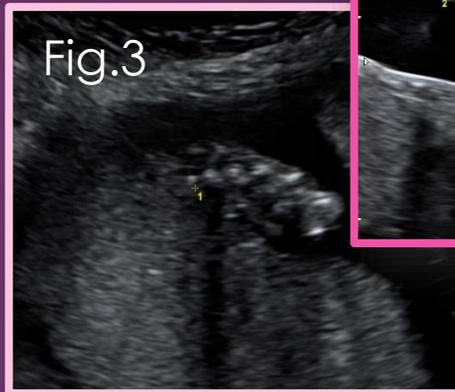
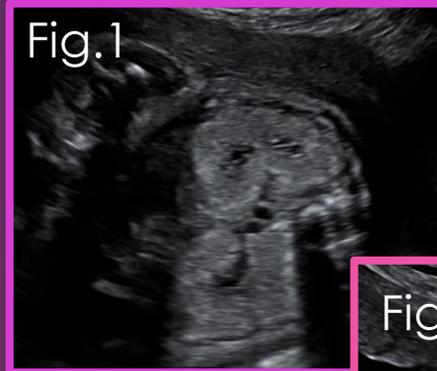
Introducción. La asociación de polidactilia con riñones displásicos en ecografía prenatal se puede encontrar en varios síndromes genéticos, como el Síndrome de Bardet-Biedl, enfermedad genética rara de tipo ciliopático (afectación del cilio primario intracelular), que produce efectos multisistémicos, principalmente obesidad, retinitis pigmentosa, polidactilia, retraso mental, hipogonadismo y afectación renal. En Europa su prevalencia es de 1/125.000, siendo mayor si hay consanguinidad.

Presentamos dos casos, que, dada su dificultad diagnóstica y escasa prevalencia, consideramos relevante hacer una revisión bibliográfica.

1º Gestante de 16 años, secundigesta con hijo sano, sin hábitos tóxicos. Antecedentes de consanguinidad familiar.

Ecografía en semana 12 normal. En ecografía de semana 26 de gestación, se observaron ambos riñones hiperecogénicos (Fig.1), con líquido amniótico normal, hipospadia, polidactilia postaxial en ambas manos (Fig.2) y preaxial en ambos pies (Fig.3)

Ante la sospecha de malformación genética, se realizó amniocentesis y se consultó con genética. Se confirmó molecularmente el diagnóstico de S. de Bardet-Biedl con mutación stop en gen BBS12 en ambos portadores. Al nacimiento, se evidenciaba el 6º dedo en todas las extremidades, a falta de confirmación por nefrología de la malformación renal.



2º Gestante de 34 años, 3 abortos espontáneos y un hijo sano, sin otros antecedentes. Niega consanguinidad. Ecografía en 12 semanas normal. En ecografía de la semana 20, se observaba hiperecogenicidad renal bilateral con LA normal, y hexadactilia postaxial en mano. No se realizó amniocentesis. El resto de seguimiento fue normal. Tras nacimiento, el neonato sólo presentaba leve retrognatia y la hexadactilia. Fue remitido a consulta de nefrología infantil, oftalmología y traumatología. Se sospecha síndrome de Bardet-biedl, por lo que realizamos la interconsulta a genética, y todavía pendientes del diagnóstico definitivo.

Conclusiones. Durante el estudio ecográfico, ante malformación renal y polidactilia, en pacientes con consanguinidad, debemos sospechar un síndrome genético, como el S. de Bardet-biedl. De esta manera, junto con genética, podemos asesorar sobre futuras gestaciones.

BIBLIOGRAFÍA

- 1..Hrynychak PK. Bardet-Biedl syndrome. Optom Vis Sci 2000;77:236-243.
2. Beales PL. Lifting the lid on Pandora's box: the Bardet-Biedl syndrome. Curr Opin Genet Dev 2005;15:315-323.
3. Heon E, Westall C, Carmi R, Elbedour K. Ocular phenotypes of three genetic variants of Bardet-Biedl syndrome. Am J Med Genet 2005;132(3):283-7.
4. Azari AA, Aleman TS, Cideciyan AV, Schwartz SB. Retinal disease expression in Bardet-Biedl syndrome-1 (BBS1) is a spectrum from maculopathy to retina-wide degeneration. Invest Ophthalmol Vis Sci 2006;47(11):5004-10.
5. Stoetzel C, Laurier V, Davis EE, Muller J. BBS10 encodes a vertebrate-specific chaperonin-like protein and is a major BBS locus. Nat Genet 2006;38(5):521-4.