

Introducción

El síndrome Beckwith-Wiedemann (SBW) es una enfermedad genética o epigenética de sobre crecimiento con un elevado riesgo de formación de tumores embrionarios.

Causada por mutaciones en genes reguladores del crecimiento en el Cromosoma 11 en la región 11p15.5 o por errores en impronta genómica principalmente por: pérdida de metilación en el IC2 en el cromosoma materno., ganancia de metilación en el IC1 en el cromosoma materno.

Mutación del alelo materno CDKN1C, alteraciones en microdeleciones o duplicaciones en la región 11p15.5.

La hipoglucemia en neonatos macrosómicos debe obligarnos a descartar síndromes genéticos como Beckwith Wiedeman.

Fue descrito en 1964 como síndrome exónfalos –macroglosia –gigantismo .

Se caracteriza por la evidencia clínica de anomalías de *crecimiento*;

macrosomía y tejido subcutáneo grueso, maduración ósea acelerada, *Craneofaciales*: Macroglosia, nevus flameus capilar, fontanelas grandes, occipucio prominente, fisura lineal en lóbulo de orejas ;

Hiperplasia y displasia: Riñones grandes con displasia medular renal ,hiperplasia pancreática, exceso de islotes, citomegalia adrenocortical fetal, hiperplasia de gónadas y de hipófisis ;otras como policitemia neonatal ,hipoglucemia ,onfalocelos y anomalía umbilical ,defecto cardiovascular cardiomegalias; anomalías ocasionales: hepatomegalia ,hemihipertrofia, Tiene una alta asociación con carcinomas adrenal , tumor de Wilms, gonadoblastomas hepatoblastoma, crecimiento gonadal, hipospadias .

material y Métodos

Se describen tres pacientes con sobrecrecimiento ,hipoglucemias datos clínicos de Síndrome de Beckwiedeman confirmado por clínica y estudio genético de Alteración de la metilación.

Resultados

Tres paciente femeninas macrosómicas prematuras con hipoglucemia, hemihipertrofia , macroglosia , cardiomegalia, nefromegalia, onfalocelo Promedio de: Edad gestacional de 33 semanas , peso de 3220; talla de 45cm;

glicemias promedios de 34 mg / dl

A quienes se les confirma la sospecha Clínica de Síndrome de Beckwiedeman por hallazgo de Hipometilación anormal en la región el centro imprinting Centromerico (IC1) e HIPERMETILACION en la región del centro imprinting telomérico (IC2) probablemente correspondiente a un pat UPD del cromosoma 11P .

En seguimiento a 8 años una con tumor de Wilms y todas con Retraso del aprendizaje



Síndrome de Beckwith-Wiedemann

Fig. 2. A- Obsérvese la macroglosia característica del Síndrome.

B y C - Se aprecia además de la macroglosia, el sobrecrecimiento y hernia umbilical (Tomado de Atlas of genetics diagnosis and counseling. Harold Chen. Humana Press, 2006)¹⁴

Resultados (cont.)



Tabla 1. Distribución de los niveles de HbA1c de acuerdo a las variables del estudio de los pacientes de dos consultas de endocrinología pediátrica en Cali, Colombia, 1995-2011.

Conclusiones

Los pacientes que al nacer tengan hipoglucemias, y datos de sobrecrecimiento : hemihipertrofias organomegalias deben ser clasificados buscando diagnósticos diferenciales para dar un manejo y seguimiento oportuno. Algunos de ellos son el SBW, [Proteus](#), [Klippel-Trenaunay-Weber](#), [neurofibromatosis](#) de tipo 1, Sotos, Perlman, [Simpson-Golabi-Behmel](#). Dada la alta asociación con tumores de Wilms y hepatoblastomas deben tener un seguimiento estricto

Bibliografía

Aspectos moleculares y asesoramiento genético de los síndromes de sobrecrecimiento Reinaldo Menéndez García1, Anitery Travieso Téllez2, Miladys Orraca Castillo3, Deysi Licourt Otero4 Rev. Ciencias Médicas. Sep.-oct, 2012; 16(5):116-131