Síndrome de Wiedemann y Beckwith (macroglosia, onfalocele, macrosomía)

Dras. María Mena R.* Alexis Strickeler P.*

Las primeras publicaciones sobre este síndrome fueron hechas en 1963 por Beckwith, sobre los hallazgos de autopsia de tres niños cuyos rasgos característicos eran: macroglosia muscular, onfalocele e hiperplasia celular de varios órganos.

En 1964, el mismo autor describió dos niños vivos que mostraban, además: gigantismo, hipoglicemia y microcefalia moderada. Consideró los cinco casos como un nuevo síndrome.

Al mismo tiempo, Wiedemann reporta la presencia de onfalocele en tres hermanos, cuyos padres eran consanguíneos. Macroglosia en dos de ellos en período de R.N., falleciendo corto tiempo después del parto.

Posteriormente han continuado publicándose nuevos casos sobre el síndrome. En revisión hecha por Greenwood, en 1977, estableció que había más de cien casos publicados.

Actualmente, el S. de W.B. se considera como un síndrome de visceromegalia fetal hiperplástica más hipoglicemia⁽²⁾.

Los cuatro signos clínicos que caracterizan este síndrome son: onfalocele o hernia umbilical, macroglosia, macrosomía o gigantismo post-natal y nefromegalia.

Los dos primeros signos: onfalocele y macroglosia, son los más frecuentes, pero se ha establecido que las anomalías de este síndrome son facultativas y no obligatorias.

Existen otros signos clínicos, como: nevos flamígeos faciales hepatomegalia, surcos en los lóbulos de las orejas, microcefalia moderada, hemihipertrofia con asimetría facial, hipertrofia muscular, alteraciones de genitales externos: clitoromegalia, criptorquidea.

La visceromegalia compromete: riñón, suprarrenal, gónadas, hígado, pancreas, bazo. También cardiomegalias, de las cuales el 50% son cardiopatías y el resto, cardiomegalias aisladas (Greenwood)⁽¹⁾.

La anatomía patológica de estos órganos revela hiperplasia celular generalizada, citomegalia suprarrenal cortical, displasia medular renal⁽⁸⁾, glomerulogenesis persistente, hiperplasia de islotes pancreáticos, hiperplasia intersticial gonadal.

Etiología:

—Herencia autosómica recesiva, para otros autores (Opitz), sería autosómica dominante con penetrancia incompleta y expresividad variable.⁽⁹⁾

—Cariotipo normal, con pocas excepciones que refieren translocaciones C/D, y exceso de material genético en los brazos cortos del grupo G.

—Dermatoglifos normales⁽³⁾.

Incidencia: 1/13.500 R.N. (Jamaica).

Patología: Aún no aclarada, pero se postula que se trata de alteraciones metabólicas que afectan la morfogenesis. Existe alteración de metabolismo de los lípidos y carbohidratos.

La hipertrofia genital y tolerancia de la glucosa alterada ubicaría al síndrome en relación a lipodistrofia generalizada progresiva y diabetes lipotrófica. Además se considera el síndrome de W. B. a la lipodistrofia generalizada congénita y al gigantismo cerebral, como ejemplo de "síndromes *diecenfólicos* congénitos del niño"⁽⁵⁾.

CASO CLINICO

Lactante que a los dos meses de edad consulta por macroglosia muy importante, sialorrea y gran dificultad para alimentarse. La madre observó la macroglosia desde el nacimiento.

C.A.N.P.N.T. Hospital Valdivia. Diciembre de 1975. Sexo: femenino. Peso: 4.100 g. Talla: 51 cm. (Macrosomía). En la maternidad impresiona como síndrome de Down. Antecedentes:

*Pediatria. Servicio Pediatría. Hospital Valdivia.

**Becado. Servicio Pediatría. Hospital Valdivia.

tes familiares: madre 26 años, en control de embarazo se diagnostica miseria social, edema por hipoproteinemia. Padres no consanguíneos. Tres hermanos sanos. Procedencia rural.

Lactante de tres meses de edad con Síndrome de Wiedemann y Beckwith, que presenta macroglosia muy importante y macrosomía.

Al examen físico destacaba macrosomía (peso 5.700 g. Talla: 61 cm.). Microcefalia relativa CC: 38 cm. Buen estado general. Desarrollo psicomotor normal. Asimetría de cráneo y cara con mayor desarrollo en el lado izquierdo. Hipertelorismo, epicanto, escleras azules. Nariz chica, puente nasal bajo. Orejas de implantación asimétrica. Lengua ancha y larga, con protrucción permanente y sialorrea abundante. Abdomen vultoso, hernia umbilical, hepatomegalia de 6 cm. Fig. 1.

Exámenes de laboratorio: Captación de I^{131} : normal. Rx. huesos y tórax: normal. Rx. abdomen: hepatoesplenomegalia. Pielografía de eliminación: ¿doble sistema pielociliar?

Evolución: Por la macrosómica, macroglosia, y hernia umbilical observadas en la paciente, se plantea el diagnóstico de síndrome de W. B., después de destacar otros síndromes con signología semejante.

A los cinco meses de edad, dada la gran dificultad para alimentarse y ante la insistencia de la madre, se practica glossectomía parcial, recomendada por varios autores. La biopsia de lengua fue normal, revelando sólo hipertrofia muscular.

Control médico a los 22 meses de edad.

Desarrollo psicomotor normal, caminó a los 14 meses, se alimenta sin dificultad. Empezó a hablar a los 18 meses y expresa varias palabras claramente.

Examen físico: Peso: 12.800 g. Talla: 84 cm. CC: 48 cm.

Persiste asimetría craneofacial, prominencia marcada de ambas mejillas, más notorio a izquierda, lengua de tamaño normal y de bordes mamelonados. Está contenida perfectamente en la cavidad bucal. Hepatomegalia se redujo de 6 a 2 cm. Se palpan ambos riñones. Se redujo la hernia umbilical hasta desaparecer.

Exámenes de laboratorio: Test de tolerancia a la glucosa: normal.

Rx. carpo: Edad ósea correspondiente a dos años de edad cronológica.

Rx. tórax: Aumento del volumen global de la silueta cardíaca y vascularización pulmonar. Punta levantada, como se observa en los aumentos de volumen de ventrículo derecho.

Pielografía: Riñones aumentados de tamaño. El izquierdo de forma y posición normal, el derecho con lobulaciones y aparentemente luxado, lo que da una rotación sobre su eje vertical. Buena eliminación por ambos sistemas, llamando sólo la atención los sistemas caliciarios superiores en ambos lados, los que presentan un cuello algo más largo que lo habitual.

Diagnóstico diferencial:

Las características faciales de los pacientes con este síndrome los hace asemejarse a pacientes con hipotiroidismo, que en nuestro caso se descartó por tener un desarrollo psicomotor, talla y edad ósea normales y además captación de I^{131} , normal. También se asemejan a algunas mucopolisacaridosis, de las cuales el síndrome de Hurler es el más parecido, pero en el cual existe retardo mental intenso, fascie de gárgola y alteraciones óseas específicas. También cabe diferenciarlo del síndrome de Down, éste tiene un peso R. Nac. bajo, hipotonía, debilidad y rasgos clínicos característicos.

Además se debe diferenciar de gangliosidosis generalizada, lipodistrofia y gigantismo cerebral. Los hijos de madres diabéticas ocasionalmente se asemejan al síndrome de W. B. por el gigantismo e hipoglicemia; pero la duración de la hipoglicemia es menor, y se observan anomalías congénitas sólo en un 2,9% de hijos de madres diabéticas.

COMENTARIO

Es importante tener presentes los rasgos clínicos principales de este síndrome y en todo niño que al nacer presente onfalocele o hernia umbilical, macroglosia o macrosomía, se debe investigar hipoglicemia para efectuar tratamiento precoz, aun sin que haya manifestaciones clínicas de hipoglicemia porque ésta es severa y persistente, puede llegar a producir la muerte. Si sobrevive podría quedar como secuela retardo mental, el que ha sido observado en numerosos pacientes portadores del síndrome⁽⁷⁾.

También es importante observar estos pacientes en relación a posible desarrollo de neoplasmas malignos, renales o suprarrenales.

En cuanto al tratamiento de la macroglosia, según algunos autores, debería efectuarse al sexto mes de edad, para evitar problemas de mala oclusión, pero la decisión es difícil. Se ha realizado glossectomía parcial en varios pacientes con buenos resultados, ya que la macroglosia

extrema no persiste en todos los pacientes y no se ha probado que sea el único factor etiológico en el desarrollo del prognatismo y mala oclusión. Sin embargo, en series clínicas se ha observado que el 50% de los pacientes operados a los 6 - 8 años presentan prognatismo, mala oclusión, trastornos de lenguaje y alteración psíquica.

Es necesario establecer un criterio quirúrgico en estos pacientes. Las radiografías cefalométricas seriadas se han estado practicando y pueden ser una guía útil⁽⁶⁾.

RESUMEN

Se trata de un lactante que desde el nacimiento mostró macrosomía, macroglosia, hernia umbilical. En el control médico a los 22 meses de edad, además se comprobó clínica y radiológicamente visceromegalia de: riñones, corazón, hígado, constatándose que la glossectomía parcial que se le practicó a los 5 meses de edad le permite alimentarse sin problemas e iniciar un lenguaje normal.

SUMMARY

A baby who has, since he was born, gigantism, macroglossia and umbilical hernia is presented. When he was controlled at

the age of 22 months, visceromegaly of kidneys, heart and liver were clinically and radiologically demonstrated. It was also found out that the partial glossectomy made at the fifth month of age, permitted him a normal feeding and the beginning of a normal language.

REFERENCIAS

- ¹ Greenwood R., Sommer A. Cardiovascular Anomalies in W.B. Syndrome. Am. J. of Dis of Child 131. 293-294. III-1977.
- ² Sotelo A. Syndrome of hyperplastic fetal visceromegaly and neonatal hypoglycemia. Pediatrics 46: 246-251. 1970
- ³ Filippi G. and Mc. Kusick V. M.D. The W.B. Syndrome. Medicine 1970. Vol. 49 N.º 4, 274-298.
- ⁴ Thorburn M. Müller C. Exomphalos, Macroglossia, Gigantism. Syndrome in Jamaican Infants. Am. C. Dis of Children. Vol. 119 January-June 1970.
- ⁵ Cohen M. The W.B. Syndrome. Am. J. Dis Child. Vol. 122: 515-518. 1971.
- ⁶ Parisin, Mauren, The W.B. Syndrome. Am. J. Dis Child. 122: 520-521.
- ⁷ Smith D.W. Síndrome de W.B. Atlas de malformaciones cromáticas del niños. Págs. 152-153.
- ⁸ Viridis R., Drayer J., Montolin J. Hypertension and medullary springe kidneys with W.B. Syndrome. The J. of Pediatrics N.º 5, 761-763. 1977.
- ⁹ Ehud Ben-Galim. M.D., Gross-Kieseldstein, Wiedemann-Beckwith. Syndrome in a mother and her son. Am. J. of Dis Child. Vol. 131 N.º 7, 801-803. July 1977.