



## 242/1998 - A PROPÓSITO DE UN CASO DE MACROSOMÍA

R. Martínez Cabello<sup>a</sup>, M. González Armayones<sup>a</sup> y L. Jiménez Fernández<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Hospital de la Merced. Osuna. Centro de Salud Estepa. Sevilla. <sup>b</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Hospital de la Merced. Osuna. Centro de Salud Herrera. Sevilla.

### Resumen

**Descripción del caso:** Niño de 2 años que acude a centro de salud para seguimiento según el programa de “niño sano”. Antecedentes personales: Recién nacido pretérmino que presentó al nacimiento distrés respiratorio leve con doble vuelta de cordón, macroglosia, ductus arterioso persistente y tronco mayor que los miembros en seguimiento en consultas externas de pediatría.

**Exploración y pruebas complementarias:** Presenta buen estado general, bien hidratado y perfundido. Auscultación cardiopulmonar: soplo aórtico I/VI. Angioma intercilial. Pliegues aumentados en lóbulo de la oreja. Macrosomía. Sociable, sonriente, dice palabras sueltas y es capaz de formar una frase simple. Desarrollo psicomotor: Socialización: lleva vaso a la boca, imita tareas del hogar, se quita la ropa, obedece órdenes por gestos, dice no, señala las partes del cuerpo, dificultad en algunos fonemas por macroglosia. Ecografía abdominal: normal. Ecocardiografía: ductus arterioso persistente en fase de cierre definitivo sin repercusión hemodinámica. Estudio genético: disomía uniparental del cromosoma 11p.

**Juicio clínico:** Síndrome de Beckwith Wiedemann.

**Diagnóstico diferencial:** Síndrome Simpson-Golabi-Behmel, síndrome de Costello, síndrome de Perlman, neurofibromatosis de tipo 1.

**Comentario final:** El síndrome Beckwith-Wiedemann es una enfermedad genética de sobrecrecimiento asociada con un elevado riesgo de formación de tumores de Wilms tanto como otras neoplasias del tipo hepatoblastomas. La enfermedad es causada por mutaciones en genes reguladores del crecimiento en el cromosoma 11. Los pacientes presentan de forma típica vísceras fuera de la zona abdominal (onfalocelo), lengua grande (macroglosia), y peso elevado al nacer (macrosomía). Es muy importante que haya un seguimiento estrecho, en atención primaria, de estos pacientes a lo largo de su desarrollo y recomendar controles periódicos para detectar de forma precoz tanto el desarrollo de tumores como la disminución del desarrollo psicomotriz.

### Bibliografía

1. Síndrome de Beckwith-Wiedemann. OMIM: Online Mendelian Inheritance in Man.
2. Kumar V, Fausto N, Abbas A, eds. Robbins & Cotran Base Patológica de la Enfermedad, 7<sup>a</sup> ed.

Saunders, 2003.

3. Weksberg R, Shuman C, Smith A. Síndrome de Beckwith-Wiedemann. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2005;137:12-23.

**Palabras clave:** Macrosomía. Macroglosia. Tumores.