

# SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN: UM RELATO DE CASO

VALDIVINA ETERNA FALONE<sup>1</sup>, LÍVIA PEREIRA DO VAZ<sup>1</sup>, WEDER SILVA BORGES JUNIOR<sup>1</sup>, MARIANA CAMPOS TERRA<sup>1</sup>, KAMILA DE OLIVEIRA GONÇALVES SOUZA<sup>2</sup>, WALDEMAR NAVES DO AMARAL<sup>1</sup>

## RESUMEN

*El síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) es una anomalía congénita rara, con manifestación similar en ambos sexos y una prevalencia aproximada de 1 / 13.700 nacidos vivos. La principal característica de esta condición es la alteración en el desarrollo de ciertos órganos humanos, lo que resulta en anomalías del crecimiento, como macroglosia, gigantismo, hemihiperplasia y visceromegalia, especialmente en la segunda mitad del embarazo y en los primeros años de vida.*

*Reporte de un caso: TVM, mujer, 26 años. Paciente sometida a ECO obstétrica 4D con una edad gestacional de 33 semanas (+/- 7 días). Se notó la presencia de una lengua proyectada entre los labios, sugerente de macroglosia y con una hipótesis diagnóstica de Síndrome de Beckwith-Wiedemann.*

*Discusión: En el caso reportado se observó un SBW diagnosticado con ECO 4D durante la semana 33 de gestación. Aunque no todos los criterios para SBW pudieron confirmarse en el examen prenatal, el hallazgo de un signo importante de posible macroglosia, debido a la presencia de una lengua proyectada entre los labios, sugirió tal hipótesis diagnóstica, que se confirmó después del parto.*

*Conclusión: A través de este caso, podemos observar que las pruebas de imagen, como la ECO, son de gran valor, permitiendo no solo asesorar adecuadamente a la paciente, sino también preparar un soporte neonatal adecuado en el momento del parto.*

**PALABRAS CLAVE:** BECKWITH-WIEDEMANN, ANOMALÍA CONGÉNITA, ECOGRAFÍA

## INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) es una anomalía congénita rara, con igual manifestación en hombres y mujeres y con una prevalencia aproximada de 1 / 13.700 nacidos vivos<sup>1</sup>. Este síndrome altera el patrón de desarrollo de ciertos órganos humanos, especialmente en la segunda mitad del embarazo y durante los primeros años de vida, sin embargo, la estatura adulta suele ser normal. En este sentido, la anomalía del crecimiento se caracteriza por gigantismo, macroglosia y/o hemihiperplasia (que puede conducir a dificultades del habla y alimentación), visceromegalia, onfalocele y una mayor incidencia de tumores embrionarios<sup>2</sup>. Es de destacar que los individuos afectados por este síndrome pueden presentar todas o solo algunas de las características mencionadas anteriormente, por lo que SBW se considera un espectro clínico.

La etiología de esta condición proviene de alteraciones epigenéticas y / o genéticas complejas que desajustan los genes en el cromosoma 11p15.5, que estarán sujetos a impronta en las regiones de control (ICR). El patrón de herencia es de tipo autosómico dominante.<sup>3</sup>

El diagnóstico de Síndrome de Beckwith-Wiedemann se puede realizar en el período posnatal con hallazgos clínicos (macroglosia, edad ósea avanzada, onfalocele, hipoglucemia neonatal, visceromegalia, entre otros).<sup>4</sup> Sin embargo, un diagnóstico prenatal basado en ecografías, mediante criterios como la macroglosia y el peso estimado para dicha edad gestacional, es de enorme relevancia para la continuidad del embarazo en el período perinatal<sup>5</sup>. Esto se debe a que permite un soporte pediátrico adecuado para problemas recurrentes, como hipoglucemias al nacimiento y neoplasias embrionarias.<sup>6</sup>

A continuación, presentaremos un caso de SBW que fue diagnosticado en la 33<sup>a</sup> semana de gestación mediante una ECO obstétrica "4D".

## REPORTE DE UN CASO

TVM, mujer, 26 años. Paciente sometida a ECO obstétrica 4D con una edad gestacional de 33 semanas (+/- 7 días). Al examen se observó un feto de probable sexo femenino en situación longitudinal, presentación cefálica, dorso anterior y con presencia de movimientos cardiorrespirato-

1. Universidade Federal de Goiás  
2. IESE Instituto de Ensino em Saúde e Especialização

Endereço para correspondência:  
VALDIVINA ETERNA FALONE  
Alameda Cel. Joaquim de Bastos, 243 - St. Marista  
Goiânia - GO, CEP: 74175-150  
Email: valdivinafalone@gmail.com

rios rítmicos (155 lpm). Canal endocervical cerrado, líquido amniótico normal y cordón umbilical con dos arterias y una vena insertadas normalmente. Placenta de inserción tópica anterior, 25 mm de espesor, textura heterogénea y grado de madurez I. Una altura de 47,3 cm (crecimiento acorde con la edad gestacional), peso de 2263 g (+/- 10%), ausencia de preperitoneal, grado II intestinal estadificación y otros parámetros biométricos dentro de los valores apropiados. Finalmente, se notó la presencia de una lengua proyectada entre los labios, sugerente de macroglosia y con una hipótesis diagnóstica de Síndrome de Beckwith-Wiedemann, que se confirmó después del parto.



Figuras 1 y 2: Macroglia

## DISCUSIÓN

En 1963 y 1964, Beckwith y Wiedemann, respectivamente, reportaron un síndrome presente en recién nacidos, caracterizado por macroglosia, onfalocele, gigantismo, visceromegalia, displasia renal, nevos faciales, edad ósea avanzada, pliegues de la oreja y aumento de neoplasias embrionarias<sup>7</sup>. Referida como uno de los principales aspectos clínicos de este síndrome, la macroglosia (97% presente) se debe principalmente a un crecimiento anteroposterior excesivo de la lengua o hipertrofia muscular, provocando su protrusión y, en consecuencia, varios posibles cambios funcionales en la lengua: trastornos respiratorios, deglución, fonación e incluso consecuencias psicológicas<sup>8</sup>.

Aunque, el diagnóstico de SBW generalmente se realiza en el período posnatal a través de los hallazgos clínicos característicos de la condición, el diagnóstico prenatal de la enfermedad sigue siendo de gran valor para la continuidad perinatal, tanto en el nacimiento como en la atención médica y pediátrica posterior (hipoglucemia neonatal, insuficiencia cardíaca congestiva, obstrucción de la vía aérea superior y aumento del riesgo de neoplasia)<sup>4</sup>. Así, la ecografía obstétrica es utilizada como estándar para detectar signos sindrómicos mayores - macrosomía, defecto de la pared abdominal y macroglosia - así como los menores - polihidramnios, nefromegalia, displasia renal y citomegalia suprarrenal.<sup>4</sup>

En el caso reportado, se observó un SBW diagnosticado con ECO 4D durante la semana 33 de gestación. Aunque no todos los criterios para SBW pudieron confirmarse en el examen prenatal, el hallazgo de un signo importante de posible macroglosia, debido a la presencia de una lengua proyectada entre los labios, sugirió tal hipótesis diagnóstica.



8. Toranzo FJM, Duarte HS, Rodríguez PA. Beckwith-Wiedemann syndrome. Three case report. Rev ADM. 2001;58(5):170-172.



Figuras 3 y 4: RN con Macroglosia

## CONSIDERACIONES FINALES

Así, creemos, a través del caso reportado, que las pruebas de imagen, como la ecografía obstétrica, son de gran utilidad y valor para el diagnóstico prenatal del Síndrome de Beckwith-Wiedemann. De esta forma, posibilitando no solo la preparación psicológica y comprensión de la enfermedad por parte de los padres, sino también la adecuada formación del equipo médico multidisciplinario.

## REFERENCIAS

1. Shuman C, Beckwith JB, Weksberg R. Beckwith-Wiedemann Syndrome. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Mirzaa G, Amemiya A, editors. Gene Reviews: University of Washington, Seattle; 1993.
2. ABCMED, 2017. Síndrome de Beckwith-Wiedemann. Disponível em: <<https://www.abc.med.br/p/sinais.-sintomas-e-doencas/1301778/sindrome-de-beckwith-wiedemann.htm>>. Acesso em: 5 mai. 2021.
3. Choufani S, Shuman C, Weksberg R. Molecular findings in Beckwith Wiedemann syndrome. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2013; 163C(2):131-140.
4. Araujo Júnior E, Simioni C, Nardoza LM, Moron AF. Diagnóstico pré-natal da síndrome de Beckwith-Wiedemann pela ultrassonografia bidimensional e tridimensional. Radiol Bras 2013;46( 6 ): 379-381.
5. Eckmann-Scholz C, Jonat W. 3-D ultrasound imaging of a prenatally diagnosed Beckwith-Wiedemann syndrome. Arch Gynecol Obstet 2011; 284, 1051.
6. Pappas JG. The Clinical course of an overgrowth syndrome, Curr Probl Pediatr Adolesc Health Care. 2015; 45(4): 112-117.
7. Weinstein L, Anderson C. In utero diagnosis of Beckwith-Wiedemann Syndrome by ultrasound. RSNA Radiology 1980;134(2).