

Tras La Información que Cura



Revista Electrónica
Zoilo E. Marinello Vidaurreta



Volumen 38

Número 3

ISSN 1029-3027 | RNPS 1824



PRESENTACIÓN DE CASO

Síndrome de Beckwith Wiedemann

Beckwith Wiedemann Syndrome

Autores: Dra. Dania Faxas Rodríguez*, Dr. Ramón Varela González **, Dra. Laidenis Pascual Carreño***, Lic. Yanelis Inés Infante López****, Dra. Gelenis Puig Pérez*****.

* Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Máster en Atención Integral al Niño. Profesora Instructora. Hospital “14 de Junio”. Jobabo, Las Tunas.

** Especialista de II Grado en Pediatría. Profesor Auxiliar. Hospital “14 de Junio”. Jobabo, Las Tunas.

*** Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Profesora Instructora. Hospital “14 de Junio”. Jobabo, Las Tunas.

**** Licenciada en Enfermería. Profesora Instructora. Hospital “14 de Junio”. Jobabo, Las Tunas.

***** Especialista de I Grado en MGI. Profesora Instructora. Hospital “14 de Junio”. Jobabo, Las Tunas.

Correspondencia a:

Dra. Dania Faxas Rodríguez

E-mail: varela@ltu.sld.cu

RESUMEN

Se presenta el caso de un paciente, atendido en el Servicio de Pediatría del Hospital General Docente “14 de Junio” del municipio de Jobabo, provincia de Las Tunas. El paciente es portador de un síndrome de Beckwith Wiedemann, enfermedad de posible origen genético autosómico dominante, cuyo diagnóstico se fundamenta en criterios clínicos mayores y menores. Se expusieron los resultados del examen clínico y de las investigaciones complementarias. Se realizó una revisión de la literatura médica sobre el tema.

Palabras clave: MACROSOMÍA; ONFALOCELE; MACROGLOSIA; SÍNDROME DE BECKWITH WIEDEMANN.

Descriptor: MACROSOMÍA FETAL; HERNIA UMBILICAL; MACROGLOSSIA.

SUMMARY

A case of a patient assisted at the pediatric service of “14 de Junio” Hospital in Jobabo, Las Tunas, is reported. The patient is a carrier of a Beckwith Wiedemann Syndrome, which is a disease of possible dominant autosomal genetic origin; its diagnosis is mainly based in major and minor clinical criteria. The results of the clinical findings and lab investigations were analyzed. A full

medic bibliographical review about this syndrome was carried out.

Key words: MACROSOMIA; MACROGLOSSIA; ONPHALOCELE; BECKWITH WIEDEMANN SYNDROME.

Descriptors: FETAL MACROSOMIA; HERNIA, UMBILICAL; MACROGLOSIA.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Beckwith-Wiedemann es una malformación congénita infrecuente, que afecta a 1/14000 nacimientos, caracterizada por sobrecrecimiento fetal; son hallazgos habituales: macroglosia, gigantismo, onfalocele, visceromegalia, hemihiperplasia, malformaciones renales, nevus flameus facial prominente y convulsiones secundarias a hipoglucemia. (1, 2, 4, 5) Las malformaciones urogenitales incluyen displasia medular renal, lobulación del riñón fetal y síndrome de Prune-belly. (1, 2, 3) La primera descripción de este síndrome se debe a Beckwith (1963) y a Wiedemann (1969); quienes lo describen como un trastorno por sobrecrecimiento. (4, 5)

La presencia de estos hallazgos no debe ofrecer dificultades para su diagnóstico postnatal; sin embargo, el síndrome de Beckwith-Wiedemann es un ejemplo de patología diagnosticable in útero. (1, 2, 4, 5) Diversos autores han considerado que los

parámetros ecográficos sobre los que se puede hacer el diagnóstico de síndrome de Beckwith-Wiedemann in útero son la presencia de polihidramnios, onfalocele, macrosomía y aumento de los perímetros abdominales y longitud de los riñones e hígado; estos hallazgos pueden detectarse a partir del tercer trimestre de gestación. (1, 2, 4, 5) La macroglosia puede detectarse por ecografía. (1, 4, 5)

La historia natural del síndrome de Beckwith-Wiedemann incluye prematuridad, debido a la macrosomía y polihidramnios. (4, 5) La hipoglucemia neonatal puede ser severa y esta incrementado el riesgo de tumores embrionarios, como son el tumor de Wilms, carcinoma adrenocortical, hepatoblastoma, gonadoblastoma, rabdomiosarcoma y neuroblastoma. El incremento del riesgo de estos tumores descrito en la literatura oscila entre 7-30%. (1, 2, 4, 5)

PRESENTACION DEL CASO

En el Servicio de Pediatría del Hospital General Docente "14 de Junio" del municipio de Jobabo, provincia de Las Tunas, se atendió a un recién nacido del sexo masculino, raza mestiza, con peso de 4 300 g, procedente del Servicio de Neonatología Provincial, presentando

macroglosia, onfalocele, signos de gigantismo e hipoglicemia.

Nótese los signos físicos: gigantismo o macrosomía, onfalocele, macroglosia.

FIGURA 1. Gigantismo o Macrosomía



FIGURA 2 y 3. Macroglosia y Onfalocele



Los criterios diagnósticos de síndrome de Beckwith-Wiedemann incluyen:

Criterios mayores

Macroglosia;
Macrosomía;
Defectos de la pared abdominal (onfalocele).

Criterios menores

Polihidramnios;
Nefromegalia;
Displasia;
Citomegalia adrenal.

En los antecedentes se recoge nacimiento por parto eutócico, de una madre de 19 años

HOA G0P0A0 a las 38 semanas, con TRM 2 horas, LA claro, Apgar 8-9. No existía ningún grado de consanguinidad entre los padres.

Se realiza una exploración física exhaustiva y se comprueba la presencia de macrosomía, onfalocele, macroglosia y hepatomegalia. Se le realizan investigaciones de laboratorio, tales como hemograma, estudio de líquido cefalorraquídeo (LCR) y glicemia, y se detecta una glicemia de 2,1 mol/L. USG renal, donde se aprecia imagen quística a nivel de las suprarrenales. El resto de los complementarios mostró resultados normales.

Momentos después del nacimiento el recién nacido se encontraba hipotónico, con poco reflejo de succión, detectándose signos clínicos de hipoglicemia, que se corresponden con los resultados de laboratorio.

Se corrigió la hipoglicemia por bolo. Para lograr la estabilización de cifras adecuadas de glicemia fue necesario mantener infusión endovenosa de dextrosa hipertónica, con lo que se normalizaron las cifras de glicemia en sangre.

Se valoró con el Servicio de Genética Médica, donde se corroboró aún más nuestro diagnóstico, se interconsultó por Oncología Pediátrica, Endocrinología y

Cirugía, para su posible corrección del onfalocele.

DISCUSIÓN

El diagnóstico del síndrome de Beckwith Wiedemann se basa clásicamente en el hallazgo de macroglosia, onfalocele u otras anomalías umbilicales, acompañadas de hipoglicemia sintomática persistente, que se presenta en los neonatos macrosómicos, habitualmente sin otros antecedentes perinatales de interés.

El desarrollo de la hipoglucemia sintomática apareció poco después del nacimiento y se describió como el hallazgo, que con mayor frecuencia se asocia a este síndrome, además de las convulsiones que en este caso no se presentaron.

Nuestro paciente reunió las características descritas en la literatura médica, ya que es portador de las anomalías que se señalan y del trastorno metabólico planteado. Como dato adicional, existían antecedentes familiares de otras alteraciones genéticas, tales como el Síndrome de Down. (6)

Las alteraciones anatómicas observadas, así como el trastorno metabólico, los antecedentes de enfermedades genéticas, la forma de inicio del cuadro y la respuesta al tratamiento aplicado, hicieron posible el diagnóstico diferencial con respecto a otros

trastornos y a afecciones, en las que se presentan anomalías congénitas, como las encontradas en el paciente. En estos momentos con signos de gigantismo para su edad, en cuanto al peso y la talla y asimetría al comparar el hemicuerpo derecho con el izquierdo, siendo el derecho más prominente sin presentar complicaciones.

Por todas las razones expuestas se concluyó que el paciente presentó un síndrome de Beckwith Wiedemann. (7)

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. D. H. Williams, D. W. Gauthier, and M. Maizels. [Prenatal diagnosis of Beckwith-Wiedemann syndrome. Prenat.Diagn. 2005, 25 \(10\):879-884](#)
2. Carro Puig Eugenio, Fernández Braojos Liliam S.. Síndrome de Beckwith Wiedemann: Presentación de un caso. Rev Cubana Pediatr [revista en la Internet]. 2005 Dic [citado 2013 Mar 14] ; 77(3-4): . Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312005000300010&lng=es.
3. Cruz, M. Tratado de Pediatría Vol. 1. 7ma ed. La Habana: ECIMED. 2008. p. 246-254
4. *Morán-Barroso V, García-Delgado C, Villa-Guillen M, Bracho-Blanchet E,*

Perezpeña-Diazconti M. Síndrome de Beckwith-Wiedemann. (Spanish). Boletín Médico Del Hospital Infantil De México [serial on the Internet]. (2009, Sep), [cited March 14, 2013]; 66(5): 451-460. Available from: Academic Search Premier.

5. *Moreira-Pinto J, Pereira J, Osório A, Enes C, R. Mota C. Beckwith-Wiedemann Syndrome, Delayed Abdominal Wall Closure, and Neonatal Intussusception - Case Report and Literature Review. Fetal & Pediatric Pathology [serial on the Internet]. (2012, Dec), [cited March 14, 2013]; 31(6): 448-452. Available from: Academic Search Premier.*
6. Storm D, Hirselj D, Rink B, O'Shaughnessy R, Alpert S. The Prenatal Diagnosis of Beckwith-Wiedemann Syndrome Using Ultrasound and Magnetic Resonance Imaging. *Urology [serial on the Internet]. (2011, Jan), [cited March 14, 2013]; 77(1): 208-210. Available from: Academic Search Premier.*
7. Lee M, Rhee Y. P09.23: Beckwith-Wiedemann syndrome: a case report. *Ultrasound In Obstetrics & Gynecology [serial on the Internet]. (2011, Oct 2), [cited March 14, 2013]; 38205. Available from: Academic Search Premier.*