

## Síndrome de Beckwith-Wiedemann

### Beckwith-Wiedemann syndrome

Niurys Aguilar Ramírez<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-000-7078-1410>

Carlos Alberto Fernández Marrero<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0003-3459-4647>

Carlos de la Paz Estrada<sup>1\*</sup> <https://orcid.org/0000-0002-2649-9028>

Ana Elena Rabí Lang<sup>2</sup> <https://orcid.org/0000-0002-2713-4899>

<sup>1</sup> Hospital Pediátrico Docente "Eduardo Agramonte Piña". Camagüey.

<sup>2</sup> Hospital Clínico-Quirúrgico "Manuel Ascunce Domenech". Camagüey.

\* Autor para la correspondencia: [carlos.delapaz@nauta.cu](mailto:carlos.delapaz@nauta.cu)

### RESUMEN

El síndrome de Beckwith-Wiedemann es caracterizado por presentar onfalocele, macroglosia, visceromegalias e hipoglucemia neonatal además de una gran diversidad de anomalías clínicas y de laboratorio. Esta enfermedad también se conoce como síndrome de onfalocele, macroglosia y gigantismo. Los problemas más significativos relacionados con la anestesia son hipoglicemia y macroglosia. Es imperativo realizar una evaluación preanestésica que incluya el sistema cardiovascular, sistema urinario, así como la vía aérea. Los niños con este síndrome pueden requerir diferentes procedimientos quirúrgicos. Se debe pronosticar un abordaje difícil de la vía respiratoria debido al crecimiento de la lengua que puede causar dificultad durante la ventilación y/o intubación endotraqueal. Se debe monitorizar la glicemia perioperatoria para evitar secuelas neurológicas secundarias a hipoglicemia no diagnosticada.

Se reporta el tratamiento perianestesiológico de un niño de cuatro años de edad con síndrome de Beckwith-Wiedemann que requirió tratamiento quirúrgico de un tumor de Wilms. Después de una evaluación minuciosa, se realizó intubación orotraqueal con un tubo 5.0 el cual se introdujo con facilidad bajo inducción con ketamina-vecuronio. La anestesia se mantuvo sin incidentes con isoflurano y fentanilo.

**Palabras clave:** Síndrome de Beckwith-Wiedemann; abordaje anestésico, tumor de Wilms.

## ABSTRACT

Beckwith-Wiedemann syndrome is characterized by omphalocele, macroglossia, visceromegaly and neonatal hypoglycaemia, as well as a great diversity of clinical and laboratory abnormalities. This disease is also known as omphalocele, macroglossia and gigantism syndrome. The most significant problems related to anesthesia are hypoglycemia and macroglossia. It is imperative to perform a pre-anesthetic evaluation that includes the cardiovascular system, the urinary system, as well as the airway. Children with this syndrome may require different surgical procedures. A difficult approach to the airway should be predicted due to the growth of the tongue which can cause difficulty during ventilation and/or endotracheal intubation. Perioperative glycemia should be monitored in order to avoid neurological sequelae secondary to undiagnosed hypoglycemia. We report the perianesthesiological treatment of a four-year-old boy with Beckwith-Wiedemann syndrome who required surgical treatment for Wilms' tumor. After a thorough evaluation, orotracheal intubation was performed with a 5.0 tube, which was easily introduced with ketamine-vecuronium induction. Anesthesia was maintained without incident with isoflurane and fentanyl.

**Keywords:** Beckwith-Wiedemann syndrome; anesthetic approach; Wilms' tumor.

Recibido: 12/12/2018

Aprobado: 19/03/2019

## INTRODUCCIÓN

La intubación endotraqueal se ha convertido en una práctica corriente dentro de la anestesiología moderna. Sin embargo, en ocasiones sorprende la dificultad o la imposibilidad de efectuarla aun en manos experimentadas. Por esta razón se hace necesaria la predicción de la dificultad o facilidad que ofrezcan las características

anatómicas de cada paciente.<sup>(1-4)</sup> En el niño, debido a la falta de cooperación al examen físico y de pruebas específicas que puedan predecir una vía respiratoria anatómicamente difícil, la evaluación de esta difiere de la del adulto. El abordaje de la vía respiratoria en los niños con anomalías craneofaciales es un reto para los anestesiólogos. Por tanto, se debe tener conocimiento sobre estas anomalías, como son el labio y paladar hendido con y sin Pierre-Robin,<sup>(5)</sup> disostosis mandibulofacial, microsomnia hemifacial, disostosis craneofacial, síndrome de Down, de Klippel-Feil, de Beckwith-Wiedemann, entre otras. El síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) es una alteración con crecimiento exagerado que fue descrita en 1963 en Los Ángeles, California por J. Bruce Beckwith, quien informó tres casos posmortem y año después por Wiedemann en Kiel Alemania que reportó tres casos de hermanos.<sup>(6,7)</sup> Ambos investigadores describieron características similares en sus pacientes que no correspondían a ninguno de los síndromes craneofaciales hasta entonces descritos. También se le conoce como síndrome de Onfalocele-Macroglosia-Gigantismo o EMG. Este síndrome es eventual, pero puede tener un carácter hereditario autosómico dominante con características clínicas muy variables. Tiene una incidencia de 1:15 000 nacimientos, aunque otros autores plantean que puede llegar a 1 de cada 13 700, cifras que son aproximadas ya que las formas leves no son diagnosticadas. Se considera que este síndrome se debe a una alteración genética, ya sea por una mutación nueva o por transmisión familiar en forma autosómica dominante.<sup>(8,9)</sup> La incidencia en uno y otro sexo es similar y la frecuencia de presentación igual en individuos de la raza blanca o negra.<sup>(10)</sup> Las características diagnósticas más comunes son macrosomia unilateral, macroglosia y onfalocele. Otras alteraciones que acompañan a este síndrome son hipoglucemia neonatal o infantil, alteraciones metabólicas, visceromegalias, exoftalmos, tumores embrionarios, retraso psicomotor, microcefalia, cardiopatías congénitas, hipoventilación alveolar, hipotiroidismo, policitemia y malformaciones óseas, entre otras. Por lo general no se encuentran cambios en el cariotipo y solo en 1 % hay anomalías en el cromosoma 11p15.5, 11p15.5, 11p15.5, 5q35.<sup>(11)</sup> La existencia de las anomalías descritas y el trastorno metabólico son característicos de la enfermedad, por lo que la presencia de estos elementos permite hacer el diagnóstico positivo de esta. El diagnóstico diferencial debe establecerse con el síndrome de Simpson-GolabiBehmel, síndrome de Perlman, síndrome de Costello y con la hemihiperplasia aislada que puede asociarse con el síndrome de Proteus y de Klippel-Trenauny-Weber.

Estos pacientes pueden requerir intervención quirúrgica desde su nacimiento o en cualquier etapa de su vida pero la mayoría de los casos reportados han sido intervenidos antes de los tres años de edad. Las correcciones más frecuentes han sido el onfalocele, hernias inguinales y macroglosia. Otra intervención quirúrgica de menor frecuencia son las correcciones del labio y paladar hendido.<sup>(12,13)</sup> Más de 50 % de estos pacientes nacen prematuros, lo cual incrementa su riesgo anestésico debido a las enfermedades propias de la prematurez como membrana hialina.<sup>(14)</sup> Se ha descrito un lactante con este síndrome al que se le realizó resección parcial de lengua para facilitar su alimentación al seno materno.<sup>(15)</sup>

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trata de un paciente masculino mestizo de 4 años de edad, con peso 22 Kg, signos vitales dentro de parámetros normales para su edad, y antecedentes perinatales de polihidramnios, quiste renal derecho (hallazgo radiológico prenatal), macrosomia fetal y de hipoglucemia neonatal, sin antecedentes familiares del síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW), que es traído a la consulta preoperatoria con diagnóstico de tumor de Wilms para recibir tratamiento quirúrgico.

Los datos más relevantes del examen físico fueron: pliegues retroauriculares, macroglosia con asimetría, test de Mallampati Grado II, hernia umbilical, hipertrofia de hemicuerpo derecho. El laboratorio mostró Hb 127 g/L, glucemia 5,2 mmol/L, eritrosedimentación 25 mm/h, conteo de plaquetas  $360 \times 10^9/L$ , tiempo de coagulación 8' y tiempo de sangramiento 1½', LDH 1307 U/L.

Se contó además con la valoración de un equipo multidisciplinario integrado por otorrinolaringólogos, cardiólogos, cirujanos, endocrinólogos e imagenólogos. En los estudios imagenológicos lo más significativo fue el ultrasonido renal: riñones aumentados de volumen para su edad, proceso tumoral ecogénico que ocupa el área de la suprarrenal derecha de más menos 72×63 mm de contorno polilobular y la presencia de calcificaciones en contacto con el polo superior del riñón, vena cava inferior desplazada hacia la línea media. La tomografía axial computarizada confirmó el proceso tumoral antes descrito.

Para el manejo de la vía respiratoria se incluyó mascarilla facial, cánulas de Guedel, mascarillas laríngeas 2.5 Clásica y Supreme, tubos endotraqueales 5,0 y 5,5 con y sin manguito y, laringoscopio de fibra óptica con espátulas curvas y rectas No. 2. Se premedicó con atropina 0,02 mg/kg, midazolam 0,07 mg/kg, metilprednisolona 4 mg/kg por vía intravenosa.

Una vez en el quirófano se canalizó otra vía periférica en miembro superior izquierdo calibre 22, se monitorizó tensión arterial no invasiva, electrocardiograma, oximetría digital, capnografía y temperatura. Se inició la inducción con ketamina 2 mg/kg, succinilcolina 1 mg/kg; acto seguido un anestesiólogo calificado realizó la laringoscopia directa para determinar la dificultad de la vía respiratoria, la cual mostró un grado II según la clasificación de Cormack-Lehane, se coloca un tubo endotraqueal No. 5 con manguito por vía oral y la anestesia se mantuvo con O<sub>2</sub>/isoflurano, además de fentanilo y vecuronio. Se colocó sonda vesical, sonda nasogástrica, y se le realizó abordaje venoso subclavio derecho para la administración de soluciones coloides y cristaloides.

La intervención quirúrgica transcurrió sin accidentes y no hubo incidentes transanestésicos (Fig 1). Se realizaron gasometrías seriadas constatándose normoglucemia y no fue necesaria la administración de glóbulos (Fig 2). Fue trasladado a la unidad de cuidados intensivos pediátricos con ventilación espontánea (Fig. 3).



**Fig 1-** Se muestra las características morfológicas del paciente.



Fig 2- Se ilustra los parámetros cardio-respiratorios transoperatorios.



Fig 3- Se aprecia el tumor renal.

## DISCUSIÓN

La literatura relacionada con este tipo de pacientes es muy escasa, por lo que el tratamiento quirúrgico es considerado un desafío para el anestesiólogo. La prematuridad favorece una mortalidad hasta de 20 %, particularmente relacionada con hipoglucemia

neonatal, cardiopatía y la macroglosia.<sup>(15-17)</sup> Esta macroglosia y la macrosomia habitualmente se presentan desde el nacimiento, aunque se ha visto que ambas pueden desarrollarse en el período posnatal; a pesar de lo descrito, en este caso, la intubación no fue difícil y se pudo colocar el tubo orotraqueal con una clasificación de Cormack- Lehane Grado II, esto fue posible debido a que la lengua no era enorme. También se describen alteraciones usuales en estos individuos como el onfalocele, hernia umbilical, diastásis de rectos. El aumento volumétrico del hemicuerpo o hemihiperplasia se presenta desde el nacimiento y se hace más evidente durante su crecimiento. Este paciente no presentó anomalías anatómicas cardíacas por lo que se coincide con lo descrito por la literatura que asevera su infrecuencia. *Xklqgp* y otros,<sup>(18)</sup> en su estudio con 13 niños con este síndrome mostraron que 12 tuvieron anomalías cardiovasculares; 7 con cardiopatías congénitas (defectos septales interauriculares y ventriculares, persistencia del conducto arterioso, tetralogía de Fallot, hipoplasia ventricular izquierda), y 5 con cardiomegalia idiopática. También se ha descrito la malformación Chiare.<sup>(19)</sup>

Este paciente es operado de un tumor de Wilms, y se coincide con lo reportado por autores como *Ej qfng* y *Dqt gt*<sup>(20,21)</sup> quienes describieron en sus estudios la posibilidad de encontrar alteraciones renales como displasia medular, sistema colector duplicado, nefrocalcinosis, quistes, medula renal en esponja, divertículos, nefromegalia y tumor de Wilms.

A pesar de que la hipoglucemia ha sido mencionada como uno de los factores determinantes en la evolución de estos pacientes, en este caso no existió efecto adverso relacionado con este parámetro, el cual se monitoreó con la realización de glicemias, así como el aporte de dextrosa durante todo el proceder. Se han descrito otras alteraciones metabólicas menos frecuentes como el hipotiroidismo, hiperlipidemia, hipercolesterolemia, policitemia e hipercalcemia pero ninguna se presentó en el perioperatorio.<sup>(22)</sup>

La evaluación pediátrica preanestésica es imprescindible en estos pacientes. Para los anestesiólogos, los pacientes con síndrome de Beckwith-Wiedemann deben considerarse de alto riesgo debido a que son portadores de una vía respiratoria anatómicamente difícil, por tanto, debe realizarse una evaluación detallada de esta, valorar comorbilidades, tipo de cirugía planeada y estado clínico perioperatorio.



## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Cordero EI. La vía aérea y su abordaje. En: Dávila CE, Gómez BC, Álvarez BM, Sainz CH, Molina LR. Anestesiología Clínica. España; 2001. p. 113-8.
2. Copley M, Vaughan RS. Recognition of management of the difficult airway problems. *Br J Anesth.* 1992;(4)68:90-8.
3. Zamido VI. Vía aérea difícil en pediatría. *Rev Chil Anest.* 2002;31(1):45-56.
4. Valera EA. Vía aérea en pediatría. *Rev Ven Anest.* 2002;7(2):202-7.
5. Gloria MC. Manejo Adicional en Síndrome de Pierre Robin. *Rev Chil Pediatr* 2004;75(1):36-42
6. Beckwith JB. Extreme citomegaly of the adrenal fetal cortex, ophalocoele, hiperplasia of kidneys and pancreas and Leydig cell hyperplasia. Another syndrome. Presented at The Annual Meeting of the Western Society for Pediatric Research, Los Angeles California, November 11, 1963.
7. Wiedemann HR. Complexe malformatif familial avec hernie ombilicale et maraglossie-un "syndrome malformatif nouveau"? *J Genet Hum.* 1964;13(3):223-32.
8. Weng EY, Moeschler JB, Graham JM Jr. Longitudinal observations on 15 children with Wiedemann-Beckwith syndrome. *Am J Med Genet.* 1995;56(2):366-73.
9. Begemann M, Spengler S, Gogiel M, Grasshoff U, Bonin M, Betz RC, et al. Clinical significance of copy number variations in the 11p15.5 imprinting control regions: new cases and review of the literature. *J Med Genet.* 2012;49(9):547-53.
10. Weksberg R, Shuman C, Beckwith JB. Beckwith-Wiedemann syndrome. *Eur J Hum Genet.* 2010;18(1):8-14.
11. Pettenati MJ, Haines JL, Higgins RR, Wappner RS, Palmer CG, Weaver DD. Wiedemann-Beckwith syndrome: presentation of clinical and cytogenetic data on 22 new cases and review of the literature. *Hum Genet.* 1986;74(6):143-54.
12. Suan C, Ojeda R, García Perla JL, Pérez Torres MC. Anaesthesia and the Beckwith-Wiedemann syndrome. *Paediatr Anaesth.* 1996;6(3):231-33.
13. Kim Y, Shibutani T, Hirota Y, Mahbub SF, Matsuura H. Anesthetic considerations of two sisters with Beckwith-Wiedemann syndrome. *Anesth Prog.* 1996;43(7):24-28.



14. Nelson. Tratado de Pediatría. 15 ed. Madrid: Mc Graw-Hill, Interamericana; 1997. pp. 532 y 642.
15. McManammys DS. Macroglosis as presentation of the Beckwith- Wiedemann Syndrome. *Plast Reconstr Surg.* 1985;75(2):67-89.
16. Soltelo Ávila, C. Complete and incomplete forms of Beckwith-Wiedemann Syndrome: their oncogenic potencial. *J Pediatr.* 1986; 96:47.
17. Patterson GT. Macroglosis and ankyloglosis, in Beckwith-Wiedemann Syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol.* 1988;65(1):123-34.
18. Viljoen D, Pearn J, Beighton P. Manifestations and natural history of idiopathic hemihypertrophy: a review of eleven cases. *Clin Genet.* 1984;26(4):81-6.
19. Tubbs RS, Oakes WJ. Beckwith-Wiedemann syndrome in a child with Chiari I malformation. Case report. *J Neurosurg.* 2005;103(3):172-74.
20. Choyke PL, Siegel MJ, Oz O, Sotelo-Avila C, DeBaun MR. Nonmalignant renal disease in pediatric patients with BeckwithWiedemann syndrome. *AJR Am J Roentgenol.* 1998;171(7):733-37.
21. Borer JG, Kaefer M, Barnewolt CE, Elias ER, Hobbs N, Retik AB, with Beckwith-Wiedemann syndrome. *J Urol.* 1999;161(5):235-39.
22. Goldman M, Shuman C, Weksberg R, Rosenblum N. Hypercalciuria in Beckwith-Wiedemann syndrome. *J of Pediatrics.* 2003;142(2):206-08.

### **Conflicto de intereses**

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.

### **Contribución de los autores**

Autor 1: Trabajo de campo o asistencial, revisión, análisis y selección bibliográfica, aplicación de encuestas, realización de entrevistas o consultas a expertos, procesamiento Estadístico y confección del informe final.

Autor 2: Trabajo de campo o asistencial, revisión, análisis y selección bibliográfica, aplicación de encuestas, realización de entrevistas o consultas a expertos, procesamiento Estadístico y confección del informe final.

Autor 3: Trabajo de campo o asistencial, revisión, análisis y selección bibliográfica, aplicación de encuestas, realización de entrevistas o consultas a expertos, revisión y corrección del informe y revisión y aprobación final.

Autor 4: Trabajo de campo o asistencial, revisión, análisis y selección bibliográfica, aplicación de encuestas, realización de entrevistas o consultas a expertos y confección del informe final.