

# EL SÍNDROME BECKWITH-WIEDEMANN (SBW) MACROGLOSIA Y NEFROMEGALIA EN UN FETO DE 32+5 SEM

Kozak, I; Gómez Carrascosa, I; Iniesta Albaladejo, MA; Peñalver Parres, C; Díaz Meca, L; Pertegal Ruiz, M; Arteaga Moreno, A; Delgado Marín, JL.



## INTRODUCCIÓN

**DEFINICIÓN Y CLÍNICA** Es un síndrome congénito, multisistémico, con un patrón variable de manifestaciones clínicas, entre las que destacan macrosomía, macroglosia, visceromegalias, defectos de la pared abdominal (onfalocele), anomalías renales, tendencia a hipoglucemia neonatal y predisposición al desarrollo de tumores embrionarios. Otras manifestaciones son pliegues y surcos del lóbulo auricular, nevus flammeus facial, ojos prominentes con relativa hipoplasia infraorbitaria y hemihipertrofia. Es el síndrome pediátrico más común que implica el sobrecrecimiento. Fue descrito por primera vez por Beckwith en 1963 y Wiedemann en 1964.

**INCIDENCIA** Uno entre 10,000-13.700 nacidos vivos. Hay una mayor predisposición entre los niños concebidos por técnicas de reproducción asistida. No hay predilección por raza ni por la edad. En cuanto al sexo, sólo en el caso de gemelos monocigóticos hay mayor incidencia en mujeres. Uno de cada 5 niños fallece por las complicaciones propias del síndrome.

**ETIOPATOGENIA** En el 50% de los casos, es debido a una hipometilación en la región centromérica del imprinting (IC2) del cromosoma 11p, en otros casos puede ser debido a delección cromosómica de dicha región, mutación puntual en CDKN1C o a DUP.

**DIAGNÓSTICO PRENATAL** Se confirma por la presencia de dos características mayores, (macroglosia, macrosomía, defectos en la pared abdominal, como el onfalocele, placentomegalia) o una característica mayor y dos características menores (polihidramnios, nefromegalia, displasia o citomegalia suprarrenal).

**SBW Y CÁNCER** Hay predisposición a cáncer en la infancia, con riesgo de malignidad de 4% a 21%. Éste es mayor al nacer y disminuye conforme se alcanza la edad adulta. El espectro de tumores asociados incluye el tumor de Wilms y el hepatoblastoma, entre los más frecuentes, además de neuroblastoma, carcinoma adrenocortical, feocromocitomas y rhabdomiosarcomas.

## CASO CLÍNICO

- o Gestante G2A1 de 41 años, con Diabetes Gestacional tratada con Insulina. Sin antecedentes familiares de interés. Gestación conseguida tras FIV con gametos propios. Ecografías de las semanas 12 y 20 normales.
- o En la ecografía en la semana 32+5 se observan hallazgos del feto macrosoma (>p100), macroglosia muy importante (Fig 1), riñones aumentados de tamaño con ecoestructura normal (Fig 2), hígado también posiblemente aumentado, con lo que sospecha de SBW.
- o Se realiza una amniocentesis, con detección por parte de Genética Médica de hipermetilación centromérica IC1, que confirma el diagnóstico.
- o Se programa una cesárea electiva en la semana 37+5, naciendo un varón de 4990 g (>p99, 4,59DE), Ápgar 9/10, con BEG, sin rasgos toscos evidentes, con macroglosia y discreta protrusión lingual. Hipoglucemia en primer control analítico, que remonta con administración de Glu iv. Postnatalmente se confirma el mosaicismo de la hipermetilación IC1 ( que se asocia a mayor riesgo de desarrollo de tumores (28%, sobre todo de tumor de Wilms y hepatoblastoma)).
- o Actualmente, se realizan controles ecográficos cada 3 meses, hasta ahora sólo se evidencian riñones aumentados de tamaño sin evidencia de masas ni otras megalias. En estudio por Neumología por posible SAHOS y por Digestivo por disfagia neurológica.



Figura 1: Ecografía 3D. Macroglosia



Figura 2: Ecografía 2D. Nefromegalia.

## CONCLUSIONES

La macroglosia es la característica más común del síndrome (se puede encontrar en hasta 97% de los pacientes). Es el rasgo más sensible para su identificación y factor de riesgo para la apnea obstructiva del sueño.

Es muy importante tanto el diagnóstico prenatal y la planificación del parto (por la macrosomía fetal y el riesgo que conlleva), como el seguimiento postnatal para el despistaje de tumores asociados.

**BIBLIOGRAFÍA:** - I. Arroyo Carrera, M<sup>a</sup> L. Martínez-Frías, J. Egúés Jimeno. Síndrome de Wiedemann-Beckwith: Análisis clínico-epidemiológico de una serie consecutiva de casos en España. VOL. 50 N<sup>o</sup> 2, 1999

- E Buller Viqueira, R Ureba Rubio, J Cabello Pulido. Síndrome de Beckwith-Wiedemann. Rev Clin Med Fam vol.7 no.1 Albacete feb. 2014.