

# Síndrome de Bardet-Biedl

El síndrome de Bardet-Biedl (SBB) es una ciliopatía sindrómica rara que se produce a consecuencia de la presencia de variantes genéticas en la familia de genes de BB. Esta enfermedad se manifiesta con una serie de características clínicas, de las cuales, algunas ya están presentes en el momento del nacimiento, mientras que otras aparecen con el tiempo. Estas manifestaciones se atribuyen a alteraciones de la vía del receptor 4 de la melanocortina (MC4R).<sup>1</sup>



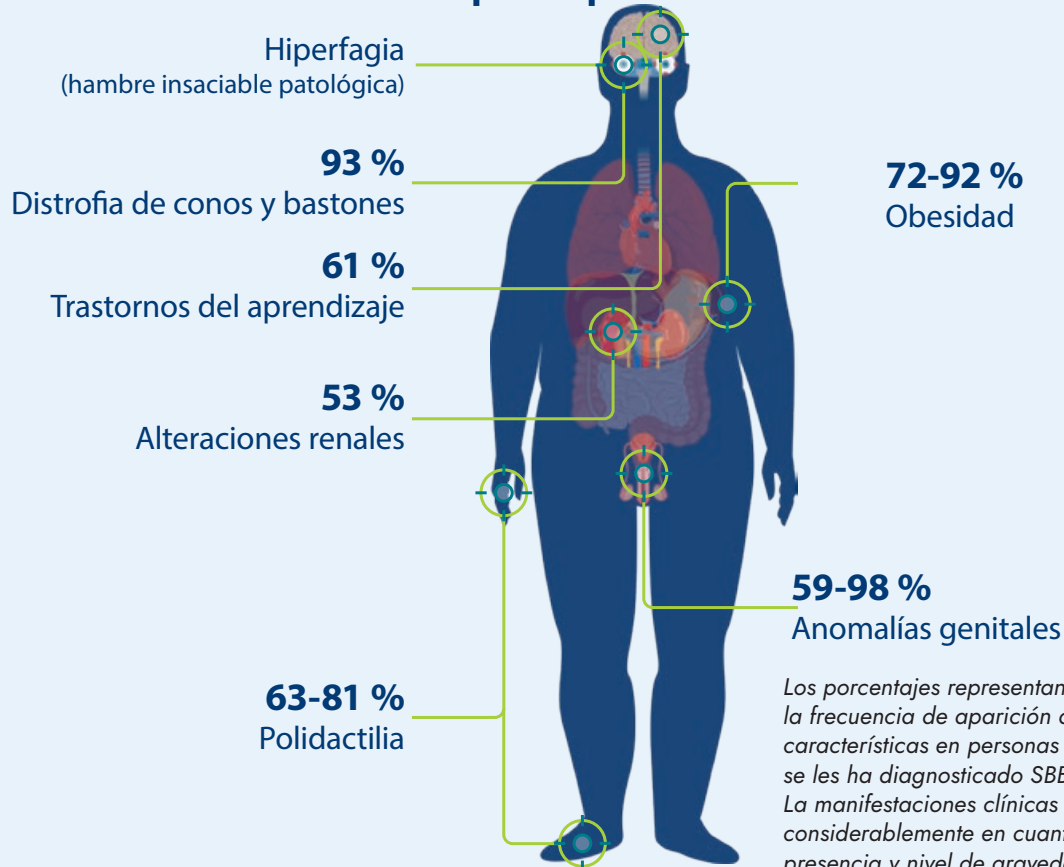
Solomon, paciente con SBB

## Prevalencia:



Las estimaciones de la prevalencia podrían aumentar a medida que más profesionales sanitarios conozcan las manifestaciones clínicas del SBB y hagan las pruebas genéticas que faciliten el diagnóstico clínico.<sup>3</sup>

## Manifestaciones clínicas principales del SBB<sup>1,4</sup>



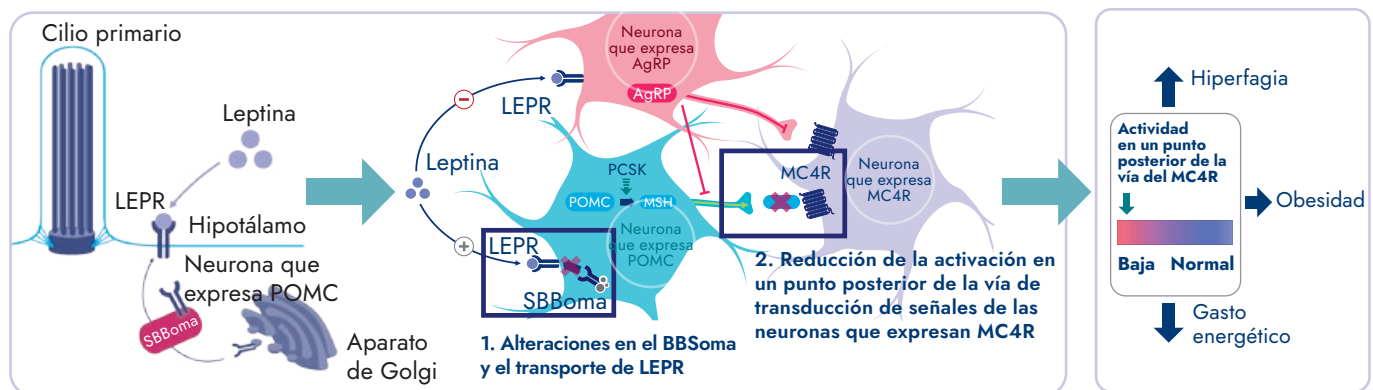
## Síndrome de Bardet-Biedl

En la vía del MC4R intervienen más de 20 genes asociados al SBB.<sup>1,5</sup>

Ocho proteínas del SBB conforman un complejo estable (denominado «BBSoma») que contribuye al desarrollo y la función de los cilios mediante el transporte de proteínas intracelulares a las membranas ciliares y, posiblemente, a otros compartimentos de la membrana.<sup>5</sup>

Las variantes en los genes del SBB alteran el BBSoma, lo que provoca defectos ciliares y alteran la transducción de señales en los receptores que regulan el peso corporal, como el LEPR.<sup>5-9</sup>

Esto altera la transducción de señales del LEPR, lo que reduce la activación de las neuronas que expresan el MC4R, lo que a su vez provoca hiperfagia y obesidad grave de inicio precoz.<sup>5-9</sup>



**Abreviaturas:** AgRP: proteína r-agutí; LEPR: receptor de la leptina; MC4R: receptor 4 de la melanocortina; MSH: hormona estimulante de los melanocitos; NPY: neuropéptido Y; PCSK1: gen de la proproteína convertasa subtilisina/kexina de tipo 1; POMC: proopiomelanocortina

## ¿Cómo se diagnostica el SBB?

El diagnóstico del SBB se basa en los signos clínicos; el diagnóstico se confirma con pruebas genéticas.<sup>4</sup>



### Manifestaciones clínicas principales<sup>1</sup>

- Anomalías genitales
- Trastornos del aprendizaje
- Obesidad
- Polidactilia
- Anomalías renales
- Distrofia de conos y bastones



### Manifestaciones clínicas secundarias<sup>10</sup>

- Anosmia o hiposmia
- Ataxia o falta de coordinación
- Braquidactilia o sindactilia
- Anomalías dentales
- Retraso en el desarrollo
- Diabetes
- Fibrosis hepática
- Hipertrofia del ventrículo izquierdo o cardiopatía congénita
- Espasticidad leve (en especial, en las extremidades inferiores)
- Poliuria o polidipsia
- Retraso o deterioro del habla
- Estrabismo, cataratas o astigmatismo

A pesar de la necesidad apremiante de un diagnóstico temprano del SBB para reducir su impacto en comorbilidades que podrían aparecer con los años, el diagnóstico suele retrasarse por falta de conocimientos y la aparición lenta de determinadas manifestaciones clínicas.<sup>3,11</sup>

### Confirmación genética<sup>12-14</sup>

Disponer de un diagnóstico genético del SBB puede suponer una diferencia considerable en la vida de una persona, ya que:



Mejora el acceso al tratamiento adecuado.



Reduce el estigma social de la obesidad y proporciona estrategias para afrontarlo.



Ayuda a que la persona y sus cuidadores conozcan la causa principal de la enfermedad y tomen decisiones informadas sobre su atención médica.



Hace posible la detección sistemática precoz con fines preventivos o profilácticos de afecciones asociadas.

**Bibliografía:** 1. Forsythe E. et al. *Front Pediatr.* 2018;6:23. 2. Tsang S.H. et al. *Advances in Experimental Medicine and Biology.* 2018;1085. 3. Suspitsin E.N., Imyanitov E.N. *Mol Syndromol.* 2016;7:62-71. 4. Forsythe E. et al. *Eur J Hum Genet.* 2013;21:8-13. 5. Guo D.F., Rahmouni K. *Trends Endocrinol Metab.* 2011;22(7):286-293. 6. Seo S. et al. *Hum Mol Genet.* 2009;18(7):1323-1331. 7. Wang L. et al. *J Clin Invest.* 2021;131(8):146287. 8. Loos R.J.F. y Yeo G.S.H. *Nat Rev Genet.* 2022;23:120-13. 9. Yazdi F.T. et al. *Peer J.* 2015;3:e856; 3. 10. Beales P.L. et al. *J Med Genet.* 1999;36: 437-446. 11. Forsyth R. et al. Bardet-Biedl Syndrome Overview. 2003. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1363/> (Último acceso: octubre de 2023). 12. Styne D.M. et al. *J Clin Endocrinol Metab.* 2017;102(3):709-757. 13. August G.P. et al. *J Clin Endocrinol Metab.* 2008;93(12):4576-4599. 14. Kleinendorst L. et al. *BMJ Case Rep.* 2017:bcr2017221067.

Información proporcionada por Rhythm Pharmaceuticals B.V. (EU\_Medinfo@rhythmtx.com). Última actualización: noviembre de 2023.

© 2023 Rhythm Pharmaceuticals, Inc. Todos los derechos reservados.  
Rhythm y su logotipo son marcas comerciales de Rhythm Pharmaceuticals, Inc.  
ES-DSE-2300015 (02/2024).