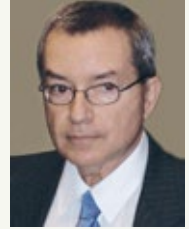


# Síndrome de Laurence-Moon (LMS, o de Biedl-Bardet)



**Félix J. Fojo, MD**  
felixfojo@gmail.com  
ffojo@homeorthopedics.com

**M**argarita nació de un parto normal, con buen peso y sin aparentes problemas, salvo que tenía seis dedos en cada mano. Todo comenzó a complicarse cuando pasó su primer año de vida y no caminaba. El pediatra determinó que tenía un cierto grado de hipotonía muscular, exceso de peso, dificultades evidentes para la dicción y una disminución importante de la visión en los dos ojos. Un par de años después, se le diagnosticó una retinitis pigmentaria y un cierto grado de retraso mental unido a una marcha ligeramente espástica. Poco después, Margarita fue estudiada genéticamente y se demostró que padecía del Síndrome de Laurence-Moon, también denominado Síndrome de Biedl-Bardet.

Este complejo síndrome se trata de un trastorno genético autosómico recesivo bastante infrecuente y que permite la sobrevivencia por un tiempo prolongado. Originalmente, se han descrito 5 características o manifestaciones fundamentales del síndrome: 1) Retinitis pigmentaria; 2) polidactilia; 3) paraplegia espástica; 4) hipogonadismo; y 5) retraso mental. En algunos trabajos recientes se añaden alteraciones anatómicas y patofisiológicas del tracto genitourinario.

Se han descrito tres tipos genéticos de la enfermedad: 11q13 (el más común), 3p12 y 15q22 (extremadamente raro). Puede haber otros genes implicados. Es interesante hacer notar que en Kuwait la ocurrencia de este síndrome es de 1 en 13 500 (comparativamente muy alta), probablemente debido a los comunes matrimonios entre familiares. La prevalencia en los países de habla inglesa es de aproximadamente 1 en 160 000. En Inglaterra existe actualmente una sociedad (en las redes sociales) de pacientes con este síndrome, que cuenta con 109 miembros.

El síndrome fue descrito a finales del siglo XIX por los profesores británicos John Laurence y Robert Moon y,

luego, en la década de 1920, por Bardet y Biedl (en dos publicaciones diferentes). Durante años se consideraron estas condiciones como dos entidades separadas, pero hoy, con características genéticas idénticas, se ha unificado el epónimo a Síndrome de Laurence-Moon-Bardet-Biedl.

Aunque comenzamos esta breve revisión con un caso hipotético de aparición temprana, el síndrome generalmente es reconocido más tarde, hacia la edad de 7 a 9 años, y no es extraño que se estudien inicialmente los pacientes por los signos y síntomas de la obesidad mórbida. Se han reportado casos incluso en la adolescencia. La relación sexo femenino a masculino es de 1,3 a 1. Es interesante que algunos de estos pacientes consiguen terminar estudios medios y que, incluso, existe un matemático británico de relativamente alto nivel portador de este síndrome.

Otras manifestaciones del síndrome, no siempre presentes, son la corta estatura, la alopecia, la pérdida temprana de dientes, la infertilidad, el hipospadias, la diabetes mellitus, el asma, la fibrosis hepática, las cataratas tempranas, el glaucoma, el estrabismo, el astigmatismo, el nistagmo, la hipertrofia ventricular izquierda, las oclusiones coronarias precoces y la hipertensión arterial. Si se asocian a otros síndromes genéticos (lo que dificulta el diagnóstico), las complicaciones se incrementan y la muerte ocurre mucho más temprano.

La expectativa de vida de estos pacientes es mucho más baja que la de la población general, pero no es infrecuente que alcancen la adultez. Generalmente ellos fallecen por complicaciones renales o cardiovasculares.

No existe un tratamiento específico para esta condición, salvo el puramente sintomático y rehabilitatorio. El diagnóstico precoz es importante para poder prever complicaciones y alteraciones orgánicas aún no desarrolladas. **G**