

Síndrome de Lawrence-Moon-Biedl (*)

Por los Dres.:

ANDRÉS SAVIO BENAVIDES(**) Y ORLANDO GONZÁLEZ MASTRAPA(***)

Entre las causas de obesidad que se ven en pediatría hay que considerar el Síndrome de Lawrence-Moon-Biedl, que, sin la frecuencia del cretinismo, del Fröhlich e incluso del Síndrome de Cushing, puede ser causa o motivo de consulta.

Fueron J. Lawrence y R. Moon¹ quienes en 1886 describieron por primera vez 4 casos en los que llamaba la atención la retinosis pigmentaria, el déficit mental y la obesidad.

En 1920 L. Bardett² y en el año 1922 A. Biedl³ presentaron varios casos en que a los síntomas ya referidos se asociaban la polidactilia y el hipogonadismo.

La enfermedad estaría integrada fundamentalmente por obesidad de tipo cerebral, oligofrenia, polisindactilia, retinosis pigmentaria e hipogonadismo.

El síndrome es incompleto lógicamente cuando faltan algunos de estos elementos describiéndose entonces como formas atípicas o frustres.

A continuación pasamos a describir nuestro caso:

Se trata de: C.C.P. de 12 años de edad, sexo femenino, raza blanca, de

Puerto Padre, Oriente. Ingresó por obesidad. (Figs. 1 y 2).

H.E.A. Refiere la madre que desde pequeña la niña ha sido muy gruesa, su hermana gemela también lo era y falleció de gastroenteritis a los 6 meses de edad.

Ultimamente la maestra le ha notificado que la niña no ve bien y ella misma ha notado que sobre todo al caer la noche tiene dificultad para caminar.

A.P.P. Parto eutócico, a término, gemelar. Succión y deglución normales, no ictero ni anemia. Desarrollo psicomotor normal.

A.P.F. Padres vivos y sanos. Hermana muy gruesa falleció a los 6 meses de G.E. Tío y abuelos obesos, prima de 7 meses muy gruesa con polidactilia en ambos pies, padres primos segundos, vivienda buena. Escolaridad primer grado.

EXAMEN FÍSICO

E. Gral.: Paciente brevilíneo con marcada obesidad, cara de luna. Peso 150 libras, talla 56 pulgadas.

E. Regional. Cráneo de configuración normal. Cara redonda. Cuello corto. Tronco: acumulación de la grasa en regiones mamarias y abdomen. Miembros superiores: polidactilia con sindactilia del dedo pequeño, faltando la falange distal del dedo supernumerario de la mano izquierda. (Fig. 3).

(*) Tema presentado al II Congreso Médico-Estomatológico de Oriente-Norte, celebrado en Holguín, los días 5 y 6 de noviembre de 1965.

(**) Médico Rural del Hospital General de Puerto Padre, Oriente, Cuba.

(***) Pediatra del Hospital General de Puerto Padre, Oriente, Cuba.



Fig. 1



Fig. 2



Fig. 3



Fig. 4

Miembros inferiores: Polidactilia en ambos pies. (Fig. 4).

EXAMEN FISICO POR APARATOS

A.C. Tonos y ritmos normales. T.A. 130-190. Pulso 85 al minuto. Vasos periféricos: normales.

A.R. Nada a señalar.

A.D. Panículo adiposo abundante, nada más a señalar.

G.E. Genitales externos de aspecto infantil, ausencia de vello pubiano y axilar.

S.N. Examen neurológico negativo. A la exploración del segundo par craneal (óptico) se constata disminución de la agudeza visual. El campo visual por confrontación moderadamente reducido. Fondo de ojo: No se aprecia acúmulo de pigmento estelar. Palidez moderada de la retina, marcado estrechamiento de los vasos retinianos.

En resumen los datos positivos de este enfermo son los siguientes: Obesidad, polidactilia con sindactilia, trastornos visuales, y ausencia de caracteres sexua-

les secundarios, que en nuestro medio y frisando los 13 años debían al menos esbozarse.

Existe además un evidente déficit mental como lo demuestra su baja escolaridad.

Otro detalle de importancia diagnóstica sería la presencia de antecedentes familiares portadores de los mismos síntomas. Síntomas que aparecen en ella con una distribución similar (homotipia) y en sus familiares a la misma edad (homocronicidad).

Tendríamos, pues, en nuestro caso, carácter heredo-familiar con tendencia a la homología (varios miembros de la misma familia lo presentan con el mismo aspecto clínico), homotipia y homocronicidad.

Se trataría de un Síndrome de Lawrence-Moon-Biedl incompleto o frustrado^{4,5} al no manifestarse en este momento los signos oftalmológicos de retinosis pigmentaria. Sin embargo, el simple hecho de no presentar en este momento

retinosis pigmentaria no excluye el diagnóstico ya que los pigmentos en casos infantiles pueden hacer su aparición más tardíamente. Tiene sin embargo su fondo de ojo un signo señalado por May y otros autores como paso previo a la retinosis pigmentaria que es el estrechamiento de los vasos retinianos.

PATOGENIA

Es discutida actualmente. La opinión más acertada desde el punto de vista etiológico y anatomopatológico y que explicaría las manifestaciones que presentan estos enfermos es que se trata de una abiotrofia de localización diencefalo-retiniana. Debido al carácter familiar y a la presencia de diversas anomalías congénitas o malformaciones recientemente se le considera como una disgenesia siendo la hipotalámica la responsable de la obesidad y el hipogonadismo.

Algunos como Gristain⁶ hablan de agenesia cerebral de la región diencefálica, también se atribuye a la deficiencia gonadal un papel principal en el desarrollo del defecto hipotalámico con un efecto secundario sobre la hipofisis. Estos conceptos no se han podido comprobar por estudios bioquímicos ni en necropsias.

El diagnóstico positivo se hace por el cuadro clínico, por los antecedentes hereditarios y por los caracteres de homología, homotipia y homocronicidad ya señalados y además los análisis complementarios. De ellos el más importante es sin duda la fundoscopia, la campimetría y modernamente la electroretinografía. La determinación de la gonadotropina en la orina de 24 horas por debajo de 20 unidades sería otra investigación de suma importancia. Para valorar el desarrollo mental serían necesarias las pruebas psicométricas que no solamente miden el retardo mental sino su grado.

Otras exploraciones importantes serían las radiografías: simple de cráneo, estudio radiológico de los huesos de la mano (metacarpo y metatarso) y de los huesos del carpo para determinación de la edad ósea. Un metabolismo basal, dosificación de yodo radioactivo, calcio, fósforo y fosfatasa y la determinación de los 17 cetosteroides en la orina que a veces se encuentran disminuidos en los casos de Síndrome de Lawrence-Moon-Biedl.

En nuestro medio sólo pudimos practicar los siguientes análisis complementarios:

Hb. 13.5 gramos.

Serie blanca: normal.

Glucosa: 85 mg por ciento.

Colesterol: 260 mg.

Serología: negativa.

Metabolismo basal: -31.

Orina: normal.

RX de cráneo: no se observan calcificaciones. Edad ósea: normal.

Examen oftalmológico: Anejos normales. *Medios transparentes:* Normales. *Fondoscopia:* Estrechamiento marcado de los vasos retinianos.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

Hay que eliminar:

1. Distrofia adiposo genital, producida por lesiones del hipotálamo y de la hipofisis: Encefalitis, tumores de la hipofisis, craneofaringeomas, traumatismos, etc. Se eliminan por la falta de antecedente traumático o encefálico, por la falta de signos de hipertensión endocraneal (vómitos, cefalea) y por el tipo de obesidad que en el Fröhlich es de tipo hipofisiario y en el L.M.B es de tipo cerebral y por la radiografía de cráneo que es normal en nuestro caso. La obesidad en el Fröhlich predomina en la región pubiana, caderas, zonas glútea y mamarias, siendo el carácter de la piel: fina, suave y seca y además aparece a

cualquier edad de acuerdo con la etiología.

La obesidad del Síndrome de L.M.B. aparece rápidamente después del nacimiento; es intensa, generalizada, predomina a nivel de la cara, regiones mamarias y abdomen y raíces de los miembros, la piel es húmeda. En el esqueleto hay polidactilia y la historia familiar es positiva de obesidad.

2. El síndrome de Cushing lo eliminamos porque nuestro enfermo no tiene: obesidad tipo búfalo, hirsutismo, vergeturas, la presión arterial alta, hiperglicemia, glucosuria.

3. En el hipertiroidismo existiría obesidad pastosa por el mixedema, anemia, retraso estatural y de la edad ósea, piel seca, áspera, bradisiquia, voz ronca con metabolismo basal bajo.

4. El pseudohipoparatiroidismo u osteodistrofia hereditaria de Albright puede en ocasiones semejar un L.M.B. Efectivamente estos enfermos son generalmente de corta estatura, cara semilunar, retardo mental, y de la pubertad, historia familiar y anormalidades óseas a nivel de metacarpianos y metatarsianos; además presentan historia de convulsiones y tetania por hipocalcemia, calcificación de los ganglios basales y osificaciones o calcificaciones subcutáneas.

En la variante normocalcémica del pseudohipoparatiroidismo denominada pseudopseudohipoparatiroidismo la similitud parece ser aún mayor ya que en el síndrome de L.M.B. se ha señalado la posibilidad de tetania con calcemia y fosfatemia normales.

Nuestro caso se aleja de esta posibilidad diagnóstica porque:

No tiene calcificaciones basales ni subcutáneas, no hay lesiones de metacarpianos ni metatarsianos, no ha habido tetania ni convulsiones, no existen trastornos de la dentición.

5. Hipoparatiroidismo idiopático: Se elimina por razones similares a las anteriores. No hay historia en nuestro caso de convulsiones ni tetania, ni irritabilidad neuromuscular, ni calcificaciones de los ganglios basales.

TRATAMIENTO

No existe tratamiento curativo de la enfermedad. Solamente se utiliza terapéutica sintomática.

1. Dieta hipocalórica.

2. Vitaminoterapia (sobre todo vitamina A por los trastornos oculares).

3. Hormonoterapia.

4. Corrección de la retinosis pigmentaria mediante la administración retrobulbar de Novocaína y por vía parenteral: la Bio-estimulina.

RESUMEN

Se presenta un caso de síndrome de Lawrence-Moon-Biedl incompleto o frustre ya que en el momento actual no se han manifestado aún los signos oftalmológicos de retinosis pigmentaria. Se comentan y discuten las distintas hipótesis etiopatogénicas, concluyendo que se trata de un trastorno genético que no solamente abarca la esfera diencefalo-hipotalámica y neuroretiniana sino también otras alteraciones sobresaliendo las esqueléticas.

BIBLIOGRAFIA

- 1.-Lawrence, J. C. y Moon, R. C.: *Brith. Oph. Rev.* 2: 32, 1866.
- 2.-Bardet, citado por 5.
- 3.-Biedl, A.: *Geschweisterpaer Mt. Adiposgenilater-dystrophia*. *Dt. Med. Wo.* 48: 1630, 1922.
- 4.-Rodriguez O'Hallorans, M. et al.: *El sín-*

- drome de Lawrence-Moon-Biedl. *Revista Cubana de Medicina*. 3: 257, 1964.
- 5.-Herrera Pombo, J. L.: *El síndrome de Lawrence-Moon-Biedl*. *Revista Clínica Española* 88: 421, 1963.
- 6.-Grislain, J. R.: *Sem. Hosp. Paris*. 31: 2347, 1955.

Libros de ciencias médicas publicados en 1966

DE ROBERTIS, E. D. P.; NOWINSKI, W. W. Y SAEZ, F. A.: Biología Celular	\$4.50
KARLSON, P.: Manual de Bioquímica para Médicos, Naturalistas y Farmacéuticos	4.50
SALLE, A. J.: Bacteriología	5.95
SÁNCHEZ-MONGE Y PARELLADA, ENRIQUE: Diccionario de Genética	1.50
SINNOTT, EDMUND W.; DUN, L. C. Y DORZHANSKY, THEODOSIUS: Principios de Genética	4.25
FARRERAS VALENTI, PEDRO Y MAZZEI, ECIDIO S.: Medicina Interna; Compendio Práctico de Patología Médica (2 T.)	11.00
MORROS SARDA, JOSÉ: Elementos de Fisiología (2 T.)	10.00
MOYERS, ROBERT E.: Tratado de Ortodoncia	3.90

Estos libros están a la venta en la Librería "Lalo Carrasco", Hotel Habana Libre, y también se pueden solicitar por correo a "La Moderna Poesía", Apdo. 605, La Habana, enviando el importe marcado en este catálogo y \$0.25 adicionales por cada ejemplar para el franqueo certificado.