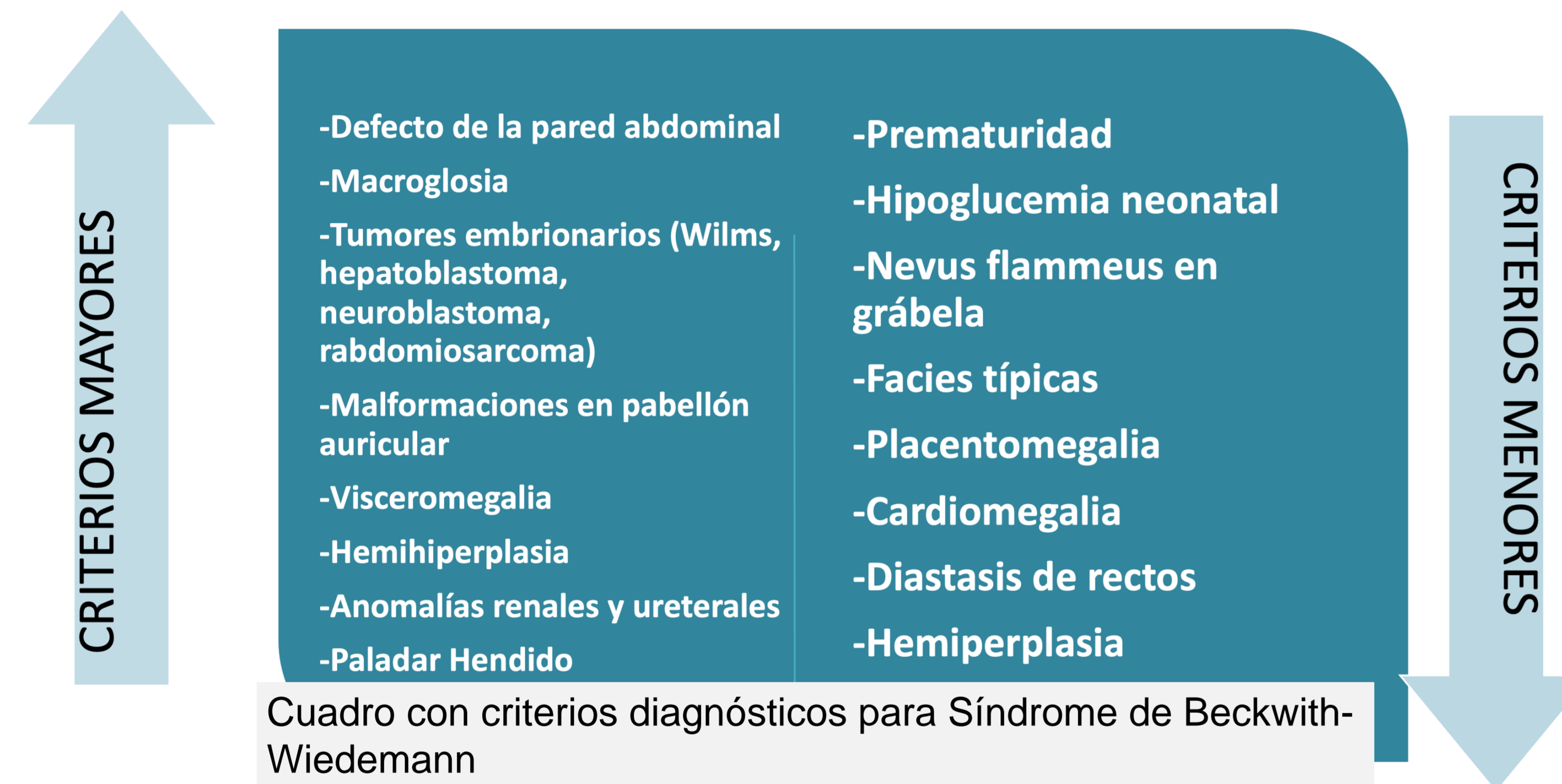


# “Síndrome de Beckwith-Wiedemann en paciente con embarazo de término, reporte de caso”

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW), es un síndrome congénito multisistémico, de hiper crecimiento, hipoglucemia y macroglosia; con incidencia de 1 en 10,000-13,700 nacimientos<sup>1</sup>, presenta patrón de herencia autosómico dominante con penetrancia reducida y expresividad variable. La cual es causada por una variedad de alteraciones sobre los genes en 11p15.5<sup>2,3</sup>



## CASO

Primigesta de 20 años de edad refiere ruptura espontánea de membranas 3 horas previas a su ingreso, con actividad uterina irregular.

**APP:** Diagnostico de SBW al nacimiento, **Qx:** corrección de onfalocele (al nacimiento), mastectomía derecha (a los 10 años), reducción femoral derecha (a los 12 años), colocación de expansor mamario derecho (a los 18 años). **Alergias** Negadas.

**AGO:** Menarca a los 9 años, **Ritmo** 28x5, **IVSA:** 19 años, **NPS** 1, **FUM** 10.01.21, **Control prenatal:** 7 consultas en centro salud niega APP e infecciones durante la gestación.

Se realiza interrupción del embarazo vía abdominal por presencia de desproporción cefalopélvica a expensas de pelvis materna, realizándose Cesárea tipo Kerr con Técnica Misgav Ladash obteniendo RN Femenino, Peso 3,015 gramos, Talla 48 cm, Capurro 40 semanas, Apgar 8-9, sangrado 300 ml.

Durante procedimiento quirúrgico presenta hipotensión, taquicardia y presencia de Rash cutáneo integrándose diagnostico de choque anafiláctico probable secundario a uso de oxitocina; se realiza ecocardiograma y ultrasonido pulmonar durante el transquirúrgico, sin hallazgos patológicos.

## DISCUSIÓN

EL SDW se presenta con múltiples defectos congénitos relacionados a alteraciones morfológicas y estructurales del paciente, se relaciona con múltiples alteraciones endocrinológicas debido a una deficiencia de hormonas hipotalámicas, con incremento de niveles de prolactina y respuesta deficiente de hormona luteinizante afectando la fertilidad, así como la además pueden presentar defectos en la pared abdominal que pueden llegar a complicar la gestación al término, también tiene asociación directa con tumoraciones que involucran directamente su morbi-mortalidad.



Cicatriz de mastectomía derecha y colocación de expansor mamario derecho.

## CONCLUSIÓN

El SBW se puede presentar en el recién nacido por herencia autosómica dominante en un 15 %, con un 85 % etiología idiopática, la vigilancia en hijo de madre afectada se debe llevar desde el control prenatal haciendo énfasis en la búsqueda de anormalidades estructurales mediante la vigilancia de la pérdida auditiva cada 2 a 3 años, sistema renal mediante ultrasonografía renal y calcio urinario cada 3 a 5 años, el sistema cardiovascular evaluándose con ecocardiograma cada 3 a 5 años<sup>4</sup>.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Mussa A, Russo S, De Crescenzo A, et al. (Epi)genotypephenotype correlations in Beckwith-Wiedemann syndrome. Eur J Hum Genet 2016; 24(2):183-90.
2. Brzezinski J, Shuman C, Choufani S, et al. Wilms tumour in Beckwith-Wiedemann syndrome and loss of methylation at imprinting centre 2: revisiting tumour surveillance guidelines. Eur J Hum Genet 2017; 25(9):1031-9
3. Lin HY, Chuang CK, Tu RY, et al. Epigenotype, genotype, and phenotype analysis of patients in Taiwan with Beckwith-Wiedemann syndrome. Mol Genet Metab 2016; 119(1-2):8-13.
4. Dagar V et al: Genetic variation affecting DNA methylation and the human imprinting disorder, Beckwith-Wiedemann syndrome. Clin Epigenetics. 10(1):114, 2018