

Síndrome de Beckwith

Por los Dres.:

LUIS BASTIAN MANSO*, MARIO CONDE MARTIN**,
JULIO BARRERAS AGUILAR*** y ADELINA ZAYAS LINARES****

Bastián Manso, L. y otros. *Síndrome de Beckwith*. Rev Cub Ped 53: 5, 1981.

Se presenta el segundo caso informado en nuestra literatura de un niño recién nacido con síndrome de Beckwith. Se señalan las características típicas informadas por otros autores, tales como: visceromegalia, hiperplasia de los islotes del páncreas, persistencia del glomerulogénesis, citomegalia cortical suprarrenal bilateral; además, se señala la presencia de coriangioma en la placenta.

INTRODUCCION

El síndrome de Beckwith o síndrome de visceromegalia hiperplásica fetal con hipoglicem a neonatal es una entidad nosológica rara, descrita en el año 1963.¹ Se han publicado hasta la fecha aproximadamente 50 casos, uno de ellos en la literatura cubana.²

Sus características clínicas más constantes incluyen la presencia de onfalocelo, macroglosia,³ gigantismo natal y posnatal,⁴ *nevus* en la cara facial, macrocefalia, hemihipertrofia y retraso mental. Desde el punto de vista anató-

mico, visceromegalia a expensas de hígado y riñón, hiperplasia de los islotes y *acini* del páncreas, citomegalia adrenal⁵ e hiperplasia de las células intersticiales de las gónadas.⁶

Se presenta el segundo caso informado en nuestro país, con sus características clínicas y anatomopatológicas.

Presentación del caso

H.C. 195692, hijo de una madre de 17 años de edad, de la raza blanca, gesta 2, para 1, abortos 1, sin antecedentes patológicos, Rh negativo no estudiado durante el embarazo, no diabetes ni toxemia, no utilizó medicamentos teratogénos.

La madre ingresa por R.P.M. e hidramnios, con tiempo de gestación de 31,5 semanas, altura uterina de 36 cm. Se produce el parto eutócico a las 6 horas de su ingreso, y se obtiene un recién nacido femenino, de 2480 gramos; la placenta pesó 1200 gramos.

El recién nacido fue valorado con una puntuación de Apgar de 5 al minuto y 5 a los 5 minutos de nacido. Se observan las siguientes características clínicas: boca entreabierta debido al gran tamaño de la lengua, abdomen globuloso con onfalocelo y separación de los rectos an-

* Jefe del departamento de anatomía patológica del Hospital Materno Provincial de Camagüey. Instructor de patología. Escuela de Medicina de la Universidad de Camagüey.

** Jefe del departamento de neonatología del Hospital Materno Provincial de Camagüey. Asistente de pediatría. Escuela de Medicina de la Universidad de Camagüey.

*** Especialista de I grado en neonatología del Hospital Materno Provincial de Camagüey.

**** Jefa del servicio de neonatología del Hospital Pediátrico Provincial de Camagüey. Asistente de pediatría. Escuela de Medicina. Universidad de Camagüey.

teriores, el hígado palpable a 4 cm del reborde costal derecho, palpándose además un aumento de volumen en el flanco izquierdo, que parecía corresponder con el riñón de ese lado.

Evoluciona con poca vitalidad, hipotonía, respiración irregular y superficial, falleciendo a las 4 horas de nacido. La glicemia estaba dentro de las cifras normales, pero es de señalar que al tomarse la muestra ya se estaba administrando dextrosa por vía endovenosa.

El estudio necrópsico mostró como alteraciones más importantes: hígado, riñones y páncreas con pesos superiores a lo normal, la estructura hepática era normal, los islotes del páncreas se encontraban hiperplásicos, los riñones con persistencia de la glomerulogénesis y un tejido mesenquimatoso inmaduro, que rodeaba a los *tubulis* colectores de la médula; en la suprarrenales se encontró una citomegalia cortical bilateral; la placenta presentó un corioangioma.



Figura 2. Aumento del volumen del páncreas.

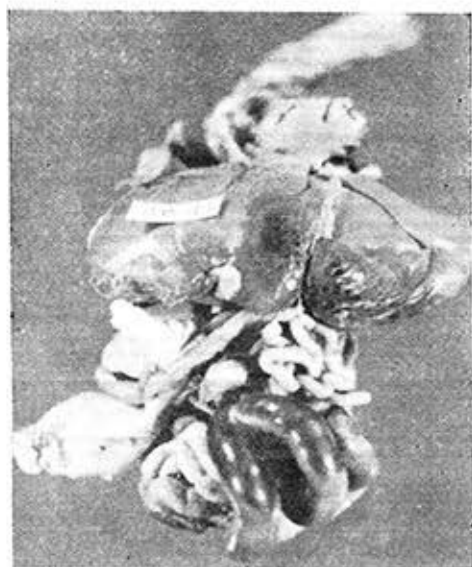


Figura 1. Se observa el enorme tamaño del hígado.



Figura 3. Ambos riñones aumentados de volumen.

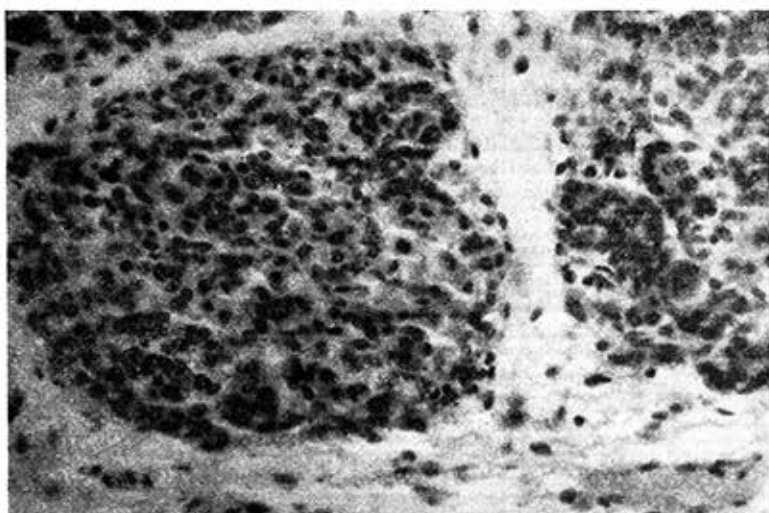


Figura 4. *Hipertrofia e hiperplasia de los islotes Langerhans.*



Figura 5. *Tubos colectores rodeados de un tejido mesenquimatoso inmaduro.*

COMENTARIOS

Por las características clínicas e histicas este caso reúne las condicionales del síndrome de Beckwith. Informes ocasionales mencionan la asociación del onfalocelo o hernia umbilical y macroglosia, pero sin las otras características del síndrome.

Sotelo Avila,⁴ destaca las diversas variedades de presentación que determinan que algunos niños presenten solamente pocas de las características principales que estarían plenamente desarrolladas en otros, existiendo un grupo con una forma intermedia.

De los factores que se apuntan quizás los más importantes sean las anomalías umbilicales (que se informen en el 91% de los casos), la macroglosia en el 76%, la nefromegalia en el 39,4%; en este caso estuvieron presentes todas estas alteraciones.⁴

En los informes de otros autores se señalan otras anomalías congénitas asociadas,² como anomalías de las orejas, hernia diafragmática, carcinoma congénito de suprarrenales y tumor de Wilms, entre otras, en los hallazgos de laboratorio; además de la hipoglicemia, se señala policitemia, lo que no fue encontrado en este paciente.

El retardo mental en los pacientes que sobreviven trata de explicarse por los episodios de hipoglicemia neonatal.

En relación con el origen del síndrome, Filippi y Mckusick⁷ mencionan el

hallazgo de anomalías del brazo corto de uno de los cromosomas del grupo G y la opinión de Wiedemann quien lo considera una disfunción hipotalámica no progresiva. A pesar de esta referencia el origen sigue siendo oscuro.

El aumento de peso de la placenta coincide con el caso informado anteriormente en nuestra literatura y que no había sido informado. La presencia de corioangioma pudiera ser casual.

Como causa de hipoglicemia se señala el hiperinsulinismo; además, se han informado alteraciones en el metabolismo del glucagón⁷ y Damasco y Roe^{8,9} encontraron en el páncreas una combinación anómala de componentes acinar e insular, asociados con hipertrofia e hiperplasia de los islotes; este hallazgo ha recibido el nombre de nesidioblastosis y se considera una neoformación persistente de células de los islotes desde elementos ductales del páncreas exocrino. En el paciente de Roe fue necesario una pancreatectomía parcial y más tarde adrenalectomía parcial, para llevar la glicemia y los esteroides urinarics a cifras normales.

En el estudio microscópico de la lengua^{7,10} no se ha encontrado infiltración grasa ni depósitos de glucógeno, explicándose el aumento de tamaño en la mayoría de los pacientes por hiperplasia e hipertrofia del músculo. Uno de los pacientes estudiados por Irving³ presentó linfangiectasia localizada; en otros casos no se encontró anomalía histica que explicara esta alteración.

SUMMARY

Bastián Manso, L. et al. *Beckwith's syndrome*. Rev Cub Ped 53: 5, 1981.

The second case reported in our literature about a newborn infant with Beckwith's syndrome is presented. Typical characteristics reported by other authors, are pointed out. They are: visceromegalia, hyperplasia of the pancreas islets, persisting glomerulogenesis, bilateral suprarenal cortical cytomegalia; in addition, presence of placental chorioangioma is pointed out.

RESUME

Bastián Manso, L. et al. *Syndrome de Beckwith*. Rev Cub Ped 53: 5, 1981.

Les auteurs présentent le deuxième cas rapporté dans notre littérature de nouveau-né atteint du syndrome de Beckwith. Les caractéristiques types rapportées par d'autres auteurs sont signalées, telles que: viscéromégalie, hyperplasie des îlots pancréatiques, persistance de la gloméulogénèse, cytomégalie corticale surrénalienne bilatérale; en outre, on signale la présence de chorioangiome placentaire.

РЕЗЮМЕ

Бастіан Мансо, Л. и др. Синдром Beckwith Rev Cub Ped 53: 5, 1981.

В настоящей работе представляется второй случай, информируемый в нашей литературе, и связанный с синдромом Beckwith у новорожденного ребёнка. Подчёркиваются типичные характеристики сообщённые другими авторами, такие как: висцеромегалия, гиперплазия островков поджелудочной железы, продолжительность гломерулогенеза, двухсторонняя кортикальная супраренальная цитомегалия; кроме того, в работе подчёркивается наличие у пациента хорионгиомы.

BIBLIOGRAFIA

1. Combs, J. T. et al. New syndrome of neonatal hypoglycemia association with visceromegaly, macroglossia, microcephaly and abnormal umbilicus. N Engl J Med 275: 236, 1966.
2. Acosta Tiales, N. y otros. Síndrome de Beckwith. Rev Cub Ped 47: 687, 1975.
3. Irving, I. M. Exomphalos with macroglossia: A study of 11 cases. J Pediatr Surg 2: 499, 1967.
4. Sotelo-Avila; C. B. D. Singer. Hiperplastic visceromegaly and neonatal hypoglycemia. Pediatrics 46: 240, 1970.
5. Borit, A.; J. Kosek. Cytomegaly of the adrenal cortex. Electron microscopy in Beckwith syndrome. Arch Pathol 88: 58, 1969.
6. Gellis, S. S.; M. Feingold. Picture of the month syndrome of neonatal hypoglycemia, macroglossia, visceromegaly and omphalocele. Am J Dis Child 115: 349, 1968.
7. Filippi, G.; Mc Kusick. The Beckwith-Wiedemann syndrome (The EMG syndrome): Report of two cases and review of the literature. Medicine 49: 279, 298, Julio, 1970.
8. Damasco, F. et al. Nesidioblastosis in Beckwith syndrome. Editorial correspondence. J Pediatr 86: 647, 1975.
9. Roe, T. F. et al. Beckwith's syndrome with extreme organ hiperplasia. Pediatrics 52: 372, 1973.
10. Aroms, M. S. et al. The macroglossia of Beckwith's syndrome. Plastic and reconstructive surgery 45: 341, 1970.

Recibido: marzo 12, 1981.

Aprobado: abril 16, 1981.

Dr. Luis Bastián Manso
Escuela de Medicina
de la Universidad de Camagüey.