

Uremia avanzada en el síndrome de Laurence-Moon-Biedl

A. J. Pérez, R. V. G. García *, L. Palomares y J. Sobrado

Secciones de Nefrología y Endocrinología *. Hospital Xeral. Vigo.

Señor director:

El síndrome de Bardet-Biedl es un cuadro caracterizado por obesidad, retraso mental, polidactilia, hipogonadismo y trastornos visuales de herencia autosómica recesiva. En caso de asociarse a trastornos neurológicos como paraparesia espástica, ataxia y nistagmo se le designa como síndrome de Laurence-Moon, con menor incidencia de polidactilia. Habitualmente se considera al síndrome de Laurence-Moon-Biedl (SLMB) como un conjunto de elementos de ambos síndromes, con una frecuencia variable de los mismos¹.

Diversos trabajos han puesto de manifiesto que los enfermos con este complejo sindrómico tienen casi en su totalidad algún tipo de afectación renal, estructural o funcional¹⁻⁵, y en un porcentaje variable se ha apreciado una evolución progresiva de la uremia.

En nuestra área sanitaria hemos tenido oportunidad de observar tres casos de este síndrome. Se trata de dos pacientes femeninas de siete y veintidós años y de un varón de diez años. Todos ellos presentaban obesidad, polidactilia, retraso mental (menos acusado en el varón) y trastornos visuales. Sólo el varón tenía hipogenitalismo (microrquidia y microfalia). Como manifestaciones añadidas este paciente tenía una enfermedad de Perthes de la que fue intervenido; la niña una poliposis nasal recurrente, marcha inestable y antecedentes de subnormalidad en línea paterna, y la mujer un nistagmo horizontal. Esta última tenía un hermano obeso y subnormal que no pudimos estudiar, y sus padres eran consanguíneos (primos). Las características de los pacientes están recogidas en la tabla I.

Desde el punto de vista renal, el limitado estudio permitido por los familiares demostró insuficiencia renal en todos, con evolución terminal (IRT) en dos de ellos, en el curso de dieciocho meses (caso 1) y tres años y medio (caso 2). La paciente de mayor edad tenía una Crs de 3,5 mg/dl y seguimos su curso

desde hace sólo seis meses. Ninguno tenía hipertensión arterial (HTA). Dos de ellos tenían infecciones urinarias recurrentes. La analítica elemental de orina fue anodina en dos pacientes, y mostró microhematuria y proteinuria persistente de 1 gr/l en el otro (caso 1), el cual también tenía niveles séricos algo bajos de la fracción C4 (18 mg/dl) y elevados de IgM (300 mg/dl). Existe constancia en los casos 1 y 2 de su incapacidad para concentrar la orina tras una prueba de sed años antes de tener contacto con nosotros cuando tenían función renal normal. Desde el punto de vista radiológico, al paciente del caso 1 se le practicó una UIV en marzo de 1985 —cuando tenía un ClCr de 67 ml/min/1,73 m²— que demostró una morfología pielocalicial normal, siendo los riñones de tamaño y superficie normal, la eliminación era normal y la vejiga no tenía anomalías ni residuo posmiccional. Ecográficamente no se observaron quistes. En el caso 2 —no se hizo UIV por el grado de uremia— se constató ecográficamente una reducción bilateral del tamaño renal sin otras peculiaridades, hecho ya advertido en otro centro cuando tenía funcionalismo renal normal. A la paciente del caso 3 no se le ha podido estudiar hasta ahora siquiera sonográficamente por reticencia familiar. En conjunto, y con las limitaciones diagnósticas referidas, podemos estimar clínicamente que dos pacientes tenían una nefropatía de base intersticial, y el restante (caso 1) probablemente glomerular (proteinuria, ausencia radiológica de alteraciones caliciales o de otro tipo, etc.) de curso rápido.

De los dos pacientes que llegaron a IRT, el de menor retraso mental (caso 2) fue finalmente incluido en un programa de DPCA en otra ciudad a la que se trasladó, presentó mal funcionamiento del catéter y falleció de forma brusca cuatro meses después. No se autorizó la necropsia. La otra paciente (caso 1) tenía limitaciones físicas y mentales insuperables y su familia desistió de iniciar un tratamiento sustitutivo.

Un amplio espectro de lesiones renales han sido comunicadas en el SLMB¹⁻⁵. Radiológicamente se ha apreciado persistencia de lobulaciones fetales, trastornos caliciales similares a los de la nefropatía por analgésicos (cálices deformados en maza, quísticos y/o diverticulares) —no observados en el caso 1—,

Correspondencia: Dr. A. J. Pérez Pérez.
Sección de Nefrología.
Hospital Xeral de Vigo.
Pizarro, 22.
36204 Vigo (Pontevedra).

Tabla I. Síndrome de Laurence-Moon-Biedl y nefropatía

Caso	Sexo/edad	Obesidad	Retraso mental	Polidactilia	Hipogonad.	Tr. visual			Nefropatía		
						Déficit visual	Retinit. pigment.	ERG alterado	Infec. urinaria	HTA	Uremia
1	H/7	+	++	+ ^a	-	+	-	+	+	-	+ Exitus
2	V/10	+	+	+ ^a	+	+	+	ND	-	-	+ DPCA Exitus
3	H/22	++	++	+	-	+	+	ND	+	-	+

H = Hembra. V = Varón. ERG = Electrorretinograma. a = Sindactilia asociada. ND = No determinado.

quistes, y raramente reflujo vesicoureteral; histológicamente, lesiones tubulointersticiales (fibrosis, dilataciones tubulares quísticas, displasia) y glomerulares (proliferación mesangial, glomeruloesclerosis); funcionalmente, trastornos de concentración y acidificación urinaria, y aminoaciduria. HTA ha sido hallada en el 50 % de los casos^{3, 4}, e infección urinaria en un porcentaje similar. El deterioro de la función renal abocando a IRT se ha citado en un porcentaje del 15 al 55 %³⁻⁵. En la experiencia más amplia, de 20 casos⁴, la incidencia menor fue atribuida a la detección precoz de los mismos por medio de una consulta oftalmológica. Esta circunstancia permite poner de relieve la importancia de un control precoz y continuado de estos pacientes con objeto de prevenir o frenar en lo posible la evolución de la nefropatía asociada. En nuestra experiencia todos los casos desarrollaron una progresión de la uremia, dos de ellos hasta IRT pese al control dietético, y de las infecciones urinarias.

La inclusión de estos enfermos en programas de diálisis puede considerarse individualmente en caso de conjugar un mínimo de colaboración física y

psíquica (valía visual, retraso mental no acusado) con el apoyo familiar^{1, 3, 4}. Apenas existe experiencia en trasplante renal³.

Agradecimiento

Al Dr. M. Sas Fojón por su aportación endocrinológica de un caso.

Bibliografía

1. Editorial: Laurence-Moon and Bardet-Biedl syndromes. *Lancet* ii:1178, 1988.
2. Churchill DN, McManamon P y Hurley RM: Renal disease - a sixth cardinal feature of the Laurence-Moon-Biedl syndrome. *Clin Nephrol*, 16:151-154, 1981.
3. Linne T, Wikstad I y Zetterström R: Renal involvement in the Laurence-Moon-Biedl syndrome. *Acta Paediatr Scand* 75:240-244, 1986.
4. Harnett JD, Green JS, Cramer BC, Johnson G, Chafe L, McManamon P, Farid NR, Pryse-Phillips W y Parfrey PS: The spectrum of renal disease in Laurence-Moon-Biedl syndrome. *N Engl J Med* 319:615-618, 1988.
5. Hurley RM, Dery P, Nogrady MB y Drummond KN: The renal lesion of the Laurence-Moon-Biedl syndrome. *J Pediatr* 87:206-209, 1975.