



CASO CLÍNICO

Diagnóstico ecográfico prenatal: síndrome de Beckwith-Wiedemann



L. González Rodríguez^{a,*}, V. Rodríguez Fernández^b, E. Marín Ortiz^b,
E. Cerviño Gómez^b y C.N. Ramón y Cajal^b

^a Servicio de Obstetricia y Ginecología, Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña, A Coruña, España

^b Servicio de Obstetricia y Ginecología, Complejo Hospitalario Universitario de Vigo, Vigo, Pontevedra, España

Recibido el 14 de mayo de 2015; aceptado el 2 de octubre de 2015

Disponible en Internet el 17 de noviembre de 2015

PALABRAS CLAVE

Síndrome de Beckwith-Wiedemann;
Hepatoblastoma;
Onfalocele;
Hemihipertrofia;
Visceromegalia

KEYWORDS

Beckwith-Wiedemann syndrome;
Hepatoblastoma;
Omphalocele;
Hemihypertrophy;
Visceromegaly

Resumen El síndrome de Beckwith-Wiedemann se caracteriza por macrosomía, macroglosia, onfalocele, visceromegalia, hipoglucemia neonatal y, en ocasiones, hemihipertrofia. Este síndrome se asocia con un aumento del riesgo de padecer un tumor de estirpe embrionaria.

Se presenta un caso con diagnóstico ecográfico prenatal de síndrome de Beckwith-Wiedemann realizado en la semana 33 de gestación. La macroglosia junto con el aumento de tamaño de los riñones y la macrosomía fetal, que no se correspondían con el tiempo de gestación, fueron la clave para el diagnóstico, datos que fueron corroborados al nacimiento.

Es importante el diagnóstico de los síndromes congénitos que, como el de Beckwith-Wiedemann, se asocian a una mayor incidencia de tumores y complicaciones tanto en el parto como para las primeras horas de vida del neonato, para poder realizar un seguimiento adecuado de estos pacientes.

© 2015 Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Ultrasonographic prenatal diagnosis: Beckwith-Wiedemann syndrome

Abstract Beckwith-Wiedemann syndrome is characterized by macrosomia, macroglossia, omphalocele, visceromegaly, neonatal hypoglycemia and sometimes hemihypertrophy. This syndrome is associated with an increased risk of having a tumor of embryonic lineage.

We report a case of Beckwith-Wiedemann syndrome with a prenatal ultrasound diagnosis performed at 33 weeks' gestation. The keys to diagnosis were macroglossia with enlargement of the kidneys and fetal macrosomia that did not correspond to pregnancy duration. These data were corroborated at birth.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: laura_gr@hotmail.com (L. González Rodríguez).

It is important to diagnose congenital syndromes that, like Beckwith-Wiedemann syndrome, have a higher incidence of tumours and complications, both during childbirth and during the first few hours of life, in order to conduct proper monitoring of these patients.

© 2015 Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Introducción

El síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) presenta una baja prevalencia, pero es uno de los síndromes más comunes de sobrecrecimiento. En España, su frecuencia se encuentra en torno a 0,13 casos por cada 10.000 nacimientos¹. Aunque la existencia de casos leves probablemente subestime la frecuencia real de este síndrome.

Se debe a una alteración en genes localizados en la región p15.5 del cromosoma 11, promotores e inhibidores del crecimiento², y en el 85% de los casos su presentación es esporádica.

Los hallazgos clínicos más frecuentes son: la macroglosia (97%), defectos de la pared abdominal (onfalocele y hernia umbilical) (77%), la macrosomía (68%) y la hipoglucemia neonatal (63%).

Otros hallazgos frecuentes serían la visceromegalia (principalmente nefromegalia), la placentomegalia, el hidramnios, y de gran importancia la asociación con tumores embrionarios (tumor de Wilms, hepatoblastoma y tumores adrenales)^{3,4}.

Su diagnóstico es habitualmente posnatal, pero una sospecha prenatal es importante para el manejo temprano de las hipoglucemias neonatales. Además, el mantenimiento correcto de las glucemias en el neonato va a evitar la aparición de daño neurológico, y será el indicador del pronóstico del niño⁵.

Se presenta un caso con diagnóstico ecográfico prenatal de sospecha de SBW.

Caso clínico

Secundigesta de 34 años, con parto anterior a término de un varón de 3.440 g, el cual en la actualidad se encuentra en estudio por talla baja.

El control del embarazo transcurrió sin incidencias. Las ecografías de la 12 y 20 semanas fueron acordes a la edad gestacional, y sin hallazgos relevantes.

Se realizaron el cribado del segundo trimestre y el test de O'Sullivan, ambos con resultado normal.

Fue remitida a la Unidad de Diagnóstico Prenatal del Complejo Hospitalario Universitario de Vigo en la semana 33 por hallazgo ecográfico de riñones aumentados de tamaño y polihidramnios.

En el estudio ecográfico en esta semana se apreció: la macrosomía fetal (destacaba una circunferencia abdominal compatible con 40 semanas de edad gestacional) y una lengua de gran tamaño que protruía fuera de la boca e imposibilitaba el cierre de la misma (figs. 1 y 2).

El resto de hallazgos ecográficos destacables fueron la visceromegalia, sobre todo a expensas de la nefromegalia,

con riñones de 64 × 46 mm y 60 × 47 mm; la placentomegalia y el hidramnios (Pocket de 120 mm) (figs. 3 y 4).

Los hallazgos ecográficos se mantuvieron estables a lo largo de la gestación.

La curva de glucemia de 3 h fue normal. Así como las serologías para virus hepatotropos, lúes, virus de la inmunodeficiencia humana, citomegalovirus, rubeola y toxoplasma fueron negativas.

Se practicó una cesárea electiva en la semana 39 de edad gestacional por la sospecha de enfermedad fetal previamente descrita. Nació una mujer de 4.660 g con puntuación en el test de Apgar a los 5 min de 9 y pH de arteria umbilical de 7,22.

Tras el nacimiento, la recién nacida ingresó en la unidad de cuidados intensivos neonatal para estudio. Fenotípicamente era compatible con el SBW, manifestó: la macroglosia, la macrosomía, la visceromegalia y una discreta hernia umbilical. Al ingreso presentó una glucemia capilar de 45 mg/dl.

Precisó de aporte intravenoso de glucosa durante los 9 primeros días de vida y, posteriormente, suplementos de dextrinomaltoza en cada toma. Permaneció estable desde el punto de vista respiratorio y hemodinámico.

La ecografía abdominal evidenció la nefromegalia descrita prenatalmente, sin otros hallazgos relevantes.

El estudio genético fue compatible con SBW, con mutación esporádica en alelo materno.

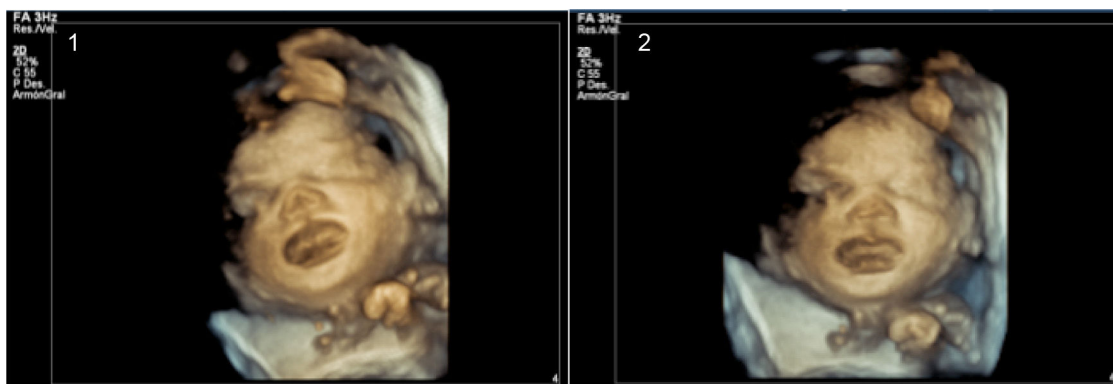
Durante el seguimiento en consultas externas de pediatría se realizaron controles clínicos, analíticos, así como radiológicos. Recibió alimentación exclusivamente con lactancia materna hasta los 6 meses de vida, con controles glucémicos adecuados. Los padres fueron instruidos acerca de los signos de alarma de hipoglucemia, así como de su manejo.

A partir de los 6 meses se retiró la lactancia materna y se introdujo progresivamente la alimentación complementaria, con persistencia de los buenos controles glucémicos. Como dato a destacar la presencia de pies en varo a seguimiento por el servicio de traumatología.

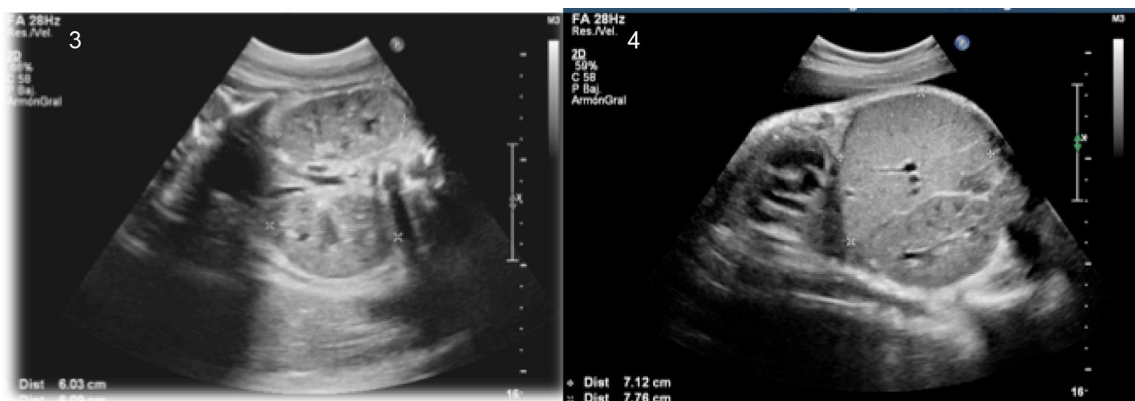
En la actualidad, un año y 11 meses de edad, con un peso de 15.200 kg y una talla de 85 cm. Presenta un adecuado desarrollo psicomotor, ha iniciado el lenguaje y camina. Los controles tanto analíticos como ecográficos se mantienen dentro de la normalidad.

Discusión

Su diagnóstico es habitualmente posnatal. Por ello es importante destacar que la importancia principal del diagnóstico prenatal del SBW es la posibilidad de establecer medidas de prevención frente a las posibles complicaciones, tanto



Figuras 1 y 2 Imágenes ecográficas 4D donde se aprecia la macroglia fetal.



Figuras 3 y 4 En las imágenes se puede apreciar la visceromegalia, principalmente a expensas de una nefromegalia importante y la placentomegalia.

maternas como fetales, derivadas del fenotipo de los pacientes o de la enfermedad asociada al cuadro clínico.

Desde el punto de vista de los riesgos derivados de las características clínicas de los neonatos con sospecha de SBW, debemos destacar la macrosomía. Esta se encuentra relacionada con un incremento en el riesgo de distocias en el momento del parto, las cuales provocan una morbimortalidad añadida tanto materna como fetal. En su mayoría, la sospecha ecográfica del síndrome, asociado a un peso fetal estimado por encima de 5.000 o 4.500 g en mujeres con diabetes mellitus, establecerían la indicación de finalizar la gestación mediante una cesárea.

Además, también se relaciona con una mayor incidencia de hemorragia posparto, la cual no debemos olvidar, sigue representando en la actualidad la principal causa de muerte materna en el mundo.

Desde una perspectiva más pediátrica, una sospecha prenatal es también importante para el manejo temprano de las hipoglucemias neonatales. En el recién nacido, la posibilidad de mantener las glucemias en un rango adecuado evitará la aparición de daño neurológico. Además, este correcto control de las glucemias será el indicador principal del pronóstico del niño⁵.

El diagnóstico prenatal es de gran importancia, debido a los riesgos asociados a esta entidad, y a la posibilidad de

establecer medidas preventivas encaminadas a disminuir la morbimortalidad tanto materna como fetal.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Lapunzina Badía P, Campo Casanelles M, del, Delicado Navarro A, Fernández-Toral J, García-Alix A, García-Guereta L, et al. Guía clínica para el seguimiento de pacientes con síndrome de Beckwith-Wiedemann. *An Pediatr.* 2006;64:252-9.
2. Tommerup N, Brandt C, Kamper J. Sex dependent transmission of Beckwith-Weidemann syndrome associated with reciprocal translocation. *J Med Genet.* 1997;30:958-61.
3. Jonas RE, Kimonis VE. Chest wall hamartoma with Wiedemann-Beckwith syndrome: Clinical report and brief review of chromosome 11p15.5-related tumors. *Am J Med Genet.* 2001;101:221-5.
4. Choyke P, DeBaun M, Siegel M. Nephromegaly in infancy and early childhood: A risk factor for Wilms tumor in Beckwith-Weidemann syndrome. *J Pediatr.* 1988;132:401-4.
5. Reish O, Lerer I, Amiel A, Heyman E, Herman A, Dolfin T, et al. Weidemann-Beckwith syndrome: Further prenatal characterization of the condition. *Am J Med Genet.* 2002;22:209-13.