

Síndrome de Beckwith-Wiedemann: Reporte de tres casos

Dr. José Martín Toranzo Fernández
DDS,* Dra. Sandra Duarte
Hernández,** Dra. Alejandra
Rodríguez Pérez**

* Jefe del Servicio de Cirugía Maxilofacial.
** Residente del segundo año de la Especialidad en Cirugía Maxilofacial.

Servicio de Cirugía Maxilofacial. Hospital Central. "Dr. Ignacio Morones Prieto", Universidad Autónoma de San Luis Potosí SLP

Resumen

El síndrome de Beckwith-Wiedemann descrito por primera vez en 1963, es una enfermedad congénita rara asociada con macrosomía, onfalocele, dismorfismo craneofacial, macroglosia, visceromegalia, hemihipertrofia y tumores como el de Wilms. Las manifestaciones en cabeza y cuello son de expresión variable incluyendo anomalías craneofaciales y dentales. Se hace la revisión de tres casos los cuales fueron tratados con glossectomía parcial.

Palabras clave: Beckwith-Wiedemann, macroglosia, glossectomía.

Abstract

Beckwith-Wiedemann syndrome was first described in 1963. It is a rare congenital disease associated with macrosomy, onfalocele, craniofacial dysmorphism, macroglosia, visceromegaly, hemihypertrophy and Wilms tumors. Head and neck signs are of variable expression including dental and cranio-facial anomalies. Three cases are reviewed and treated with partial glossectomy.

Key words: Beckwith-Wiedemann, syndrome, macroglosia.

Introducción

Beckwith en 1963 presenta tres casos *Post mortem* de infantes con un nuevo síndrome consistente en macroglosia, onfalocele, citomegalia de la corteza adrenal fetal, displasia medular renal, y visceromegalia,^{1,2,3} posteriormente en 1964 Wiedemann^{2,4,5} en un estudio independiente reporta tres casos de hermanos con desórdenes semejantes, completando su descripción con defectos en el diafragma (hernia umbilical) e hipoglicemia sintomática posiblemente como consecuencia a hiperinsulinismo por hiperplasia de las células beta.^{2,6} Este síndrome puede ser de expresión variable llegando a existir formas incompletas; las complicaciones más frecuentes incluyen macroglosia (97%), defectos de la pared abdominal (80%), hipoglicemia (63%), nefromegalia (59%), nevo facial flammeus (62%);, otras raras complicaciones que incluyen exoftalmos, hemihipertrofia (24%), retraso mental de moderado a severo debido a hipoglicemia durante la infancia (4%), defectos cardíacos congénitos (6.5%), polidactilia (4%), neoplasias (4%) y paladar hendido (2.5%).⁷ La frecuencia del SBW es de 1

por 13,700 nacimientos⁵ muchos de estos casos son aislados y pueden dividirse en formas completas e incompletas;⁸ se han detectado algunos casos en familias como autosómico dominante, poligénico o como una mutación paterna, generalmente no se han encontrado cambios en el cariotipo, aunque en formas completas y severas se ha visto el cromosoma 11 corto⁹ (Figura 1).

De las anomalías craneofaciales van desde microcefalia en algunos casos, occipucio prominente, exoftalmos, anomalía de lóbulos auriculares, pliegues en el reborde posterior del hélix y nevus flammeus en el área de la glabella y sobre los párpados superiores, algunas veces paladar hendido y úvula bífida; pero la característica más relevante es la macroglosia (82% a 95%).^{3,6,9} La cual es evidente desde el nacimiento pudiendo llegar a obstruir la vía aérea del infante ocasionando deformidad de las estructuras dentoalveolares, mordida abierta anterior, además suele encontrarse hipoplasia maxilar y relativo prognatismo mandibular. El tratamiento quirúrgico en estos pacientes requiere de la corrección del onfalocele inmediatamente después del nacimiento, la macroglosia puede en algunos casos requerir de una glossectomía par-



Figura 1. Recién nacido en donde es notorio las características del síndrome.

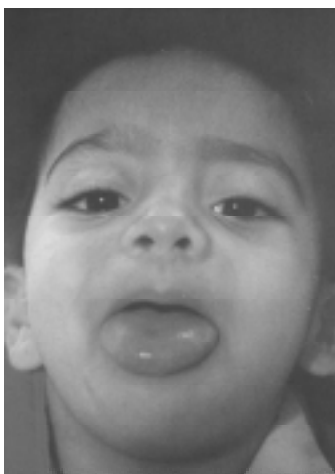


Figura 2. Notable macroglosia en este caso.

cial a edad temprana sobre todo cuando la macroglosia interfiere con la función.³ Nosotros reportamos 3 casos en niños con SBW los cuales fueron tratados de forma quirúrgica para la corrección de la macroglosia.

Caso 1.

Masculino de 11 meses de edad quien acude a valoración al Servicio de CMF referido por el Servicio de Genética por presentar macroglosia congénita. El paciente fue producto de la primera gesta obtenido por cesárea a término de madre y padre de 23 y 20 años de edad respectivamente, sin datos de hipoxia neonatal con peso al nacer de 4.200 g el cual presenta al nacimiento hernia umbilical y macroglosia. A la examinación física con acrocefalia, macrostomía, hipotonicidad del labio superior, intraoralmente con notoria macroglosia, sialorrea e incapacidad para mantener la lengua dentro del arco mandibular; además de presentar onfalocele. Los estudios complementarios revelaban cariotipo y glicemia normales. Se establece diagnóstico de síndrome de Beckwith-

Wiedemann. Debido a la prominencia lingual, dificultad para la respiración y sialorrea abundante, se decide realizar glossectomía parcial bajo anestesia general usando la técnica de Egyedi y Obwegeser la cual se realizó sin complicaciones durante y después de la cirugía (Figuras 2 y 4).

Caso 2

Femenino de 2a 5/12 m la cual acude para valoración y tratamiento al Servicio de Cirugía Maxilofacial en junio de 2000 por presentar macroglosia.

Producto de la sexta gesta de madre de 38 años de edad obtenida por cesárea en parto múltiple (trillizas), con peso al nacer de 2,750 g sin datos de hipoxia durante el nacimiento; con amenaza de aborto durante el primer trimestre, antecedentes crisis convulsivas secundarias a Sd. febril desde el primer año de edad con tratamiento a partir de fenobarbital 60 mg al día. Presenta a la exploración física hemangioma frontopalpebral y nasal, exoftalmos, implantación ligeramente baja de pabellones auriculares, cavidad oral con macroglosia, protrusión lingual, sialorrea abundante, mordida abierta anterior, discreto prognatismo mandibular; además de presentar hernia umbilical y leve retraso mental. Se realizó TC abdominal en la cual se observaba hepatomegalia



Figura 3. Mordida abierta anterior provocada por la macroglosia.



Figura 4. Técnica de Obwegeser.

y esplenomegalia, resto esencialmente normal. Se programa para glosectomía parcial la cual es realizada bajo anestesia general con la técnica de Egyedi y Obwegeser sin accidentes ni complicaciones, obteniendo un resultado satisfactorio en cuanto al tamaño lingual (*Figura 3*).

Caso 3

Pediátrico masculino de 12 meses de edad quien acude con historia de onfalocele, hernia inguinal y macroglosia desde el nacimiento; producto de la décima gesta de madre y padre de 41 y 51 años de edad respectivamente obtenido por parto eutócico aparentemente con hipoxia neonatal, con peso al nacer de 3,550 g. A la exploración física presenta cavidad oral con macroglosia, sialorrea moderada, protrusión lingual así como hernia inguinal derecha y onfalocele. Se programa para hernioplastia umbilical e inguinal así como glosectomía parcial bajo anestesia general con la técnica de Reichenbach cursando únicamente con edema lingual posoperatorio, posteriormente apreciándose un adecuado funcionamiento y tamaño de la lengua.

Discusión

La macroglosia es uno de los principales signos de este síndrome en el cual existe un sobrecrecimiento anteroposterior, aunque hay reportes en los cuales el crecimiento se localiza en un solo sitio, esto debido a una verdadera hipertrofia muscular, aunque histológicamente se ha reportado como normal. Irving's en 1967 relacionó un solo caso con linfangiectasia, sin embargo, no se ha encontrado relación con linfangiomas o hemangioma.² El diagnóstico clínico de macroglosia se basa en la morfología y en la protrusión de la lengua la cual trae consigo múltiples alteraciones funcionales en lo que respecta a la respiración, alimentación, articulación de sonidos y control de la deglución.^{5,7,9} Las complicaciones que puede tener consigo un crecimiento anormal lingual son varias como: deformidades dentoestructurales como prognatismo mandibular, incremento del ángulo gonial en posición anterior, mordida abierta anterior, protrusión de órganos dentales anteriores mandibulares; alteraciones respiratorias, deglución, fonación, obstrucción de la vía aérea superior y consecuencias psicológicas derivadas de la apariencia física de los pacientes debido a la dislalia y la falta de control de la salivación, las cuales dan una apariencia de retraso mental y que justifican la

indicación para una corrección quirúrgica. Existen en la literatura diversas técnicas para la corrección de la macroglosia, la mayoría de las veces indicada de forma parcial, lo cual resulta un procedimiento sencillo y de baja morbilidad que aunado a una terapia foniátrica y de función así como el apoyo con ortopedia maxilomandibular se logra corregir en forma importante. En el presente artículo consideramos que es de interés la descripción de tres casos clínicos tratados con glosectomía parcial con buenos resultados haciendo énfasis de la importancia del diagnóstico y tratamiento temprano en pacientes con este síndrome.

Bibliografía

1. Beckwith JB. *Extreme cytomegaly of the adrenal fetal cortex, omphalocele, hyperplasia of kidneys and pancreas and leydig-cell hyperplasia: another syndrome? Personal communication.* Annual Meeting of Western Society for Pediatric Research. Los Angeles, C.A Nov. 1965.
2. Salmon MA. Beckwith-Wiedemann Syndrome. *Developmental defects and syndromes.* 89-91.
3. Menard RM, Delaire J, Schendel SA. Treatment of the craniofacial complications of Beckwith-Wiedemann syndrome. *Plastic Reconstructive Surgery* 1995; 96(1): 27-31.
4. Wiedemann HR. Complexe malformatif familial avec hernie ombilicale et macroglossie: Un syndrome nouveau. *JO Genetic Hum* 1964; 13: 223.
5. Rimell FL, Shapiro AM, Shoemaker DL, Kenna MA. *Head and neck manifestations on Beckwith-Wiedemann syndrome.* Department of Pediatric Otolaryngology, Children's Hospital of Pittsburgh. USA.
6. Elliott M, Bayly R, Cole T, Temple IK, Maher ER. Clinical features and natural history of Beckwith-Wiedemann syndrome: presentation of 74 new cases. *Clinic genet* 1994; 46(2): 168-74.
7. Henry V Kruchinsky. A new tongue reduction method. *J Oral maxillofacial Surgery* 1990; 48: 756-757.
8. Chan KC, Cheung WK, Chen YC. Incomplete forms of Beckwith-Wiedemann syndrome: Report of a case. *J Formos med Assoc* 1994; 93(9): 813-5.
9. Pedro Diz Dios. Treatment of macroglossia in a child with Beckwith-Wiedemann Syndrome. Universidad Santiago de Compostela. Spain. *J Oral Maxillofacial Surgery* 2000; 58: 1058-1061

Reimpresos:
Dr. José Martín Toranzo Fernández
Avenida Venustiano Carranza No. 2395
Colonia Universitaria.
Tel. (8) 13-03-43 (8) 13-03-46.
San Luis Potosí SLP