



XXXIII REUNIÓN SOCIEDAD DE OBSTETRICIA Y GINECOLOGÍA DE LA REGIÓN DE MURCIA



CARACTERÍSTICAS DEL SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN

Peñalver Yepes, N; Rigabert Martínez-Romero, AV; Gómez Mateo, MA; Parra Sánchez, L; Ortega Suárez, D; Maqueda Martínez, IM.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Beckwith-Wiedemann es un trastorno genético raro caracterizado por una serie de manifestaciones clínicas que incluyen macroglosia, hemihipertrofia, hipoglucemia neonatal, anomalías en el oído y una predisposición aumentada a ciertos tipos de cáncer. Fue descrito por primera vez en 1964 por los médicos Beckwith y Wiedemann. Este síndrome es un ejemplo de una enfermedad compleja que involucra mecanismos genéticos relacionados con la impronta genómica, en la que la expresión de ciertos genes depende de su origen parental. El BWS se ha asociado a anomalías en varios loci genéticos, especialmente en el cromosoma 11, en el que se localizan los genes involucrados en la regulación del crecimiento fetal.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

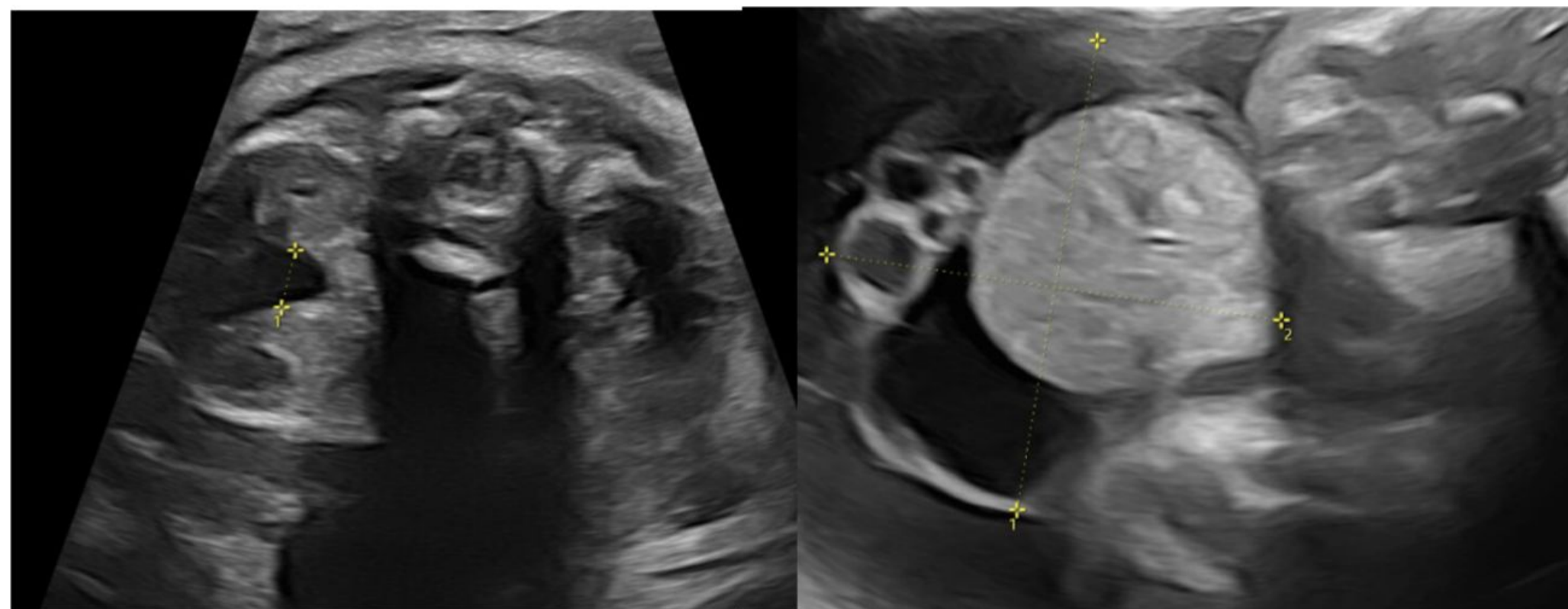
Gestante de 20+3 semanas, derivada de otro hospital por hallazgos ecográficos en ecografía morfológica de segundo trimestre que hacen sospechar un Síndrome de Beckwith-Wiedemann.

El peso fetal estimado en dicha ecografía fue de 397 gramos y se visualizaba onfalocele, con un saco herniario de 30x31mm y un defecto de cierre de 12mm en la pared abdominal anterior, translucencia nucal aumentada, dilatación pielocalicial, una CIV muscular y posible pie equinovaro izquierdo.

Se realizó una amniocentesis cuyo resultado genético fue una microdelección 11p15 con hipometilación IC2 de origen materno, que confirmó el diagnóstico.

La gestación finalizó en la semana 36+2 mediante cesárea electiva de carácter urgente tras acudir la gestante en periodo activo de parto a la puerta de urgencias y presentación fetal en podálica.

Se realiza intervención quirúrgica de onfalocele al nacimiento sin complicaciones. Es dada de alta con SNG para completar toma por macroglosia y dificultad para la alimentación, retirándose una semana después.



Dilatación pielocalicial y Onfalocele asociados al Síndrome de Beckwith-Wiedemann.

CONCLUSIONES

La presentación clínica de este síndrome varía significativamente, lo que puede dificultar el diagnóstico precoz, sin embargo éste es crucial para el manejo adecuado, especialmente en lo que respecta al control de la hipoglucemia neonatal y el seguimiento oncológico. La identificación de la mutación genética específica permite confirmar el diagnóstico y orientar el tratamiento y seguimiento de los pacientes.

Se trata de trastorno raro, pero relevante en la medicina pediátrica debido a sus manifestaciones clínicas específicas y su potencial para generar complicaciones a largo plazo, como el desarrollo de tumores.

La terapia multidisciplinaria, que incluye endocrinólogos, genetistas y oncólogos, es fundamental para la atención integral de los pacientes.

Bibliografía

- Weksberg R, Shuman C, Beckwith J. Beckwith–Wiedemann syndrome. Eur J Hum Genet. 2010;18(1):8–14. doi:10.1038/ejhg.2009.96.
- Brioude F, Kalish JM, Mussa A, et al. Diagnosis and management of Beckwith–Wiedemann syndrome: An international consensus statement. Nat Rev Endocrinol. 2018;14(3):229–49. doi:10.1038/nrendo.2017.142.
- Maher ER, Reik W. Beckwith-Wiedemann Syndrome: Imprinting in clusters of growth-regulating genes. Trends Genet. 2000;16(9):340–2. doi:10.1016/s0168-9525(00)02075-9.