

**POLICLINICO "MARTIRES DEL 4 DE AGOSTO"
PROVINCIA DE GUANTANAMO**

SINDROME DE BECKWITH. INFORME DE UN CASO.

Dra. Georgina S. Chiong Frómeta¹, Dra. María T. Domínguez Juantorena², Dr. Juan A. García Álvarez³, Dra. Virginia Gúlgar William⁴, Dra. Juana E. Hurtado García⁵

RESUMEN

Se presenta el caso de una niña de dos años de edad, producto de un embarazo captado a las doce semanas, y al realizar ultrasonido a las treinta y tres semanas se le diagnostica onfalocele fetal. Se atiende en consulta de genética y patología social al embarazo. Se induce el parto a las cuarenta y tres semanas del que se obtiene un recién nacido de 4500 gramos. Llama la atención el onfalocele y la macroglosia, además de características compatibles con un síndrome de Beckwith. Se realiza intervención quirúrgica del onfalocele y se sigue por consulta multidisciplinaria. Se realizan controles periódicos, dado que estos niños presentan gran relación con un sinnúmero de enfermedades malignas. En nuestra paciente se ha mantenido una alta talla sin complicaciones del síndrome.

Palabras clave: ONFALOCELE/cirugía; ONFALOCELE/congénito; MACROGLOSIA/congénito; SINDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN.

INTRODUCCION

El síndrome de Beckwith-Wiedemann es una entidad poco común, a la que se le ha atribuido una herencia autosómica recesiva, caracterizada por exónfalo, macroglosia

¹ *Especialista de I Grado en Pediatría. Profesora Instructora.*

² *Especialista de I Grado en M.G.I. Profesor Instructor.*

³ *Especialista de II Grado en Pediatría. Profesor Auxiliar.*

⁴ *Especialista de I Grado en Pediatría. Profesor Instructor.*

⁵ *Especialista de I Grado en Obstetricia y Ginecología. Profesora Instructora. Policlínico "Emilio Daudinot"*

y gigantismo, hepatoesplenomegalia en el 50% de los casos, sensibilidad a la leucemia, estrabismo, anomalías faciales y edentración en el lóbulo de las orejas. La hipoglicemia por hiperinsulinismo se ha observado, porque causa hiperplasia de las células beta pancreáticas; la hipoglicemia puede ser transitoria y autolimitada; también puede presentarse hiperlipidemia.

Los riesgos más importantes son las secuelas neurales irreversibles por la hipoglicemia y la aparición de tumores abdominales, como el tumor de Wilms y el carcinoma córtico-suprarrenal (RS) patognomónico, y el surco en el lóbulo de la oreja. La crisis de hipoglicemia aparece en la primera semana de vida y puede evolucionar hacia la diabetes crónica o un cuadro de intolerancia a los hidratos de carbono; puede asociarse a una tumoración conocida, como fibroma del corazón.

Motivados por la gran importancia del reconocimiento de este síndrome que, aunque poco frecuente, presenta un pronóstico sombrío, nos decidimos a realizar este informe del caso, ya que con un diagnóstico prenatal precoz se lograría disminuir la incidencia de esta entidad, por lo que nos propusimos dar a conocer la existencia de este caso en nuestra área de salud.

INFORME DEL CASO

Niña de 2 años de edad, con fecha de nacimiento 20/10/97, producto de una gestación con captación precoz (12 semanas) que se trasladó a nuestra área a las 20 semanas. En el ultrasonido (US), a las 33 semanas se diagnosticó onfalocele fetal, y se atendió en consulta de patología asociada y genética. Se realizó inducción del parto a las 43 semanas, del cual se obtuvo un recién nacido con peso de 4,500 gramos, talla 55 cm, perímetro cefálico 37 cm, circunferencia torácica 35 cm, así como onfalocele, macroglocia, edentración del lóbulo de la oreja, occipucio ligeramente prominente y nevus capilar frontal. Presenta cuadro de hipoglicemia postnatal, y es intervenida quirúrgicamente del onfalocele a las 20 horas. Permanece ingresada durante nueve días. A partir de esta fecha se continúa su atención multidisciplinaria y se conforma el diagnóstico de un síndrome de Beckwith-Wiedemann.

RECOMENDACIONES

- Evitar crisis de hipoglicemia para disminuir las secuelas neurales irreversibles.
- Seguir por consulta multidisciplinaria para lograr el diagnóstico precoz de posibles tumoraciones malignas.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

- 1.- Domínguez G D, Barraza A O, I turregui B L. Síndrome de Beckwith-Wiedemann. Cir Pediat oct 1991-ene 1992; 7 (1): 41-5.
- 2.- Ciquito Gómez G, Loveri S A, Olivera C. Onfalocele y Síndrome de Beckwith-Wiedemann. Bol Soc Med Interna Resid Hosp Cent. "Dr. Pedro Emilio Carrillo" mayo 1988;5 (1): 22-5.
- 3.- Andrade, M.P, Bartos MA. Síndrome de Beckwith-Wiedemann. A propósito de un caso. Rev Boliv Ginecol Obstet 1994; 17 (1): 71-3.
- 4.- Vaughan WG, Sanders DW, Grosfeld JL, et al. Favorable outcome in children with Beckwith-Wiedemann syndrome and intra-abdominal malignant tumors. J Pediatr Surg Jul 1995;30 (7): 1042-4.
- 5.- Tsushida Y, Yokomon K, Chi Sh. Hereditary renal tumors. Wilms tumor - congenital anomalies syndrome. Nippon Rinsho nov 1995; 53 (11): 2742-8.
- 6.- Tay J.S. Molecular genetics of Wilms tumour. Pediatr Child Health Oct 1995; 31 (5): 379-83.
- 7.- Besnaud-Gurin C, Newshau I, Winsquist R. Wilms tumor and embrional rhabdomyosarcoma distal to the D 115988 locus on chromosome 11 p 15,5. Hum Genet Feb 1996; 97 (2): 163-70.
- 8.- Thornes PS, Quire JAS. Molecular genetics in the diagnosis and prognosis of dalud pediatric tumors. Pediatric and Developmental Pathology Sep - Oct. 1998;1(5).
- 9.- Dout R, Morteon M, Dout RM. Yolk sac tumor of the placenta in Wiedemann-Beckwith syndrome. Pediatric and Developmental Pathology Nov - Dic. 1998; 1(6).
- 10.- Nelson , et al. Beckwith-Wiedemann Syndrome 15a. edición. Vol III Interamericana, 1997: 400, 532, 2289.