

SÍNDROME DE BECKWITH WIEDEMANN: A PROPÓSITO DE UN CASO

Sánchez-Tembleque Sánchez, P.; Peñalver Yepes, N., Díaz García, A.; Gil Sánchez, L.; Hamod Tammawi, F.; Martínez García, M.; García Izquierdo, O.; Martínez Cendán, JP

INTRODUCCIÓN

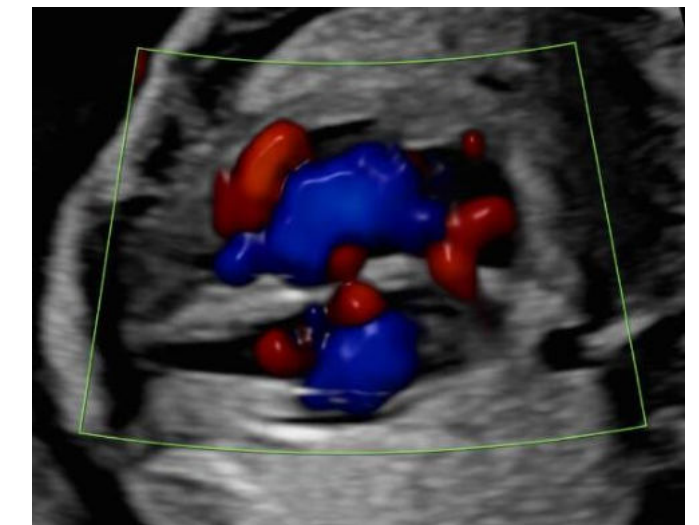
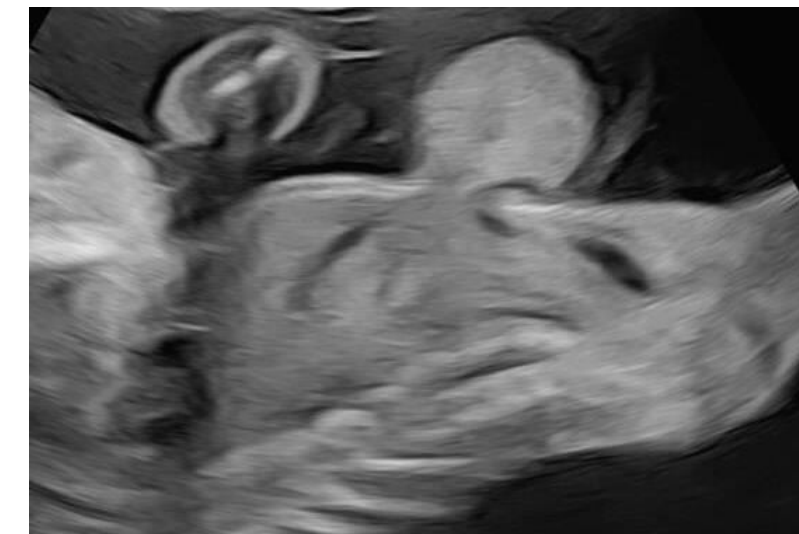
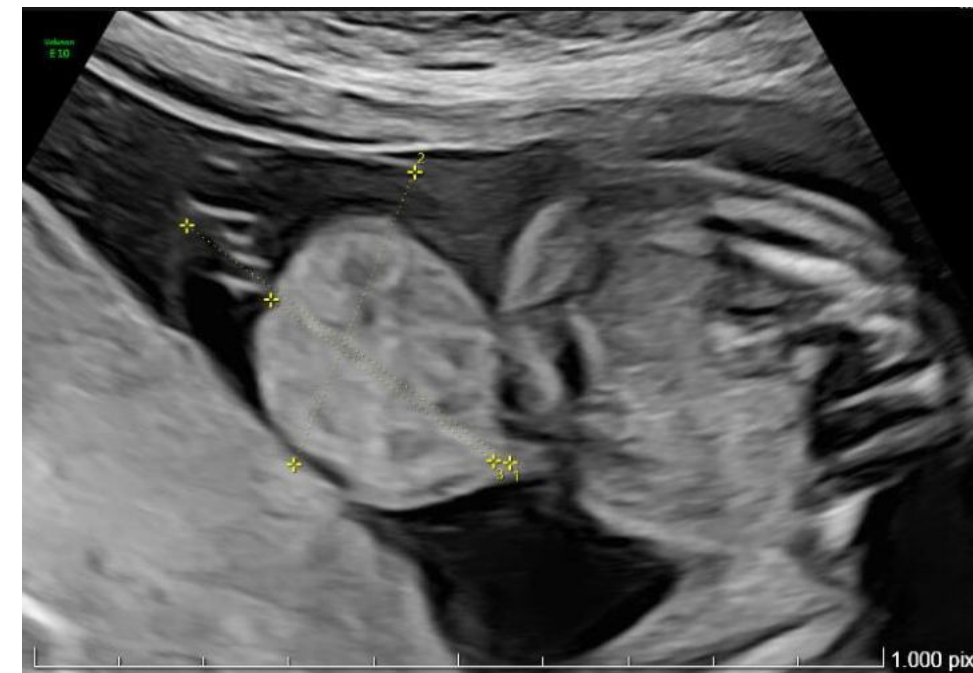
El síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) afecta a 1/13700 RN vivos. Es un síndrome congénito multisistémico consistente en macrosomía fetal, onfalocele u otro defecto de la pared abdominal, hipoglucemias, hemihiperplasia, macroglosia, visceromegalia, pliegues en los lóbulos de las orejas y anomalías renales. Existe un mayor riesgo de desarrollar tumor de Wilms y hepatoblastoma. En la mayoría de los casos es causado por anomalías en la regulación de la impresión genómica que involucra genes localizados en el cromosoma 11.

CASO CLÍNICO

Mujer de 26 años, G2P1, hijo varón de 4 años sano. Gestante de 22 sg. remitida de otro centro por diagnóstico de SBW. No hábitos tóxicos. Captación tardía del embarazo en semana 16. No realizado cribado de aneuploidías en el 1er trimestre. Se realizó amniocentesis con resultado QF-PCR: normal, feto femenino. En el ArrayCGH se detecta delección de carácter patogénico en la región p15.5 del cromosoma 11 que afecta parcialmente al gen *KCNQ1*. Esta alteración también se ha observado en la madre, aunque el alelo delecionado no afecta al estado de metilación del centro de impronta IC2 (probablemente porque el alelo heredado sea de origen paterno). En la ecografía morfológica de 2º trimestre, se observa onfalocele (saco 41.9x33 mm, con presencia de asa intestinales (28 mm de diámetro, contenido líquido) y posible pie equinovaro izquierdo. En la ecocardiografía: CIV muscular de salida, de 1.33mm aprox, con flujo bidireccional. Resto normal

CONCLUSIONES

- La pérdida de transcripción del gen *KCNQ1* heredada del alelo materno es uno de los mecanismos genéticos del desarrollo del SBW.
- Si se hereda del alelo paterno, como es posible que ocurra en nuestra paciente, la pérdida de función es la causa más frecuente del síndrome de QT largo familiar., sin presentar SBW.
- Ser portadora de esta microdelección de en el gen *KCNQ1* conlleva un riesgo de recurrencia para el SBW de hasta el 50% en cada gestación.



BIBLIOGRAFÍA

1. Brioude F, Kalish JM, Mussa A, Expert consensus document: Clinical and molecular diagnosis, screening and management of Beckwith-Wiedemann syndrome: an international consensus statement. Nat Rev Endocrinol. 2018 Apr;14(4):229-249.
2. Choufani S, Shuman C, Weksberg R. Beckwith-Wiedemann syndrome. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2010 Aug 15;154C(3):343-54.