

¿Síndrome de Beckwith - Wiedemann (Sbw) y Quiste Hepático?

Alberto Jesús Compeán-Lorenzana, Luís De la Torre-Mondragón,
Manuel Gil-Vargas, Ulises Tavaré Martínez-Carreño,
Alfredo Madrigal-Malagón

Hospital para el Niño Poblano

Servicio de Cirugía Pediátrica.

Dirección: Boulevard del Niño Poblano No. 5307
Col. Concepción la Cruz C.P. 72190. T. Puebla, Puebla

Solicitud de sobretiros: Dr. Alberto Jesús Compeán Lorenzana.

Hospital para el Niño Poblano. Servicio de Cirugía Pediátrica.

Dirección: Boulevard del Niño Poblano No. 5307

Col. Concepción la Cruz C.P. 72190.

Puebla, Puebla

Resumen

Introducción: Beckwith describió un síndrome caracterizado por: macroglosia, defectos de pared abdominal y trastorno en el crecimiento. Los hallazgos mas asociados al SBW son: hipoglucemia, tumores, exoftalmos y nevus. Este trabajo presenta la asociación de SBW con una nueva lesión no descrita.

Caso 1: RN con nevus flameus, exoftalmos, macroglosia, cordón umbilical ancho, diastasis de rectos, masa abdominal e hipoglucemias. US abdominal: forma quística en borde hepático derecho. Laparotomía: quiste hepático derecho. Patología: quiste hepático simple.

Caso 2: RN con onfalocoele, exoftalmos, macroglosia e hipoglucemia. US abdominal: quiste en hipocondrio izquierdo. TAC: quiste alrededor de vesícula biliar. Patología: quiste hepático unilocular.

Discusión: Los pacientes con SBW tienen riesgo de hipoglucemia y tumores. Después de analizar en los buscadores médicos de casos publicados de 1963 a la fecha, así como investigar directamente con el Dr. Beckwith y revisar la Beckwith-Wiedemann Support Network estos casos presentados serían los primeros asociados a quiste hepático.

Palabras clave: Síndrome Beckwith-Wiedemann; hipoglicemia; quiste hepático.



“Beckwith - Wiedemann (BWS) and Liver Cyst?”

Abstract

Introduction: Beckwith described a syndrome characterized by macroglossia, abdominal wall defects and growing alterations. The findings associated to BWS are hypoglycemia, tumor, exophthalmus and nevus. This work presents the association of BWS with a lesion not yet described.

Case 1: Newborn with nevus flammeus, exophthalmus, macroglossia, wide umbilical cord, diastasis of the rectus, abdominal tumor and hypoglycemia. Abdominal ultrasound: cystic form on right hepatic border. Laparotomy: right hepatic cyst. Pathology: simple hepatic cyst.

Case 2: Newborn with omphalocele, exophthalmus, macroglossia and hypoglycemia. Abdominal ultrasound: left hypocondrium cyst. TAC: Cyst surrounding gall bladder. Pathology: unilocular hepatic cyst

Discussion: The patients with BWS have risk for hypoglycemia and tumor. After analyzing medical web search of published cases since 1963, reviewing the Beckwith-Wiedemann Support Network and investigating directly with M.D Beckwith; this cases will be the first associated with hepatic cyst.

Index Word: Beckwith-Wiedemann Syndrome; hypoglycemia; Hepatic cyst.

Introducción

El Dr. Bruce Beckwith en 1963 presento a tres casos post mortem de niños con un nuevo síndrome caracterizado por macroglosia, onfalocela, citomegalia de la corteza adrenal fetal, displasia medular renal, y visceromegalia.

Posteriormente en 1964 el Dr. H.R. Wiedemann reporta tres casos hermanos con desordenes semejantes, complementando su descripción con defectos en el diafragma, hernia umbilical e hipoglucemia sintomática posiblemente como consecuencia a hiperinsulinismo por hiperplasia de las células beta.

La frecuencia del síndrome de Beckwith Wiedemann es de 1 por 13,700 nacimientos, algunos neonatos con este síndrome muestra duplicación parcial del cromosoma 11p, esto es generalmente esporádico, considerándose como herencia familiar.³

Este síndrome es caracterizado por: macroglosia, defectos de pared abdominal, hipoglicemia, nefromegalia, nevus facial flameus, otros hallazgos son exoftalmos, hemihipertrofia, retraso mental moderado a severo, defectos cardiacos congénitos, polidactilia, neoplasias y paladar hendido.

Hay criterios clínicos que sugieren la presencia del síndrome y se definen como mayores y menores.

Entre los mayores : historia familiar positiva de uno o mas casos previos, macroglosia, onfalocela,

visceromegalia, tumores embrionarios, hemihipertrofia y citomegalia adrenocortical.

Los criterios menores son: polihidramnios, prematuridad, hemangioma neonatal, nevus flammeus, diastasis de rectos y edad ósea avanzada.³

La hipoglucemia es frecuente y es el factor principal que produce las secuelas por daño neuronal.

Las manifestaciones en la pared abdominal incluyen: hernia umbilical, onfalocela, y diastasis de rectos.

Estos pacientes tienen predisposición a presentar neoplasias como tumor de Wilms, hepatoblastoma, neuroblastoma, carcinoma adrenocortical y rhabdomiomas, el riesgo se estima en 7.5% en los primeros ocho años de vida.^{1,3,4}

Presentación de Casos

Caso 1. RN femenino, tres hermanos sanos, producto de término, G4, embarazo con preeclampsia, obtenida por cesárea.

Al nacer se identificó un nevus flammeus, exoftalmos, macroglosia, cordón umbilical ancho, diastasis de rectos y masa abdominal.

Además presentó hipoglucemias de difícil control.

Ultrasonido abdominal con lesión quística en borde hepático derecho.

Se practica una laparotomía encontrando



quiste en borde hepático derecho y alrededor de la vesícula biliar.

El reporte de Anatomía Patológica es de un quiste hepático simple.

Caso 2. RN masculino, una hermana sana, producto de término, G2, parto vaginal.

Al nacimiento se identificó un onfalocele, exoftalmos y macroglosia. Presentó además, hipoglucemia de difícil control.

Se le practica una laparotomía teniendo como hallazgos: hepatomegalia, malrotación completa, atresia ileal tipo I con perforación.

Se realiza ileostomía y colocación de silo. Posterior a ocho días de plicaturas del silo se realiza cierre de pared sin complicaciones.

Por síndrome colestásico se realiza Ultrasonido abdominal que evidenció lesión quística en hipocondrio izquierdo.

Una Tomografía Axial Computarizada muestra lesión quística en hipocondrio izquierdo.

A los 25 días de vida se cierra la ileostomía y se explora hígado y vías biliares, encontrando gran hepatomegalia y alrededor de la vesícula una tumoración que se resecó en cuña.

El reporte de Anatomía Patológica es de quiste solitario unilocular de hígado.

Discusión

Los pacientes con SBW son identificados de acuerdo a sus características clínicas al nacimiento.

Estos niños tienen el riesgo de presentar hipoglucemia y tumores.

Para su seguimiento el Beckwith-Wiedemann Support Network (BWSN) ha establecido un protocolo que incluye, entre otros, US abdominal desde el nacimiento y cada seis a 12 semanas los primeros cuatro años de vida y niveles de alfa-feto-proteína.^{6,7}

Cada año se informa en la literatura, a la Beckwith-Wiedemann Children's Foundation (BWCF) y al BWSN nuevos casos y aparecen nuevas patologías asociadas con este síndrome,

principalmente tumores benignos y malignos.

Después de un análisis en Internet en los buscadores médicos de los casos publicados del SBW de 1963 a la fecha, así como investigar directamente con el Dr. Beckwith y revisar en la BWCF y la BWSN, estos casos presentados en este documento serían los primeros asociados a quiste hepático.

Decir que el quiste hepático es otro de los tumores, de los más de 10 asociados que pueden presentar los niños con SBW, se fundamenta en datos epidemiológicos por lo cual habrá que esperar a que se informen más casos, al momento parecen ser estos los dos primeros.

Referencias

1. DeBaun MR, Tucker MA. Risk of cancer during the first four years of life in children from the Beckwith-Wiedemann Syndrome. *J Pediatr Surg* 1998;132:398-400.
2. Chacon CM, Vega B, Palma CA, Palomo MC. Colestasis neonatal asociada a síndrome de Beckwith-Wiedemann. *Bol Hosp Inf Mex* 2002;59:718-21.
3. Vaughan WG, Sanders DW, Grosfeld JL, Plumley DA, Rescorla FJ, et.al. Favorable outcome in children with Beckwith-Wiedemann syndrome and intraabdominal malignant tumors. *J Pediatr Surg* 1995;30:1042-4.
4. Ciftci AO, Salman AB, Tanyel FC, Hicsonmez A. Bilateral multiple adrenal pseudocysts associated with incomplete Beckwith-Wiedemann Syndrome. *J Pediatr Surg* 1997;32:1388-1390.
5. Choyke PL, Siegel MJ, Craft AW, Green DM, DeBaun MR: Screening for Wilms tumor in children with Beckwith Wiedemann Syndrome or idiopathic hemihypertrophy. *Med Pediatr Oncol* 1999; 32:196-200.
6. <http://www.beckwith-wiedemannsyndrome.org/>
7. <http://www.beckwith-wiedemann.org>

