

UNIVERSIDAD CENTRAL DE VENEZUELA
FACULTAD DE ODONTOLOGÍA
POSTGRADO DE ORTODONCIA

SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN.
ASPECTOS GENERALES, FACIALES Y DENTALES,
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO. REPORTE DE UN CASO.

Trabajo Especial de Grado presentado
ante la ilustre Universidad Central de
Venezuela por el Odontólogo Daniel
Nakhal Baladi, para optar al Título de
Especialista en Ortodoncia.

CARACAS, JUNIO DE 2006

UNIVERSIDAD CENTRAL DE VENEZUELA
FACULTAD DE ODONTOLOGÍA
POSTGRADO DE ORTODONCIA

SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN.
ASPECTOS GENERALES, FACIALES Y DENTALES,
DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO. REPORTE DE UN CASO.

Autor: Daniel Nakhal Baladi

Tutor: Yolanda Olmos de Malavé

CARACAS, JUNIO DE 2006

Aprobado en nombre de la Universidad Central de Venezuela
por el siguiente jurado examinador:

Firma: CI.Nº: 3.182.729
Dra. Yolanda Olmos de Malavé.

Firma: CI.Nº: 3.706.834
Dr.Omar Betancourt.

Firma: CI.Nº: 3.252.574
Dr. Venancio Simosa.

Observaciones: _____

CARACAS, JUNIO DE 2006

DEDICATORIA

- Primeramente a JESÚS el hijo de DIOS todo poderoso y creador, quien ilumina mi camino, me da fortaleza y valor y que con su infinita bondad permite que alcance cada una de mis metas propuestas.
- A mis queridos padres. A ti mamá, que con tu comprensión, abnegada labor de madre y cada palabra de aliento me llevaste hasta el final de esta meta; y a ti papá que desde el cielo, vivo en espíritu, iluminaste cada uno de mis días y que desde allí veas realizado este humilde triunfo.
- A mis hermanos Raymond y Paula; por ser siempre mis amigos incondicionales, ayudarme, apoyarme, enseñarme y creer en mí.
- A Norma, cuñada extraordinaria, ejemplo de madre, esposa y profesional abnegada.
- A mis sobrinos; Antonio Javier, María Alejandra, Salomón Andrés y Hagob por ser la vitamina que me mantiene enérgico para poder seguir luchando.

AGRADECIMIENTOS

- Le doy gracias a DIOS por este triunfo, y por haberme permitido ser el fruto del amor de dos seres maravillosos: Soulanj y Antonio[†], padres ejemplares. A ustedes dedico mi éxito.
- A todos los profesores integrantes de la Cátedra de Ortodoncia y demás especialidades de la Facultad de Odontología de la Universidad Central de Venezuela, por su aporte en mi formación como especialista.
- A mi tutora, Prof. Yolanda Olmos de Malavé, ejemplo de profesionalismo, constancia y dedicación; por ser mi guía en la elaboración de esta monografía. Gracias por depositar tanta confianza en mí.
- A mi jurado examinador constituido por los Profesores Omar Betancourt, Venancio Simosa, Cesar Guerrero y Juana Di Santi profesionales de excelente y reconocida trayectoria, dedicados a la difícil labor de evaluar a los futuros especialistas en busca de lograr el más alto nivel de excelencia de los egresados.

- Será difícil olvidar los maravillosos momentos que pase durante estos tres años de estudio con mis amigas de curso. Saben que no fue fácil para mí compartir con ocho mujeres durante tanto tiempo, pero aprendí mucho de ustedes. Gracias a Militza Rodriguez, Gabriela Larotta, Ma. Alejandra Parra, Elizabeth Merino, Bomme Lee, Ximena Martínez, Isis Medina y Ma. Alejandra Souchon, no olviden que tienen un amigo; siempre estarán en mi corazón.
- A todos mis pacientes que fueron partícipes de este gran proyecto, sin los cuales no hubiera podido culminar mi especialización. Gracias por confiar en mí.
- A la Universidad Central de Venezuela Patrimonio Mundial De La Humanidad; por permitirme la oportunidad de desarrollarme como profesional y docente para poder servir a mis alumnos, mis pacientes y mi patria.
- A todos mis amigos, colegas y compañeros que me han apoyado y alentado durante todo el postgrado, pero sobre todo durante “esos momentos” tan difíciles.

TABLA DE CONTENIDOS

	Página
Dedicatoria	iv
Agradecimientos	v
Tabla de contenidos	vii
Lista de tablas	ix
Lista de figuras	x
Resumen	xii
I Introducción	1
II Revisión de la literatura	5
II.I Historia	5
II.II Definición	6
II.III Genética y Etiología	8
II.IV Epidemiología	13
II.V Características	15
II.V.1 Características generales	15
II.V.2 Características craneofaciales	21
II.V.3 Características cefalométricas	24
II.VI Diagnóstico	28
II.VI.1 Diagnóstico prenatal	29
II.VI.2 Diagnóstico postnatal	33
II.VI.3 Pruebas y hallazgos de laboratorio	38

	Página
II.VI.4 Hallazgos radiográficos	41
II.VI.5 Hallazgos histológicos	41
II.VII Diagnósticos Diferenciales	42
II.VIII Pronóstico	51
II.IX Complicaciones y Riesgos	53
II.X Prevención	58
II.XI Protocolo de tratamiento	60
III Reporte de un caso	63
IV Discusión	88
V Conclusiones	95
VI Referencias	97
VII Anexos. Glosario de términos médicos	103
Anexos. Trazados, Tablas y Superposiciones	114

LISTA DE TABLAS

		Página
Tabla I	Incidencia del Síndrome de Beckwith-Wiedemann	15
Tabla II	Características generales del Síndrome de Beckwith-Wiedemann	20
Tabla III	Alteraciones dentofaciales características del Síndrome de Beckwith-Wiedemann	24
Tabla IV	Criterios diagnósticos para el Síndrome de Beckwith-Wiedemann	37
Tabla V	Hallazgos de laboratorio en el Síndrome de Beckwith-Wiedemann	40
Tabla VI	Diagnósticos Diferenciales del Síndrome de Beckwith-Wiedemann	50
Tabla VII	Análisis cefalométrico UCV (2001)	70
Tabla VIII	Análisis cefalométrico McNamara (2001)	71
Tabla IX	Análisis cefalométrico Ricketts (2001)	72
Tabla X	Análisis cefalométrico UCV (2006)	81
Tabla XI	Análisis cefalométrico McNamara (2006)	82
Tabla XII	Análisis cefalométrico Ricketts (2006)	83

LISTA DE FIGURAS

	Página
Fig. 1 Onfalocele en neonato con Síndrome de Beckwith-Wiedemann	17
Fig. 2 Hemihipertrofia (asimetría miembro inferior izquierdo)	18
Fig. 3 Visceromegalia y hernia umbilical	18
Fig. 4 Macroglosia	21
Fig. 5 Macroglosia	21
Fig. 6 Surcos o pliegues auriculares en el lóbulo de la oreja	23
Fig. 7 Nevus flammeus	23
Fig. 8 Telerradiografía de perfil y análisis arquitectural. Paciente de sexo femenino de 8 años de edad	27
Fig. 9 Imagen ecosonográfica del onfalocele	30
Fig. 10 Imagen ecosonográfica de macroglosia	31
Fig. 11 Vista de frente y perfil derecho (2001)	66
Fig. 12 Vistas intrabucales (2001)	67
Fig. 13 Modelos de estudio (2001)	68
Fig. 14 Foto abdominal post cirugía del onfalocele (2001)	68
Fig. 15 Foto de la oreja con fisuras (2001)	68
Fig. 16 Radiografía Panorámica (2001)	69
Fig. 17 Radiografía Cefálica Lateral (2001)	69
Fig. 18 Cefálica Lateral con trazado UCV (2001)	70
Fig. 19 Cefálica Lateral con trazado McNamara (2001)	71
Fig. 20 Cefálica Lateral con trazado Ricketts (2001)	72

	Página
Fig. 21 Fotos del procedimiento quirúrgico glosectomía	74
Fig. 22 Fotos Post-quirúrgica (2001)	74
Fig. 23 Fotos de la mecánica aplicada	75
Fig. 24 Vista de frente y perfil derecho (2004)	76
Fig. 25 Vistas intrabucuales (2004)	77
Fig. 26 Vistas intrabucuales del tratamiento (2004)	78
Fig. 27 Vista de frente y perfil derecho (2006)	79
Fig. 28 Vistas intrabucuales (2006)	79
Fig. 29 Radiografía Panorámica (2006)	80
Fig. 30 Radiografía Cefálica Lateral (2006)	80
Fig. 31 Cefálica Lateral con trazado UCV (2006)	81
Fig. 32 Cefálica Lateral con trazado McNamara (2006)	82
Fig. 33 Cefálica Lateral con trazado Ricketts (2006)	83
Fig. 34 Análisis de trazados en superposición (2006)	85
Fig. 35 Análisis de trazados en superposición (2006)	87

RESUMEN

El Síndrome de Beckwith-Wiedemann es un trastorno congénito de sobrecrecimiento que fue descrito por primera vez por Bruce Beckwith en el año 1963, y por Hans Rudolf Wiedemann en 1964. Este Síndrome de expresión variable es causado por la disomía o delección del segmento 11p15.5. Afecta a uno de cada 13.700 a 14.300 nacimientos, sin predilección por sexo. El patrón fenotípico incluye grados variables de macroglosia, onfalocele, visceromegalia, macrosomia pre y postnatal e hipoglicemia neonatal. Otros hallazgos incluyen arrugas o pliegues en el lóbulo de la oreja, nevus flammeus, exoftalmos, maloclusión dentaria y deformidad facial, entre otras. El reconocimiento del Síndrome es importante debido al riesgo asociado de desarrollo de neoplasias que afectan a los órganos abdominales. Desde el punto de vista craneofacial, la característica clínica más importante es la macroglosia, que trae como consecuencia la biprotrusión, mordida abierta y prognatismo mandibular con aumento del ángulo goníaco, por lo cual se recomienda realizar la glosectomía parcial, con la finalidad de disminuir la malformación dento-esquelética característica del trastorno. Se presenta un caso clínico, en actual tratamiento (2001-2006), en el Postgrado de Ortodoncia de la Facultad de Odontología de la Universidad Central de Venezuela.

I.- INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Beckwith-Wiedemann fue descrito y reconocido por primera vez por el Patólogo Pediátrico J. Bruce Beckwith en el año de 1963, como un desorden del crecimiento excesivo, y por el genetista Hans Rudolf Wiedemann en 1964. Desde ese momento, y producto de varios reportes hechos por estos médicos, el Síndrome lleva el nombre de ambos investigadores.

Hoy en día, el Síndrome de Beckwith-Wiedemann también es conocido también con el nombre de Síndrome de Exónfalos-Macroglosia-Gigantismo (EMG)^{1,3,4}; Síndrome de Onfalocele-Visceromegalia-Macroglosia⁴; Síndrome de Onfalocele-Macroglosia-Gigantismo (OMG)⁵; o Síndrome de la Macroglosia con Onfalocele⁶.

Este Síndrome es un trastorno génico autosómico con expresión variable de baja frecuencia (1 por cada 12.000 nacidos vivos)¹⁰, causado por la disomía o duplicación del segmento 11p15.5 que contiene el gen Igf2².

Este Síndrome es un trastorno de sobrecrecimiento, morfológicamente caracterizado por

presentar macroglosia, visceromegalia, hipoglicemia neonatal, alteraciones en la pared abdominal (onfalocele) y crecimiento exagerado pre y postnatal^{1,11}.

Según Weng y col.¹, el exónfalo, la macroglosia y el gigantismo constituyen la tríada de hallazgos típicos para el diagnóstico de este Síndrome. Otras características distintivas que ayudan al diagnóstico de este desorden genético son la hipoglicemia neonatal, visceromegalia, anomalías renales, surcos o arrugas lineales en el pabellón auricular, deformidad facial, nevus flammeus (hemangioma capilar), hemihipertrofia, ojos prominentes con surcos o crestas infraorbitarias^{1,12}.

El presente trabajo corresponde a una revisión bibliográfica del Síndrome de Beckwith Wiedemann donde se reporta además, un caso que acudió al Post-grado de Odontología Pediátrica de la Facultad de Odontología de la Universidad Central de Venezuela, que luego fue remitido al Post-grado de Ortodoncia de la misma casa de estudios para la continuación del tratamiento correctivo.

Así mismo se pretende que esta revisión sirva de ayuda al especialista tanto de Odontología Pediátrica y de Ortodoncia, para reconocer las características particulares del

Síndrome, diagnosticarlo y diferenciarlo con otros trastornos similares y tratarlos con la ayuda de un equipo interdisciplinario integrado, por el médico neonatólogo, pediatra, oncólogo infantil, cirujano pediátrico, odontopediatra, ortodoncista, cirujano maxilofacial, terapeuta de lenguaje, fonoaudiólogo y psicólogo infantil.

Para finalizar, se ofrece al lector un glosario de términos médicos, como anexo que permiten una mejor comprensión del trabajo que a continuación se desarrolla.

OBJETIVO GENERAL

- Analizar las características generales, craneofaciales y dentales presentes en el Síndrome de Beckwith-Wiedemann.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Ayudar a que el odontólogo general, el odontopediatra o el ortodoncista pueda diagnosticar o sospechar de la

presencia del Síndrome de Beckwith-Wiedemann durante la anamnesis y el examen clínico inicial del paciente.

- Conocer las consecuencias que acarrea la macroglosia, como característica craneofacial principal presente en los pacientes portadores del Síndrome de Beckwith-Wiedemann.
- Definir las características cefalométricas de los pacientes con Síndrome de Beckwith-Wiedemann.
- Describir el protocolo de atención médico-odontológica en pacientes con Síndrome de Beckwith-Wiedemann.

II.- REVISIÓN DE LA LITERATURA

II.I.- Historia

El Síndrome de Beckwith-Wiedemann fue descrito y reconocido por primera vez por el Patólogo Pediátrico J. Bruce Beckwith en el año de 1963, en la Universidad de Loma Linda, California, como un desorden del crecimiento excesivo; y por el genetista Hans Rudolf Wiedemann, que trabajaba en Kiel, Alemania en 1964, quien originariamente lo denominó Síndrome de Exónfalos-Macroglosia-Gigantismo (EMG), término que describía la combinación de las tres características clínicas principales del trastorno^{13,14,15,16}.

En 1963, Beckwith reportó las características de tres casos *post mortem* que presentaban macroglosia, onfalocele, citomegalia de la corteza adrenal fetal, displasia medular renal y otras visceromegalias¹⁷, tras lo cual fue expuesto como un nuevo síndrome en la conferencia de *Western Society for Pediatric Research, en Los Ángeles*. Un año después, Wiedemann presenta para el *Journal de Genetic Humane*, un estudio independiente donde reporta tres casos de hermanos con desórdenes semejantes, presentando además, una hernia umbilical e hipoglicemia sintomática⁹.

Beckwith y Wiedemann observaron durante sus reportes científicos, ciertas características clínicas semejantes en sus pacientes, los cuales no eran habitualmente visibles en otros desórdenes, y como consecuencia de esto, en un plazo de tiempo muy corto le designaron el nombre de Síndrome de Beckwith-Wiedemann.

Subsecuentemente, entre 1963 y 1991 se reportaron aproximadamente 500 casos en el ámbito mundial, aunque la prevalencia puede estar siendo subestimada, debido a que los pacientes menos afectados pueden pasar desapercibidos o no ser reportados^{12,18}.

II.II.- Definición

En la literatura existen diferentes definiciones del Síndrome de Beckwith-Wiedemann, ya que es una enfermedad de múltiples manifestaciones clínicas. No obstante, siempre se menciona la presencia de macroglosia, onfalocele y macrosomia.

A continuación se describen algunas de las definiciones actuales:

- “Trastorno hereditario transmitido con carácter aparentemente autosómico. Las manifestaciones clínicas incluyen exoftalmos, macroglosia y gigantismo (EMG), frecuentemente acompañados por visceromegalia, displasia de la medula renal y agrandamiento de las células de la corteza adrenal¹⁹”.
- En el recién nacido, el Síndrome de Beckwith-Wiedemann es un grupo consistente de hallazgos de causa desconocida, caracterizado por la lengua abultada (macroglosia), órganos grandes (visceromegalia), cuerpo grande (macrosomía), ombligo herniado (onfalocele) y ocasionalmente cabeza pequeña (microcefalia)²⁰.
- Callen P, (2002)³, define el Síndrome de Beckwith-Wiedemann como “un trastorno caracterizado por una tríada clásica de macrosomía, onfalocele y macroglosia”.
- Según Olivo y Flores (2005)¹¹, este trastorno es uno de los síndromes de "sobrecrecimiento somático" congénito más común, asociado a defectos de la pared abdominal, macroglosia, hipoglicemia neonatal

y visceromegalia. Otras características distintivas incluyen pliegues y hoyuelos en el lóbulo de la oreja, nevus planos y pliegues infraorbitarios. La acelerada curva de crecimiento para su edad continúa en la infancia y se hace menos evidente en la juventud.

- El Síndrome de Beckwith-Wiedemann es una enfermedad genética rara, que se caracteriza por una amplia gama de síntomas y características físicas que pueden variar en rango y severidad según los casos. En muchos enfermos, los síntomas y signos asociados pueden incluir gigantismo, macroglosia, visceromegalia, hernia umbilical u onfalocele, y aumento de células de la capa externa de las glándulas suprarrenales²¹.

II.III.- Genética y Etiología

“Muchos son los años transcurridos y los avances genéticos realizados desde que fueron postuladas las leyes de Mendel en las que la transmisión hereditaria dependía de factores inmutables (“genes”), que en un 50% procedían de cada uno de los progenitores. Dicho de otra forma, la

creación y desarrollo de un nuevo ser dependía inexcusablemente de la presencia del ADN de ambos padres. El desafío de la genética actual se ha centrado en intentar clarificar aquellas situaciones en las que el mecanismo de herencia no sigue las leyes mendelianas. De esta forma, surge el concepto de “imprinting” genómico como algo difícil de comprender y que hace referencia a que un gen se puede expresar de forma diferente según se herede del padre o de la madre²²”

“El término *imprinting* fue utilizado por primera vez por el biólogo Lorenz para explicar cómo la conducta animal se podía ver irremisiblemente alterada si se introducían modificaciones en etapas críticas de la vida. La primera vez que dicho término se empleó en el campo de la genética fue para referirse a genes como los del cromosoma X del varón, que se expresaban tan sólo a través de uno de sus alelos, cuando lo habitual es que lo hicieran a través de sus dos alelos, uno de origen materno y el otro de procedencia paterna²²”.

“Hasta los actuales momentos, se conocen en el humano tres regiones cromosómicas que participan en los fenómenos de *imprinting* genómico: la q11-q13 del cromosoma

15, la p14-p15.5 del cromosoma 11 y la q31-q34 del cromosoma 7. Desde un punto de vista clínico, las alteraciones en el *imprinting* del cromosoma 11 pueden dar lugar a Síndrome de Beckwith-Wiedemann²².

Aunque la mayoría de los casos son esporádicos (85%), la etiología del Síndrome de Beckwith-Wiedemann se acepta hoy como genética como producto de una mutación. Puesto que los resultados clínicos varían extensamente y tienden a llegar a ser menos obvios con la edad, el Síndrome puede pasar desapercibido en adultos, tendiendo a enmascarar herencia familiar entre algunos casos previamente divulgados¹.

Los estudios familiares sugieren que se transmite con herencia variable aparentemente autosómica dominante o recesiva con penetrancia reducida y expresividad variable que puede estar relacionado con los efectos del “*imprinting*” genómico¹, por delección o duplicación génica; un patrón complejo de transmisión hereditaria no exactamente igual a la herencia dominante o recesiva.

Han sido reportadas varias familias con más de un pariente afectado con el Síndrome de Beckwith-Wiedemann, y

estudios vinculados a estos casos familiares han localizado el gen para este trastorno en el brazo corto del cromosoma 11 (11p15.5)¹.

Esta región del cromosoma es el lugar patogenético para el Síndrome de Beckwith-Wiedemann, ya que el gen para el factor de crecimiento similar a la insulina, tipo 2 (FCI2) está localizado dentro del 11p15.5 en el ser humano, y el producto de este gen es un importante factor de crecimiento fetal¹.

“En la última década, las técnicas de biología molecular han demostrado que hasta un 25% de estos pacientes presentan una disomía uniparental paterna del cromosoma 11. El resto de los casos (los esporádicos) son duplicaciones de los genes situados en la región 11p15,5 del cromosoma paterno. También se han descrito traslocaciones e inversiones con puntos de rotura y pérdida cromosómica (deleciones) en dicha región del cromosoma materno. Estos pacientes que presentan disomía uniparental paterna del cromosoma 11, tienen mayor predisposición a padecer tumores²²”.

“Los datos más recientes sugieren que dichas alteraciones en la expresión genética del polipéptido IGF2 que

se expresa en dicha región cromosómica y que interviene estimulando el crecimiento tisular, modulando la aparición y progresión de algunas masas tumorales. Además, existiría una falta de información genética de origen materno en relación con polipéptidos inhibidores de la proliferación celular, como son el H19 y el p57KIP2 que, en circunstancias normales, regularían a su vez la expresión del polipéptido IGF2. La expresión de procedencia paterna del gen IGF2 (disomía uniparental paterna) junto con la pérdida de información materna en relación con la misma región cromosómica (genes H19 y p57) desempeña un papel primordial en el estímulo del crecimiento de tumores como el de Wilms, los de testículo o el cáncer de mama²²”.

En este momento, el mecanismo previo de la herencia del Síndrome de Beckwith-Wiedemann es incierto, no obstante, está claro que esta condición puede surgir en tres formas generales: a) casos familiares sin anomalías citogenéticas en los cuales el patrón de herencia del fenotipo es consecuente con un vínculo a 11p15.5, entre ellos una disomía uniparental paterna; b) casos con anomalías citogenéticas, debido a duplicación paterna de 11p15.5 o translocaciones e inversiones con rupturas (deleciones) en 11p15.5 materno; c) casos esporádicos¹, en los cuales no se

comprueba una mutación específica en el gen y los progenitores y hermanos son normales; entre ellos, casos reportados como aparentemente autosómicos dominantes o recesivos, muchos no estudiados, sin embargo, a través de técnicas moleculares.

II.IV.- Epidemiología

El Síndrome de Beckwith-Wiedemann tiene una expresión clínica variable, sin embargo, su frecuencia es muy baja. En España se habla de 0.13 reportes por cada 10.000 nacidos vivos, en los Estados Unidos de Norte América se estima en 1 caso por cada 15.000 nacimientos vivos^{8,16,23,24}. Existen otras referencias^{8,9,25} donde indican que la frecuencia de este Síndrome es de 1 caso por cada 13.700 nacimientos vivos y que muchos de ellos pueden ser aislados, pudiéndose dividir en formas “completas e incompletas”. Puertas y col.¹⁸ se refirieron a que la incidencia ha sido estimada en 0.07 casos por 1000 nacidos.

“Entre 1963 y 1991 se reportaron más de 500 casos en la literatura. Sin embargo, la incidencia real puede estar siendo subestimada, porque los pacientes afectados de

manera menos severa pueden no ser reportados o ser mal diagnosticados^{1,9,12}. Esto se refleja en la variabilidad entre los diferentes reportes epidemiológicos mundiales del Síndrome.

Al respecto, Elliot y col.²⁶ mencionaron que existen muchos casos descritos en la literatura, donde no se evidenciaron suficientes datos clínicos y fueron reportados antes de la diferenciación entre el Síndrome de Beckwith-Wiedemann y el de Simpson-Golabi, por su similitud, lo que de igual manera pudiera estar afectando estadísticamente los valores epidemiológicos.

Por su parte, Callen³ mencionó que la frecuencia de aparición de este Síndrome es de 0.72 casos por cada 10.000 nacimientos, lo que equivale a 1 caso por cada 13.889 nacimientos; incidencia que se asemeja las estadísticas de Gorlin (1976)²⁵, Ferry (2005)⁸ y Suárez (2006)⁹.

Cohen (2005)¹⁰, coincide con Gorlin (1976)²⁵, Ferry (2005)⁸ y Suárez (2006)⁹ en que una estimación del promedio de casos era de 1 por cada 13.700 nacidos. No obstante, Cohen (2005)¹⁰ en su última publicación sugirió que una cifra más real es de 1 caso por cada 12.000 nacidos vivos.

En relación al sexo no se ha visto predilección entre el sexo masculino y femenino. Sin embargo, Smith, McAmamny y col, citados por Chiquito y col.⁵ mencionaron que existe una predilección por el sexo femenino en un 60%⁵.

Se presenta a continuación una tabla resumen que permite visualizar la expresividad del trastorno según los autores responsables del estudio (Tabla I).

Incidencia del Síndrome de Beckwith Wiedemann		
Autor	Incidencia	Nacimientos
Gorlin. 1976 Michael, Ferry. 2005 Suárez. 2006	1	13.700
Goodman. 1986 Ferry. 2005	1	15.000
Cohen. 2005	1	12.000
Puertas y Col. 2005	0.07	1.000
Calle. 2002	0.72	10.000
Pardo. 2001	0.13	10.000

Tabla I. Incidencia del Síndrome de Beckwith-Wiedemann

II.V.- Características

II.V.1.- Características generales

Los hallazgos clínicos varían entre las series presentadas en la literatura. Se puede contabilizar en algunas referencias bibliográficas hasta treinta características asociadas con el Síndrome de Beckwith-Wiedemann¹⁵.

Es muy raro que un niño que padezca este Síndrome, presente todas las características particulares del mismo. Un alto porcentaje de los casos tiende sólo a presentar algunas de sus manifestaciones clínicas. Algunas de estas deformidades o desarmonías pueden necesitar un tratamiento para su corrección, mientras que la mayoría suelen desaparecer con el tiempo¹⁵.

Este Síndrome está asociado con una incidencia relativamente alta de prematurez. De hecho, Filippi y McKusick²⁷ citados por Weng y col.¹ hallaron que el 50% de los niños con Síndrome de Beckwith-Wiedemann son prematuros, con edades gestacionales comprendidas de 30 a 38 semanas. En los mismos términos porcentuales también se observó la presencia de polihidramnios. Esta prematurez contribuye a una alta tasa de mortalidad infantil para el neonato con este padecimiento.

Los hallazgos clásicos son macroglosia, defectos en la pared abdominal anterior, visceromegalia, gigantismo somático postnatal e hipoglicemia neonatal.

Los defectos de la pared abdominal son muy comunes y se presentan en el 75-80% de los individuos

afectados. Gorlin y col.²⁵ y Weng y col.¹ coincidieron en que el rango de defectos puede variar, desde el onfalocele o hernia umbilical que es el rasgo más frecuente, hasta la aparición de diastasis del recto (Fig.1). Otros hallazgos o malformaciones comunes pueden ser la eventración diafragmática, hernia inguinal, estenosis pilórica, estenosis ileal, atresia de colon, ano imperforado y mal rotación de los intestinos.



Fig. 1. Onfalocele en neonato con Síndrome de Beckwith-Wiedemann.
Tomado de: <http://info.med.yale.edu/pediat/pedres/syndrome/week29ans2.html>²⁸

En los pacientes con este Síndrome existe un rango de aumento de crecimiento que puede afectar al cuerpo entero, un lado, o sólo ciertos órganos y tejidos (Fig. 2). Los órganos más afectados con visceromegalia son los riñones, hígado, bazo y páncreas (Fig. 3). Las manifestaciones ocasionales de sobrecrecimiento o de anomalías del tracto genitourinario^{1,24,25} incluyen el aumento de tamaño del clítoris, ovarios, testículos, vejiga y útero.



Fig. 2. Hemihipertrofia (asimetría del miembro inferior izquierdo) Tomado de: <http://www.fihu-diagnostico.org.pe/revista/numeros/2002/marabr02/76-79.html>¹¹



Fig. 3. Visceromegalia y hernia umbilical. Tomado de: <http://www.fihu-diagnostico.org.pe/revista/numeros/2002/marabr02/76-79.html>¹¹

Las anomalías cardiovasculares también se encuentran asociadas a este Síndrome (15.5-20%)^{1,5}, lo que puede ser una gran complicación, además de contribuir en el aumento de la mortalidad infantil que alcanza el 21%.

Aproximadamente el 90% de los pacientes presentan gigantismo somático postnatal, a veces con hemihipertrofia, que se manifiesta con un elevado peso al nacer² (Fig. 2).

La curva de crecimiento promedio de estos pacientes para ambos sexos es paralela a la del crecimiento normal, pero se halla por encima del percentil 90. En la mayoría de los casos se reporta que la edad ósea se encuentra avanzada. Al cabo de algunos años, la curva de crecimiento se normaliza y la talla final de estos individuos adultos no se desvía mucho de la normalidad^{1,2,25}.

Chiquito y col.⁵ refiere que la hipoglicemia neonatal secundaria a hiperinsulinismo es clínicamente demostrable en 50 a 78% de los casos¹¹.

Durante la infancia, la mayoría de los niños con este Síndrome se desarrollan normalmente. Sin embargo, se han reportado casos con retardo mental de moderado a severo, pero se considera que esto se debe al tratamiento ineficaz de la hipoglicemia y complicaciones relacionadas con la prematuridad¹¹. No obstante, Olney²⁹ citado por Weng y col.¹ menciona que el retardo mental es raro en ausencia de hipoglicemia neonatal o anormalidades cromosómicas.

Estos niños tienen un riesgo superior al promedio de desarrollar tumores infantiles. Sotelo-Ávila, citado por Weng y col.¹ encontró que casi el 10% de los pacientes con

Síndrome de Beckwith-Wiedemann desarrollan tumores malignos. En 1983 Wiedemann, observó en su estudio de 388 niños con el Síndrome, que el 7.5% de ellos, presentaban un tumor¹.

Choyke y Borer citados por Olivo y Flores¹¹ mencionaron que, el tumor de Wilms es el más visto en estos casos, seguido por el carcinoma adrenocortical, hepatoblastoma y neuroblastoma; igualmente señalaron que los quistes renales también son vistos con regularidad¹¹.

A continuación se presenta una tabla que refleja de manera porcentual las características más relevantes de este trastorno (Tabla II):

Características generales del Síndrome de Beckwith-Wiedemann	
-	Gigantismo postnatal con elevado peso al nacer (> 90%)
-	Defectos en la pared abdominal (75 - 80%)
-	Hipoglicemia (50 - 78%)
-	Visceromegalia (59%)
-	Polihidramnios (50%)
-	Retardo mental (4%)
-	Neoplasias (7.5%)
-	Malformaciones cardíacas (15.5 - 20%)
-	Polidactilia (4 %)
-	Hemihipertrofia (14 - 23%)
-	Microcefalia leve
-	Maduración ósea avanzada
-	Criptoquidismo
-	Alteraciones diafragmáticas

Tabla II. Características generales del Síndrome de Beckwith-Wiedemann. Tomado de (Weng y col.¹, Varela M.², Cohen M.¹⁰, Olivo Y, Flores C.¹¹, Medina y col.¹²)

II.V.2.- Características craneofaciales

El rasgo considerado como el más importante desde el punto de vista craneofacial y que identifica a los pacientes que padecen este Síndrome es la macroglosia (97%); la cual es evidente desde el nacimiento y que en algunas oportunidades es diagnosticada prenatalmente por medio de la ecosonografía. Sin embargo, aunque regularmente la lengua muestra -- desde el punto de vista histológico -- una musculatura y fibras nerviosas en total normalidad, se pueden encontrar casos con malformaciones vasculares¹⁰ (Fig. 4 y 5).



Fig. 4. Macroglosia. Tomado de: <http://bms.brown.edu/pedisurg/Brown/IBImages/AbdWallDefects/Macroglossia.html>³⁰



Fig. 5. Macroglosia. Tomado de: <http://www.fihudiagnostico.org.pe/revista/numeros/2002/marabr02/7679.html>¹¹

Como consecuencia de la macroglosia, se puede observar en estos pacientes un crecimiento anormal de los maxilares, representado clínicamente por las deformidades dentoalveoléticas como prognatismo mandibular, biprotrusión dentoalveolar, mordida abierta, protrusión de los dientes anteroinferiores, diastemas en los dientes anteroinferiores y superiores, aumento del ángulo goníaco y de la longitud del cuerpo mandibular. Incluso la fisura palatina, como una alteración poco frecuente en este Síndrome, se le ha atribuido a la interferencia de la lengua aumentada de tamaño con la fusión del paladar durante el periodo embrionario^{1,2}.

“Sin embargo, también se ha mencionado que el prognatismo mandibular tendría un componente orgánico, vinculado al gigantismo somático, añadido al funcional derivado de la macroglosia, opinión ésta no siempre compartida²”.

Además, se pueden encontrar asociadas a este Síndrome otras alteraciones funcionales como: respiratorias, de deglución, de fonación, obstrucción de la vía aérea superior, consecuencias psicológicas derivadas de la apariencia física de los pacientes debido a la dislalia y a la falta de control de la salivación, las cuales dan una apariencia

de retardo mental, características que justifican la indicación de una corrección quirúrgica (glosectomía)¹⁷.

Weng y col.¹ mencionaron que a parte de la macroglosia, se pueden observar también, la presencia de pliegues auriculares a nivel de los lóbulos de las orejas, nevus flammeus facial en el área de la glabella y sobre los párpados superiores, hallazgo frecuente y que tiende a volverse menos marcado durante el primer y tercer año de vida por lo que el Síndrome pudiera pasar desapercibido, si éste no fue diagnosticado durante la infancia (Fig. 6 y 7).



Fig. 6. Surcos o pliegues auriculares en el lóbulo de la oreja. Tomado de: <http://www.infobiogen.fr/services/chromcancer/Kprones/BeckwithWiedemannID10037.html>³¹



Fig. 7. Nevus flammeus. Tomado de: <http://www.infobiogen.fr/services/chromcancer/Kprones/BeckwithWiedemannID10037.html>³¹ y <http://www3.dermis.net/dermisroot/es/40652/image.htm>³²

Entre las anomalías que suelen ser menos frecuentes, se puede mencionar en algunos casos una leve o discreta microcefalia, hipoplasia del tercio medio de la cara, occipucio prominente, agenesia de algunos dientes, algunas veces paladar hendido y úvula bífida²⁶.

A continuación se presenta una tabla resumen que presenta las alteraciones dentofaciales observadas en estos pacientes portadores del Síndrome (Tabla III):

Alteraciones dentofaciales características del Síndrome de Beckwith-Wiedemann	
-	Macroglosia y protrusión lingual (97%)
-	Biprotrusión dentoalveolar (97%)
-	Mordida abierta anterior > 90%
-	Múltiples diastemas
-	Agenesia dentarias
-	Aumento de la longitud del cuerpo mandibular
-	Aumento del ángulo goniaco
-	Occipucio prominente
-	Anomalías de los lóbulos de las orejas
-	Nevus flammeus en la cara (62%)
-	Fisura palatina (2.5%)

Tabla III. Alteraciones dentofaciales características del Síndrome de Beckwith-Wiedemann. Tomado de Varela (2005)²

II.V.3.- Características cefalométricas

En lo que respecta a los valores cefalométricos en pacientes que sufren este Síndrome, no existen suficientes

estudios, que permitan establecer las características cefalométricas patognomónicas presentes en este trastorno, sin embargo, Medina y col.¹² presentaron un caso de un paciente de sexo femenino de 4 años de edad con Síndrome de Beckwith-Wiedemann que fue atendida en el Post-grado de Odontología Pediátrica de la Universidad Central de Venezuela¹².

Trás un exhaustivo examen clínico facial y oral se observaron los hallazgos craneofaciales propios del síndrome ya mencionados con anterioridad y el análisis cefalométrico corroboró por medio de medidas lineales y angulares las características que clínicamente se evidencian en este trastorno.

Utilizando el análisis cefalométrico de Mcnamara, se observó que el tamaño de los maxilares correspondía a una niña de 6 años. Tanto el maxilar superior como el inferior se encontraban protruído con respecto a la base craneal anterior. El maxilar superior presentaba una franca hipertrofia. El incisivo superior y el inferior se presentaban protruídos con respecto a sus bases apicales; igualmente se pudo evidenciar un aumento de la dimensión vertical. El labio superior e inferior se ubicaba en una posición adelantada con respecto al

mentón blando, y éste se encontraba protruído con respecto al nasion blando. Ambos labios analizados con respecto a la Línea "E" de Ricketts estaban por delante de este plano, lo que indicaba una característica propia de la biprotrusión¹².

Pantoja y col. (2000)³³ a diferencia de Medina y col.¹² presentaron un estudio donde se evaluaron 12 pacientes diagnosticados con Síndrome de Beckwith-Wiedemann; seis varones y seis niñas cuyo rango de edad fluctuó entre los dos y los 15 años³³.

Este estudio se llevó a cabo utilizando el análisis arquitectural y estructural craneofacial de Delaire, el cual ha sido concebido para dar la información arquitectural y estructural que se ofrece de manera incompleta en los análisis cefalométricos tradicionales.

Los resultados obtenidos tras el análisis a nivel craneal realizado en estos doce pacientes (cuatro variables) demostraron como condición mayoritaria la normalidad, cuando fueron comparados con los valores estándar.

En el análisis facial, las características más frecuentemente observadas fueron (Fig. 8)³³:

- Posición adelantada del maxilar superior en relación con la base craneana (83.33%).
- Protrusión dentoalveolar maxilar (83.33%).
- Protrusión dentoalveolar mandibular (91.66%).
- Déficit de crecimiento vertical del maxilar (83.33%).
- Presencia de mordida abierta (75%)

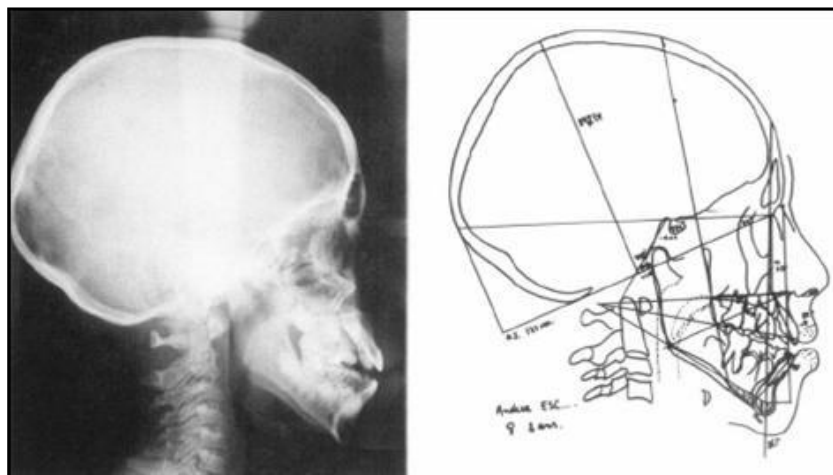


Fig. 8. Telerradiografía de perfil y análisis arquitectural. Paciente de sexo femenino de 8 años de edad. Tomado de Pantoja y col. 2000³³

Estas cinco características cefalométricas obtenidas en este estudio y semejantes a las del trabajo realizado por Medina y col. (1999)¹², permiten señalar que estos pueden ser los principales hallazgos cefalométricos encontrados en los pacientes portadores del Síndrome de Beckwith-Wiedemann.

En lo que respecta a la mordida abierta, Pantoja y col.³³ pensaron que ésta, a pesar de haberse observado en 9

de los 12 pacientes estudiados también podría haber alcanzado una mayor significancia estadística, pues los pacientes que no la presentaban, habían sido ya sometidos a la intervención quirúrgica correspondiente (glosectomía) y a tratamiento ortodóncico.

Tomando en consideración que en los aspectos estructurales del análisis no se encontraron alteraciones del esqueleto cráneo-facial en ninguno de los pacientes estudiados, Pantoja y col.³³ concluyen que las alteraciones observadas son secundarias al tamaño excesivo de la lengua y no a condiciones de malformaciones propias del Síndrome de Beckwith-Wiedemann³³.

II.VI.- Diagnóstico

Aunque el diagnóstico de este trastorno es hecho principalmente sobre la base de los signos clínicos observados, también puede ser considerada la posibilidad de un diagnóstico prenatal por medio de la ecografía, sin embargo no existe un criterio mínimo de diagnóstico universalmente aceptado para los casos (ocasionales) donde no hay macroglosia¹².

Es importante el diagnóstico de los síndromes congénitos que, como el de Beckwith-Wiedemann, se asocian a una mayor incidencia de neoplasia, para poder realizar un seguimiento adecuado a estos pacientes.

El objetivo de este seguimiento es la detección precoz de los tumores asociados al Síndrome para disminuir el índice de mortalidad y las complicaciones derivadas de un tratamiento agresivo⁷.

II.VI.1.- Diagnóstico prenatal

Weinstein citado por Weng y col.¹ señaló que el diagnóstico prenatal del Síndrome de Beckwith-Wiedemann mediante ultrasonido fue reportado en la literatura por primera vez en el año 1980¹, siendo en muchas oportunidades muy provechoso en el diagnóstico de este trastorno cuando ciertas características están presentes^{9,35,36}.

Montero y Tejeda (1988)¹³ refiere que: “Para el diagnóstico ecosonográfico, la visualización de la anatomía fetal es la clave; la alteración en exceso del líquido amniótico, presente en la mayoría de los casos, facilita la exploración. La microcefalia, los defectos de la pared abdominal anterior, las

visceromegalias evidentes al realizar la biometría fetal, son los elementos de diagnóstico más importantes. En los casos reportados, el onfalocele es el signo de relevancia que nos pone en alerta, siendo un elemento de carácter ecosonográfico muy típico descrito por los diferentes autores y de consabida asociación con otras malformaciones genéticas hasta en un 15%¹³.

Weng y col.¹ mencionaron que este Síndrome debe considerarse cuando el ultrasonido prenatal muestra la presencia de un onfalocele, macrosomía y agrandamiento renal y/o hepático¹ (Fig. 9).



Fig. 9. Imagen ecosonográfica del onfalocele. Tomado de: <http://www.dimed.com/specialista/secure/database/Indexdb.aspx>³⁷

Callen³, sostiene que en la mayoría de los casos el diagnóstico de este Síndrome se presume a partir del descubrimiento del onfalocele de gran tamaño. Sin embargo, durante la investigación de otras posibles malformaciones se

puede detectar la macroglosia, en una imagen de perfil donde la lengua sobresale más allá de una línea imaginaria, que va desde el labio superior hasta el labio inferior^{3,15} (Fig. 10).



Fig. 10. Imagen ecosonográfica de macroglosia. Tomado de: <http://www.dimed.com/especialista/secure/database/Indexdb.aspx>³⁷

En algunos casos, el principal hallazgo ecográfico abdominal es la nefromegalia, en cuyo caso el riñón ocupa más de un tercio de la circunferencia o el diámetro abdominal³.

Desde el punto de vista ecosonográfico, en los casos de ausencia de defectos en la pared abdominal anterior, existen otras características que pueden causar sospecha para el diagnóstico del Síndrome, que incluyen una aceleración del patrón de crecimiento a partir del segundo trimestre del embarazo, lo que hace que el feto sea más grande al correspondiente tiempo de gestación^{9,15}; aumento del tamaño prenatal o circunferencia abdominal aumentada

(casi dos veces el tamaño normal) con polihidramnios, lo que da como resultado la presencia de un cordón umbilical excesivamente largo, que puede ser útil para el diagnóstico^{1,38}.

La hemihipertrofia, aunque está presente en la tercera parte de los casos de Síndrome de Beckwith-Wiedemann, resulta difícil de reconocer ecográficamente³⁷.

Ante la sospecha del Síndrome es necesario realizar la amniocentesis para excluir que las anomalías encontradas sean de génesis cromosómica, igualmente es necesario realizar la ecocardiografía; en estos casos se debe asistir el parto mediante cesárea en una estructura dotada de terapia intensiva neonatal³⁷.

Es importante recalcar que el objetivo principal del diagnóstico prenatal es la detección temprana de los pacientes que se encuentran seriamente afectados con el Síndrome de Beckwith-Wiedemann. Más críticamente, el diagnóstico prenatal permite a los médicos tratantes que anticipen las consecuencias más serias de la salud asociadas al Síndrome, como es la hipoglicemia y posibles tumores

abdominales⁸. Por supuesto que esto también permite mejorar las condiciones del parto y el cuidado neonatal del paciente⁹.

II.VI.2.- Diagnóstico postnatal

Como se había mencionado desde el principio, el diagnóstico de este Síndrome es inminentemente clínico, ya que las alteraciones cromosómicas sólo se presentan en el 1% de los casos³⁹.

Estrada¹⁴ mencionó que es muy sugestiva la macroglosia y que es patognomónico el surco en el lóbulo de la oreja. Sin embargo, no hay un criterio estricto universalmente aceptado o que tenga consenso entre los investigadores dentro de la descripción del Síndrome sobre el cual hacer un diagnóstico definitivo.

En la literatura existen muchos artículos que han aportado valiosa información sobre este trastorno. Sin embargo, estos han sido desarrollados sobre la base de experiencias clínicas y reportes de casos aislados. Esto hace que existan ciertas diferencias en lo que respecta a las características clínicas para definir el diagnóstico definitivo del Síndrome, por ello se mencionarán varios de los autores

con sus respectivas prácticas clínicas, de manera de obtener un mayor número de experiencias que permitan y faciliten la difícil tarea de diagnosticar el Síndrome.

Por la variabilidad clínica de los signos de este padecimiento se pueden plantear muchas dificultades para definir el diagnóstico; no obstante, Elliot y col.²⁶ citados por Pardo⁷ establecieron los siguientes criterios:

- Criterios mayores:
 - Macroglosia.
 - Defectos de la pared abdominal (onfalocele, hernia umbilical, diastasis de los rectos abdominales).
 - Peso prenatal y/o postnatal superior al percentil 90.

- Criterios menores:
 - Signos auriculares característicos.
 - Nevus Flammeus facial.
 - Hipoglicemia.
 - Nefromegalia.
 - Hemihipertrofia.

El diagnóstico se haría con la asociación de los tres criterios mayores, o de dos criterios mayores y tres menores⁷.

Beckwith, Filippi y McKusick ²⁷ citados por Cachon-Camps y col. ³⁹ mencionaron que existen criterios clínicos que sugieren la presencia del Síndrome y los definen al igual que Elliot y col. ²⁶ citados por Pardo ⁷ como mayores y menores. Sin embargo, los criterios mayores en este caso se caracterizan por una historia familiar positiva de uno o más casos previos, macrosomía (peso por encima del percentil 97), macroglosia, defectos en la pared abdominal (onfalocele, hernia umbilical, diastasis de los rectos), visceromegalia que incluye uno o más órganos abdominales (bazo, hígado, riñón, glándulas adrenales y páncreas), tumores embrionarios (Wilms, rabdomiosarcoma), hemihiperplasia y citomegalia adrenocortical, paladar hendido y líneas auriculares posteriores. Además, se han definido anomalías renales estructurales como nefromegalia, nefrocalcinosis y displasia de la médula renal. Mientras que los criterios menores se caracterizan por polihidramnios, prematurez, hipoglicemia neonatal, nevus flammeus faciales, hemangiomas y edad ósea avanzada.

A pesar de que los autores antes mencionados establecen características para el diagnóstico del Síndrome, al designarles el nombre de criterios mayores y menores, éstos no coinciden totalmente en su planteamiento.

Chiquito y col.⁵ indicaron que las características para el diagnóstico de este Síndrome, pueden ser divididas en principales y secundarias:

- Principales: macroglosia, gigantismo, maduración ósea acelerada, malformaciones umbilicales variables como: hernia y/u onfalocele, visceromegalias, anomalías del pabellón auricular, nevus de la cara e hipoglicemia neonatal.
- Secundarias: hemihipertrofia, criptorquidismo y anomalías de los genitales externos, microcefalia, retardo mental, malformaciones gastrointestinales, alteraciones cardiovasculares y prematurez.

Para Cohen¹⁰ en su reciente artículo publicado en la revista *Pediatric and Developmental Pathology* bajo el título de *Beckwith-Wiedemann Síndrome: Historical, Clinicopathological, and Etiopathogenetic Perspectives*, refirió que para el diagnóstico de este trastorno los signos pueden ser divididos en manifestaciones principales o primarias, y otras manifestaciones o criterios (Tabla IV). En las referencias hechas anteriormente los autores dividen las manifestaciones clínicas presentes con otros adjetivos, sin embargo, este autor

considera que el término leve, es erróneo debido a que estas anomalías suelen ser a veces hasta graves. Por tal razón, Cohen¹⁰ resumió en una tabla las características para el diagnóstico del Síndrome en criterios primarios y otros.

Criterios diagnósticos para el síndrome de Beckwith-Wiedemann		
Criterios Primarios	Macroglosia	97%
	Crecimiento excesivo primario	88%
	Defectos de la pared abdominal	80%
Otros Criterios	Hipoglicemia	54%
	Hoyos en la parte auricular posterior	63%
	Hemihipertrofia	14%
	Hipoplasia en el tercio medio de la cara	85%
	Nevus Flammeus	54%
	Cardiomegalia	
	Placenta grande, polihidramnios	
Criterios adicionales	Edad ósea avanzada	
	Tumores	7.5%

Tabla IV. Criterios diagnósticos para el Síndrome de Beckwith-Wiedemann. Tomado de: Cohen.2005¹⁰

Cohen¹⁰ expresa que para el diagnóstico durante el período neonatal es necesario observar tres criterios primarios, o dos primarios y por lo menos uno o más criterios adicionales.

Es importante recalcar que aunque el Síndrome de Beckwith-Wiedemann puede ser diagnosticado en muchas oportunidades por medio de un examen ecosonográfico, por la presencia de un onfalocele durante el segundo trimestre de

gestación, o por medio de los signos clínicos que ya se han mencionado reiteradamente, es posible que existan neonatos que no muestren clínicamente ninguna manifestación al momento de nacer; como se reportó en los dos casos mencionados por Chitayat y col. citado por Weng y col.¹, donde ambos presentaban rasgos de normalidad al momento del nacimiento, pero que luego se volvieron hipoglicémicos y desarrollaron cambios en sus características faciales, hernias umbilicales, macroglosia, e hiperplasia de los riñones después del primer mes de vida.

II.VI.3.- Pruebas y hallazgos de laboratorio

En la actualidad no existen pruebas de laboratorio que permitan el diagnóstico del Síndrome de Beckwith-Wiedemann. Sin embargo, durante el embarazo se puede encontrar elevado el nivel de alfa-fetoproteína (AFP), que en presencia de un onfalocele, puede dar indicios de este trastorno genético¹⁵.

El elevado aumento en los valores de alfa-fetoproteína (AFP), es característico y muy común cuando estamos en presencia de un hepatoblastoma, el cual es un

tumor que con frecuencia incide sobre pacientes que padecen este Síndrome de Beckwith-Wiedemann. Sin embargo, este marcador tumoral puede también estar elevado en niños con el Síndrome pero sin el hepatoblastoma, por lo que resulta más valorable la elevación de la alfa-fetoproteína (AFP) en determinaciones sucesivas que un hallazgo de cifras altas⁷.

En los pacientes que presentan características de sobrecrecimiento al momento de nacer, se debe realizar un diagnóstico exacto de las causas de este sobrecrecimiento y estar atentos a los bajos niveles de glicemia sérica, hallazgo común de las diversas patologías que desarrollan sobrecrecimiento. Pero, si se determina que corresponde al Síndrome de Beckwith-Weidemann es obligatorio establecer subgrupos de riesgo para el desarrollo de tumores basados en antropometría y valoración ecográfica renal⁹.

Debido a que la hipoglicemia es el hallazgo más frecuente y crítico observado en estos pacientes, con una frecuencia de aparición del 54% de los casos¹⁰, los niveles de glucosa en sangre deben ser detectados inmediatamente después del nacimiento para iniciar un tratamiento adecuado y rápido²⁵.

Aunque normalmente esta hipoglicemia suele ser transitoria, la determinación de los niveles sanguíneos de glucosa se debe utilizar para monitorear a los pacientes durante el período neonatal. Sin embargo, esta responde muy bien a la terapia médica, con tendencia a la regresión espontánea durante los primeros meses de vida. El no detectar oportunamente la hipoglicemia puede conducir a un daño cerebral permanente, deficiencia mental o inclusive la muerte en los casos más severos¹.

También es posible medir los niveles del factor de crecimiento tipo insulina (IGF-2), sin embargo, esto no tiene repercusión clínica significativa en el diagnóstico. El estudio de cariotipo es necesario para descartar desarreglos cromosómicos en el cromosoma 11⁹, tanto del paciente como los progenitores.

Otros valores de laboratorio que pueden estar alterados son los siguientes: (Tabla V).

Hallazgos de laboratorio en el síndrome de Beckwith-Wiedemann	
Hipoglicemia	54%
Hipercalciuria	22%
Policitemia	20%
Hipocalcemia	5%
Hipercolesterolemia, hiperlipidemia	2%

Tabla V. Hallazgos de laboratorio. Tomado de Cohen 2005¹⁰

II.VI.4.- Hallazgos radiográficos

Los pacientes con el Síndrome de Beckwith-Wiedemann presentan con frecuencia una edad ósea avanzada, es decir, que su edad esquelética es mayor con respecto a su edad cronológica. Este hallazgo se puede observar en una radiografía de la mano, donde los huesos carpales usualmente se ven en un estado de madurez mayor que las falanges y los metacarpos.

Los cambios radiográficos menos comunes incluyen la ampliación de las metáfisis y el engrosamiento cortical de los huesos largos^{1,12,29}.

II.VI.5.- Hallazgos histológicos

A nivel histológico, se observa citomegalia adrenocortical fetal, corteza adrenal quística y médula adrenal hiperplásica. En el páncreas puede haber hiperplasia de los acinos, islotes y ductos. También se han observado cambios en los riñones, tales como desorden en la disposición de los túbulos, displasia medular, aumento del estroma, riñón esponjoso medular, y divertículos pielocalíceos que se han relacionado con insuficiencia renal crónica y con riesgos de

producir neoplasias. Otros cambios histológicos incluyen células intersticiales gonadales hiperplásicas, hiperplasia de paraganglios y pituitaria anfófila^{1,12}.

II.VII.- Diagnósticos Diferenciales

El diagnóstico diferencial entre los desórdenes y manifestaciones clínicas que presentan cierta similitud con el Síndrome de Beckwith-Wiedemann, tiene como objetivo principal considerar el riesgo de aparición y de recurrencia de algunas neoplasias que son características en estos trastornos. Además, prevenir y manejar adecuadamente según el grado de severidad cada patología específica.

Los rasgos faciales que presentan los pacientes con Síndrome de Beckwith-Wiedemann (facies tosca) pueden, en algunas ocasiones, sugerir que el paciente presenta hipotiroidismo, una mucopolisacaridosis o una mucopolisacaridosis^{24,25}. Para el examinador no entrenado, sin embargo, los recién nacidos con mucopolisacaridosis nacen normales y solo el hipotiroidismo atireótico presenta macroglosia en el primer mes de vida.

La presencia de macroglosias y hernias umbilicales (onfalocele), que son características clínicas frecuentes y de fácil reconocimiento en este síndrome, también suelen verse en ciertas ocasiones en los pacientes con Síndrome de Down y en el hipotiroidismo¹, aunque en el Síndrome de Down no hay una macroglosia real, sino una hipotonía del músculo.

Los niños recién nacidos de madres diabéticas o prediabéticas se asemejan a los infantes que padecen el Síndrome de Beckwith-Wiedemann, ya que éstos con frecuencia tienen sobrepeso debido a su gran tamaño, y suelen padecer de una hipoglicemia transitoria al nacer. Sin embargo, éstos se diferencian de los pacientes con Síndrome de Beckwith-Wiedemann debido a que la hipoglicemia por lo general suele persistir luego del período neonatal, y más aún, las anomalías congénitas del Síndrome de Beckwith-Wiedemann no están presentes en hijos de mujeres diabéticas.

Existen cuatro trastornos que se asemejan al Síndrome de Beckwith-Wiedemann y que pueden prestarle confusión al clínico no entrenado al momento del diagnóstico; sin embargo, existen ciertas diferencias que marcan el límite entre una y otra entidad.

Estos síndromes de macrosomía que hacen diagnóstico diferencial con el Síndrome de Beckwith-Wiedemann son:

- Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel^{1,12,15,40}.
- Síndrome de Perlman^{1,12}.
- Síndrome de Sotos⁸.
- Síndrome de Weaver⁸.

El síndrome de Simpson-Golabi-Behmel, es un desorden recesivo asociado al cromosoma X, dismórfico, congénito, raro, caracterizado por gigantismo neonatal, crecimiento neonatal y postnatal acelerado con macrocefalia, macroglosia, maloclusión dental, paladar ojival, deformidad facial, hiperinsulinemia, hipotonía, estrabismo, nistagmus, hipertelorismo, suturas craneales prominentes, onfalocele, pectus excavatum y frecuentemente está asociado a tumores embrionarios, tales como el tumor de Wilms y el neuroblastoma^{1,12,40}.

En un 50% de los casos, este Síndrome se ve acompañado de un retraso mental de severidad variable, anomalías en las extremidades, hexadactilia, sindactilia, uñas hipoplásicas⁴⁰.

Desde el punto de vista esquelético, se puede observar la fusión de las vértebras cervicales, costillas cervicales, presencia de una sexta vértebra lumbar, edad ósea avanzada y escoliosis⁴⁰.

Las anomalías viscerales presentes son: comunicación interventricular, ductus arterioso persistente (persistencia anormal después del nacimiento del conducto desde la arteria pulmonar a la aorta presente en el feto), riñones hipertróficos, hidronefrósis (acúmulo anormal de orina en los riñones), arritmia cardíaca, criptorquidea (uno o ambos testículos no pueden descender al escroto), malrotación intestinal y divertículo de Meckel (malformación congénita por obliteración incompleta del conducto vitelino)⁴⁰.

También existen reportes de casos donde se pueden observar, apéndices y pequeñas fosas preauriculares, labio leporino, paladar hendido y surco en la línea media del labio inferior⁴⁰.

Este trastorno suele ser parecido al Síndrome de Beckwith-Wiedemann debido a su excesivo crecimiento prenatal y postnatal, fositas preauriculares, hipoglicemia neonatal, macroglosia, maloclusión, hernias, esplenomegalia y riesgo de desarrollo de tumores embrionarios. Sin embargo, se

diferencia principalmente por la sindactilia, el hipertelorismo, pliegue medio en el labio inferior, labio leporino, paladar hendido, pectus excavatum, malrotación intestinal, divertículo de Meckel, dificultades cognitivas y recurrencia familiar que sugiera herencia ligada al sexo.

El síndrome de Perlman es considerado como un desorden muy raro y de condición autosómica recesiva. Se estima que el 75% de los pacientes con este desorden presentan un retardo mental, y que el índice de mortalidad alcanza el 64%, lo que se considera una tasa muy alta.

Las características más notables de este Síndrome son: hipercrecimiento prenatal, hipoglicemia, macrocefalia, nariz pequeña, corta y con una depresión a nivel del puente nasal, ojos profundos, labio superior con V invertida, implantación auricular baja, criptorquidea, retardo mental de severidad variable y está asociado exclusivamente al tumor de Wilms^{1,12}.

La diferencia entre el Síndrome de Beckwith-Wiedemann y el Síndrome de Perlman, radica en que no se observa un sobrecrecimiento postnatal, onfalocele o hernia umbilical, macroglosia ni crestas en el pabellón auricular en este último^{1,12}.

Otro hallazgo importante es el criptorquidismo que suele ser una característica universal y patognomónica del Síndrome de Perlman, que suele ser de muy extraña aparición en el Síndrome de Beckwith-Wiedemann. Por otra parte, el único tumor reportado en el Síndrome de Perlman es el tumor de Wilms, mientras que en el de Beckwith-Wiedemann se encuentra asociado a una variedad de tumores (hepatoblastoma, tumor de Wilms, carcinoma adrenocortical, rabdomiosarcoma y neuroblastoma)^{1,12,41}.

El síndrome de Sotos es conocido también con el nombre de gigantismo cerebral; es una condición genética esporádica, aunque se han reportado casos familiares con herencia autosómica dominante e incluso recesiva, que causa un crecimiento físico excesivo durante los primeros años de vida⁴².

El gigantismo cerebral (macrocéfalo) que presentan estos pacientes suele ir acompañado con medidas corporales exageradas, dicción marcadamente deteriorada, retraso motor, cognitivo y social⁴².

Su facies peculiar y característica se debe a la presencia de una frente prominente, hipertelorismo, implantación alta del cabello, eje palpebral hacia afuera y

abajo, prognatismo mandibular, paladar ojival, desarrollo dental prematuro, orejas aumentadas de tamaño. La edad ósea suele estar avanzada y en algunos casos se observa cifoescoliosis⁴².

Al igual que en los otros síndromes de crecimiento excesivo descritos, puede haber riesgo en el desarrollo de tumores abdominales⁴².

Aunque en menor proporción de frecuencia que el Síndrome de Simpson-Golabi-Behrel, el Síndrome de Sotos es similar al de Beckwith-Wiedemann por la macrocefalia y en su dominación autosómica recesiva, pero se distingue por la avanzada edad ósea, hipotonía neonatal, por la producción normal de la hormona de crecimiento, el hipotiroidismo, dolicocefalia, edema neonatal generalizado y el crecimiento temprano rápido⁸.

El síndrome de Weaver tiene mucha semejanza con el Síndrome de Sotos y la mayoría de los casos son esporádicos, sugiriendo un patrón de herencia autosómica dominante; se caracteriza por hipercrecimiento prenatal y postnatal que está presente al nacimiento o que se inicia durante el período de lactancia, retardo mental de ligero a

severo en un 80% de los casos, criptorquidismo, maduración ósea avanzada y camptodactilia.

Desde el punto de vista craneofacial, este Síndrome también presenta hipertelorismo, pabellones auriculares grandes, puente nasal deprimido, inclinación antimongoloide de los párpados, hipertonía, occipucio generalmente plano, cara ancha y sin prominencia mentoniana.

El Síndrome de Weaver es similar al de Beckwith-Wiedemann debido a su crecimiento acelerado característico, a la edad ósea avanzada y a la macrocefalia, pero se distingue por la presencia de camptodactilia, clinidactilia y el criptorquidismo.

La macroglosia aislada puede presentarse debido a varias causas, pero los linfangiomas y la hipertrofia muscular idiopática son las entidades patológicas más comunes en el Síndrome. Debe hacerse el diagnóstico diferencial con los hemangiomas, rabdomiomas de la lengua y cretinismo.

Tabla VI. Diagnósticos Diferenciales del Síndrome de Beckwith-Wiedemann.

II.VIII.- Pronóstico

El Síndrome de Beckwith Wiedemann es un trastorno genético esporádico lo que dificulta la estimación del riesgo de recurrencia³.

En términos porcentuales, la mortalidad neonatal ronda el 20-21%, la cual es atribuida principalmente a la insuficiencia cardíaca congestiva^{3,5}.

En los casos citados en la literatura donde se ha diagnosticado hemihipertrofia, se asevera que el pronóstico es malo, puesto que existe un aumento inequívoco del riesgo de nefroblastoma, sarcoma y tumores adrenales³. Sin embargo, el pronóstico suele ser favorable para los que sobreviven, cuando se diagnostica tempranamente la aparición de una neoplasia o de acuerdo al grado de severidad de las complicaciones.

Después de la infancia, las complicaciones de estos pacientes que padecen el Síndrome, suelen ser de rara aparición, y el pronóstico es bueno especialmente en aquellos niños que no tienen alteraciones cromosómicas, en los que no

presentan hipoxia al nacimiento y en los que responden adecuadamente al tratamiento de hipoglicemia^{9,39}.

Weng y col.¹ mencionaron que el pronóstico para estos pacientes sobrevivientes a largo plazo es favorable, si se abordan a tiempo las complicaciones neonatales como la apnea, cianosis, ataques, hipoglicemia, policitemia, dificultades respiratorias y alimenticias.

El crecimiento prenatal e infantil se reduce gradualmente, de manera que en algún momento el paciente llegará a tener una altura adulta normal y proporcionada. La maduración sexual también se da con normalidad. Los rasgos faciales de Síndrome de Beckwith-Wiedemann tienden a desaparecer con la edad, lo que impide diagnosticarlo en pacientes jóvenes y adultos. Si no se realiza la reducción quirúrgica de la macroglosia, los niños pueden crecer a expensas de una lengua muy grande, probablemente como resultado de la expansión de la cavidad bucal para poder acomodar la lengua. Esto puede dar como consecuencia un prognatismo mandibular. El nevus flammeus facial (Hemangioma capilar) tiende a desvanecerse luego del primer año de vida. Los pliegues auriculares persisten en el tiempo, sin embargo suelen ser menos evidentes^{1,12}.

II.IX.- Complicaciones y Riesgos

La hipoglicemia neonatal no diagnosticada o no tratada a tiempo suele ser una de las complicaciones más frecuentes (50-78%)^{2,5,11} y más importantes que puede producir una mayor disfunción cerebral, convulsiones, retraso mental de leve a moderado¹ o muerte neonatal en los casos más severos³.

Goodman y Gorlin^{24,25} señalaron que es frecuente un retardo mental ligero o moderado en los pacientes que padecen este Síndrome, y que alrededor de un 50% presentan una ligera microcefalia. Sin embargo, Callen³, Weng y col.¹, Medina y col.¹², Gorlin y col.²⁵ mencionaron que el coeficiente intelectual generalmente es normal, y que las posibles causas y secuelas neurológicas en algunas ocasiones sean producto de un mal diagnóstico de hiperglicemia o tratamiento inadecuado y poco oportuno de la misma o a una alteración citogenética.

La macroglosia, que es el rasgo de mayor frecuencia (98%) en este Síndrome, puede producir en muchas ocasiones serias complicaciones, desde dificultades para

poder alimentarse, apnea, obstrucción, inclusive hasta la muerte, como consecuencia de asfixia³.

Chiquito y col.⁵ mencionaron que la macroglosia puede ocluir parcialmente la respiración y conducir a una obstrucción crónica de las vías respiratorias superiores, lo cual puede producir una hipoventilación alveolar y generar una hipertensión pulmonar reversible.

Puede ser necesaria la utilización de tubos o sondas nasogástricas para la alimentación durante la etapa neonatal, hasta que se planifique y se lleve a cabo la glosectomía.

Durante la infancia, las complicaciones que puede tener consigo el crecimiento anormal de la lengua son: alteración de la armonía del crecimiento facial conduciendo a una apariencia prognática (paciente clase III, con perfil cóncavo), protrusión de dientes anteroinferiores y anterosuperiores, maloclusión con presencia de mordida abierta anterior, diastemas entre los dientes anteriores, reborde alveolar aplanado, aumento del ángulo goníaco; 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 falta de control de la salivación, las cuales dan una apariencia de retardo mental y que justifican la indicación para una corrección quirúrgica^{1,312,17}.

A largo plazo, la principal preocupación en pacientes con el Síndrome de Beckwith-Wiedemann es el riesgo de desarrollo de tumores abdominales de origen embrionario, los cuales ocurren entre un 4 y un 7.5%, durante los primeros 7 años de vida^{9,43}.

Sotelo-Ávila citado por Weng y col.¹, halló que casi el 10% de los pacientes con este Síndrome desarrollan tumores malignos. En 1983, Wiedemann llevó a cabo un estudio donde examinó a 388 niños con este trastorno genético y encontró una frecuencia de tumores del 7.5%. De estos tumores, 26 eran intraabdominales, incluyendo 14 pacientes con tumor de Wilms. Cuando este Síndrome se asocia con la hemihipertrofia, el riesgo de malignidad aumenta en un 40%.

Las neoplasias más frecuentes presentes en este Síndrome son el tumor de Wilms y el hepatoblastoma⁴³. Sin embargo, También existen casos reportados con aparición del

carcinoma adrenocortical, rhabdomyosarcoma y neuroblastoma¹¹, aunque estos últimos suelen ser de muy rara aparición⁴³.

Michael R. DeBaun, investigador principal para el registro del Síndrome de Beckwith-Wiedemann, aseveró que aunque la mayoría de los niños no desarrollan cáncer, las estadísticas indican que 1 de cada 10 pueden desarrollar una neoplasia, lo que justifica un estudio detallado y una evaluación periódica de los afectados con el Síndrome, por su alto riesgo⁴³.

Como se mencionó anteriormente, el tumor Wilms es el cáncer más común en niños que padecen el Síndrome de Beckwith-Wiedemann (5-7%). La mayoría de los niños lo desarrollan antes de los cuatro años de edad. No obstante, otros lo pueden desarrollar hasta los 8 años. A partir de esta edad, se puede considerar que el 95% de probabilidad de aparición de este tumor habrá ocurrido^{43,44}.

A pesar de que no existe un consenso entre los investigadores, referente a los intervalos de tiempo entre las evaluaciones a las que deben someterse estos pacientes para

el diagnóstico incipiente de esta neoplasia, creemos que los intervalos adecuados son de por lo menos cada cuatro meses.

Esto se debe gracias a que DeBaun⁴³, demostró en uno de sus estudios que los pacientes que fueron investigados con ultrasonido por el tumor Wilms en intervalos de por lo menos 4 meses no llegaron a tener una etapa avanzada del tumor (etapa III o IV), mientras que los pacientes que fueron investigados en un periodo más largo tuvieron una etapa más avanzada de la enfermedad^{43,45,46}.

El segundo cáncer más común en pacientes con Síndrome de Beckwith-Wiedemann es el hepatoblastoma (cáncer del hígado). Similarmente al tumor Wilms, el hepatoblastoma puede ser identificado por un ultrasonido abdominal. Sin embargo, como el ultrasonido abdominal no enseña el hígado entero, existe un marcador que nos ayuda a diagnosticar hepatoblastoma que es la proteína alfa-feta (AFP)⁴³.

AFP es una proteína que es hecha en el hígado de infantes no nacidos. Al momento del nacimiento los niveles de AFP están altos y gradualmente declinan a niveles adultos hasta los 10 a 11 meses de edad. Sin embargo, los infantes

con hepatoblastoma no tienen un nivel descendente de AFP, sino más bien su nivel de AFP aumenta rápidamente⁴³.

Puesto que hepatoblastoma es un cáncer que crece rápidamente, DeBaun recomendó una prueba del nivel de AFP y un ultrasonido del hígado y del riñón cada 6 a 12 semanas. El ultrasonido del hígado puede ser hecho al mismo tiempo que el ultrasonido del riñón. Semejante al tumor Wilms el riesgo de hepatoblastoma se quita después de los cuatro años de edad⁴³.

Por todo lo antes mencionado, el diagnóstico temprano juega un papel de mucha importancia en la evolución de la enfermedad, lo que reduce sustancialmente las complicaciones post natales, los tratamientos agresivos e inclusive la tasa de mortalidad.

II.X.- Prevención

Hasta los actuales momentos no se conoce ninguna manera para prevenir el Síndrome de Beckwith-Wiedemann. No obstante, existen métodos que tienen como objetivo principal la detección precoz de tumores asociados

que permiten disminuir el índice de mortalidad, además de reducir las secuelas y complicaciones de un tratamiento más agresivo.

La supervivencia a largo plazo de niños con este trastorno se da en parte por la detección temprana de malignidades. Existen muchos protocolos de monitoreo sugeridos en la literatura, pero recientemente se ha recomendado mucho la supervisión por un grupo interdisciplinario.

Existe la necesidad de un examen con ultrasonido abdominal en intervalos de 3 meses o menos para detectar tumores intraabdominales. La edad a la cual disminuye el riesgo oncológico no ha sido determinada; por lo cual, el monitoreo frecuentemente se continúa hasta los 12 años y en ocasiones hasta la adolescencia. La mayoría de los centros realiza el ultrasonido con menos frecuencia después de los 6 años. También se recomienda supervisar los niveles séricos de alfa-fetoproteína (AFP) para detectar hepatoblastomas, exámenes físicos con énfasis en palpación abdominal y análisis de orina. Las técnicas de palpación abdominal también pueden ser enseñadas a los padres para hacer un

esfuerzo mayor e involucrar a las personas en la detección de masas abdominales en desarrollo.

II.XI.- Protocolo de tratamiento

El manejo inicial de mayor importancia en este Síndrome es el de la hipoglicemia neonatal. Esta puede corregirse mediante una dieta hipercalórica no cetógena, glucosa intravenosa, o bien pueden precisarse medidas más enérgicas²⁴.

El manejo quirúrgico incluye la corrección temprana de los defectos de la pared abdominal, corrección del onfalocele y rotación intestinal anormal. La macroglosia puede requerir intervenciones quirúrgicas en etapas tempranas del Síndrome para mantener despejada la vía aérea^{9,24}.

Desde el punto de vista ortodóncico, la observación de la macroglosia es muy importante debido a las múltiples alteraciones funcionales en lo que respecta a la respiración, alimentación, articulación de sonidos y control de la deglución, además de las deformidades dento-esqueléticas.

Por ello, en estos pacientes se debe considerar la glossectomía parcial con la finalidad de reducir al mínimo los efectos negativos que produce la macroglosia, sobre los dientes, estructuras dento-esqueléticas y el impacto psicológico que se puede producir en los pacientes que sufren el Síndrome de Beckwith-Wiedemann. Para esta etapa del tratamiento y dependiendo de la edad del paciente, es importante conformar un equipo de trabajo que este conformado por el Cirujano Maxilofacial, el Odontopediatra, el Ortodoncista y el Fonoaudiólogo.

Igualmente se debe establecer un programa de vigilancia en estos niños para la detección precoz de neoplasias malignas asociadas a este Síndrome, no sólo para disminuir su mortalidad, sino también para reducir las secuelas y complicaciones de un tratamiento demasiado agresivo, que difícilmente serán tolerados por pacientes con posibles cardiopatías, hepatomegalia, anomalías renales, entre otras⁷.

En la revisión bibliográfica efectuada se pudo constatar que existen diferentes protocolos para el monitoreo de estos pacientes, sin embargo, se ha recomendado que los afectados con el Síndrome de Beckwith Wiedemann y que presentan hemihipertrofia congénita sean monitoreados de

acuerdo al protocolo recomendado por weng y col.¹ citado a continuación:

- Tomografía axial computarizada abdominal inicial para el establecimiento de la línea de base a los 6 meses de edad o al momento del diagnóstico inicial.
- Ecosonograma abdominal cada 3 meses hasta la edad de 7 años, luego cada 6 meses hasta completar el crecimiento esquelético.
- Exámenes físicos y uroanálisis, con énfasis en la palpación abdominal, cada 3 meses hasta los 7 años, cada 6 meses luego de completar la formación esquelética.
- Determinación sérica de niveles de alfa-fetoproteínas (AFP) al momento del diagnóstico inicial, y luego anualmente (los pacientes con hemihiperplasia pueden requerir determinaciones más frecuentes).

Síndrome de Beckwith-Wiedemann	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel	Síndrome de Perlman	Síndrome de Sotos	Síndrome de Weaver
Alta Prematurez				
Anus imperforato				
Clitoromegalia				
Criptorquidea	Criptorquidea	Criptorquidea		Criptorquidea
Diastasis del recto				
Anomalías faciales	Anomalías faciales	Anomalías faciales		
Edad ósea avanzada	Edad ósea avanzada		Edad ósea avanzada	Edad ósea avanzada
Estenosis ileal				
Estenosis pilórica				
Eventración diafragmática	Eventración diafragmática			
Exoftalmos				
Fisuras auriculares	Fisuras auriculares			
Gigantismo-Macrosomía	Gigantismo-Macrosomía	Gigantismo-Macrosomía	Gigantismo-Macrosomía	Gigantismo-Macrosomía
Hemihipertrofia				
Hernia inguinal	Hernia inguinal			
Hernia umbilical	Hernia umbilical			
Hipercrecimiento	Hipercrecimiento	Hipercrecimiento		Hipercrecimiento
Hiperinsulinemia	Hiperinsulinemia			
Hipoglicemia		Hipoglicemia		
Hipoplasia 1/3 medio				
Macroglosia	Macroglosia			Macroglosia
Malformación cardiaca	Arritmia cardiaca		Malformación cardiaca	
Maloclusión	Maloclusión		Maloclusión-Prognatismo	
Neoplasias	Neoplasias	Neoplasias	Neoplasias	
Nevus flammeus				
Occipucio prominente				Occipucio plano
Onfalocele	Onfalocele			
Paladar hendido	Paladar Ojival - hendido		Paladar Ojival	
Polidactilia				
Polihidramnios				
Retardo mental	Retardo mental	Retardo mental	Retardo mental	Retardo mental
Úvula bífida				
Visceromegalia	Anomalías Viscerales			
Gen NCDKN1C	Gen GPC3		Gen NSD1	Gen NSD1
	Macrocefalia	Macrocefalia	Macrocefalia	
	Hipotonía			
	Pectus excavatum			
	Estrabismo			
	Nistagmus			
	Hipertelorismo		Hipertelorismo	Hipertelorismo
	Frente prominente		Frente prominente	
	Hexadactilia - Sindactilia			Campodactilia
	Deformidades esqueléticas			
	Riñones hipertróficos	Displasia renal		
	Hidronefrósis			
	Divertículo de Meckel			
	Labio leporino			
		Puente nasal deprimido		Puente nasal deprimido
				Cara ancha
Autosómica dominante	Trastorno recesivo ligado al cromosoma X	Autosómica recesiva	Autosómica recesiva y dominante	Autosómica dominante

Tabla VI. Diagnósticos Diferenciales del Síndrome de Beckwith-Wiedemann.

III.- REPORTE DE UN CASO

- **APELLIDO Y NOMBRE:** H.E.
- **FECHA DE NACIMIENTO:** 16-10-1996.
- **LUGAR DE NACIMIENTO:** Ciudad Bolívar.
- **NACIONALIDAD:** Venezolana.
- **SEXO:** Masculino.
- **OCUPACIÓN:** Estudiante.
- **MOTIVO DE CONSULTA:** Aumento de tamaño de la lengua, respiración bucal y dificultades para el desarrollo del lenguaje.
- **FECHA DE CONSULTA:** 28-03-2001.
- **LUGAR DE CONSULTA:** Post-grado de Odontología Pediátrica, Universidad Central de Venezuela.
- **PROFESIONAL ENCARGADO:** Od. Ambar Zalnieriunas.
- **ANTECEDENTES MÉDICOS: INFORME GENÉTICO.** La evaluación genética fue realizada al niño, en Ciudad Bolívar, por el Médico Genetista Otto Sánchez, aportando para el expediente médico del paciente el siguiente informe:

“Paciente masculino de 1 mes y 5 días de edad para el momento de la primera evaluación (21-noviembre-1997). Producto de la I Gesta en madre de 29 años y padre de 30

años, no hay consanguinidad parental cercana evidente, aún cuando es posible algún grado de consanguinidad remota que los informantes no pueden precisar adecuadamente. No hay historia que sugiera la presencia de enfermedades genéticas en ramas familiares”.

“La historia obstétrica no revela datos importantes salvo amenaza de aborto a los tres meses de gestación tratada con Baralcina, reposo y otros medicamentos no precisados. Parto simple eutócico. Peso al nacer 3.200 gr. y talla de 48 cm. Al nacimiento se observa la presencia de macroglosia, onfalocele y hernia inguinal derecha, siendo intervenido tempranamente para la corrección quirúrgica de estas dos últimas malformaciones. Se reporta asimismo, la posible existencia de hipoglicemia neonatal, sepsis neonatal e ictericia”.

“Al examen físico (1 mes y 5 días de edad) se encontró un paciente en buenas condiciones generales, peso de 4.100 gr. talla de 47 cm., y circunferencia cefálica de 35.5 cm. Se observa la presencia de macroglosia, lengua bífida con frenillo lingual corto, cabalgamiento de la sutura lambdoidea, abdomen globoso con cicatrices de la

operación del onfalocele y hernia inguinal. Pie izquierdo valgus”.

“Se practica cariotipo a partir de cultivo de linfocitos de sangre periférica según técnicas usuales. Se aplican bandas G de mediana resolución y se analizan 30 mitosis de buena calidad. Se observa en todas las mitosis estudiadas un número de 46 cromosomas que incluyen 1 (un) cromosoma X y 1 (un) cromosoma Y. No se evidencian alteraciones de patrones de bandas, especialmente el brazo corto del cromosoma 11 no muestra alteraciones al nivel de resolución usado. El cariotipo se considera normal y se describe como 46, XY”.

“Las características clínicas del paciente indican la presencia del Síndrome de Beckwith-Wiedemann. Se sugiere evaluación periódica para vigilar la posibilidad de desarrollo de tumores renales (Tumor de Wilms)”.

- **EXAMEN CLÍNICO FACIAL:**

- Ojos depresivos con ojeras marcadas.
- Inclinação ocular antimongoloide.
- Tercio inferior de la cara aumentado de tamaño.
- Orejas ligeramente pequeñas pero de implantación normal.

- Cuello corto y hombros caídos.
- Protrusión lingual con presencia de mordida abierta.
- Labio inferior evertido y macroquérico.
- Distancia cuello mentón corta.
- Perfil convexo.
- Patrón dolicofacial.



Fig. 11. Vista de frente (en reposo y sonriendo) y perfil derecho.
Cortesía de Zalnieriunas A. Postgrado de Ortodoncia (UCV 2000-2002).

- **EXAMEN CLÍNICO INTRABUCAL:**

- Relación molar plano terminal recto.
- Arcada superior e inferior ovalada, asimétricas y amplias.
- Diastema marcado en la zona anteroinferior entre 71 y 81.
- Protrusión de dientes anteroinferiores.
- Protrusión lingual.
- Mordida abierta anterior.
- Lengua aumentada de tamaño, que descansa parcialmente sobre la superficie oclusal de los molares primarios.



Fig. 12. Vistas intrabucales.
Cortesía de Zalnieriuonas A. Postgrado de Ortodoncia (UCV 2000-2002).

- **ESTUDIO DE LOS MODELOS:**

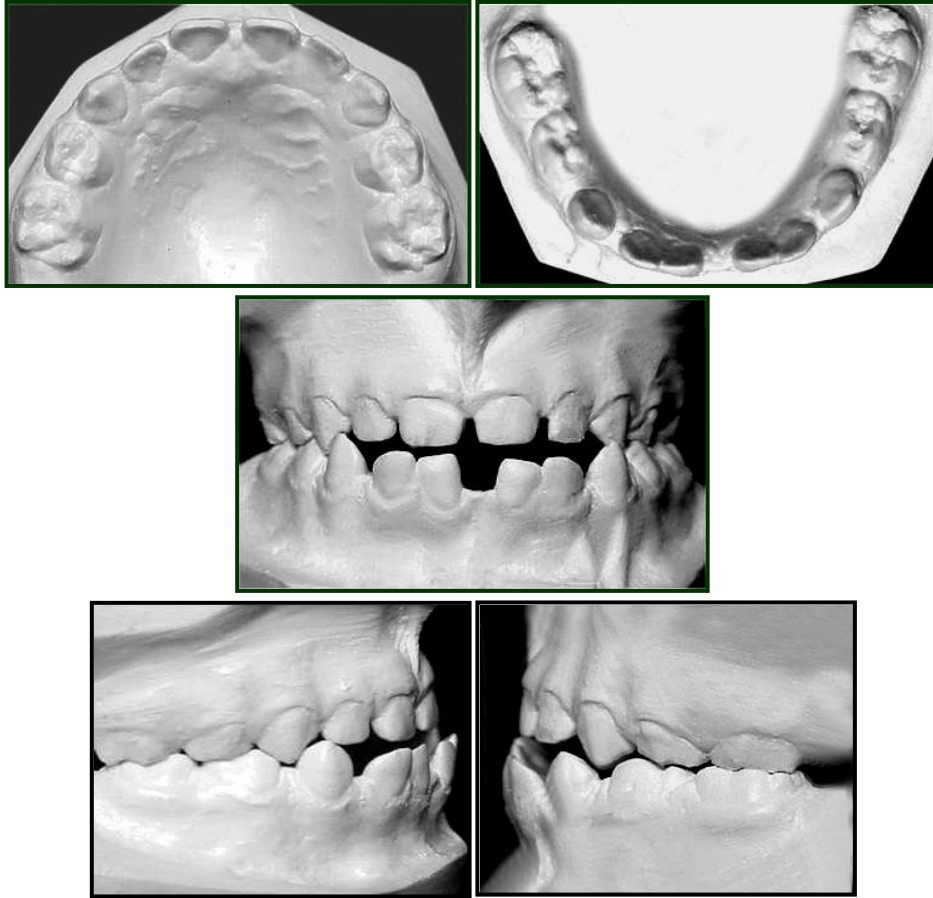


Fig. 13. Modelos de estudio.
Cortesía de Zalnieriunas A. Postgrado de Ortodoncia (UCV 2000-2002).

- **EXAMEN FÍSICO:**



Fig. 14. Foto abdominal post cirugía del onfalocele.
Cortesía de Zalnieriunas A.
Postgrado de Ortodoncia (UCV 2000-2002).



Fig. 15. Foto de la oreja con fisuras.
Cortesía de Zalnieriunas A.
Postgrado de Ortodoncia (UCV 2000-2002).

- **EXAMEN RADIOGRÁFICO:**



Fig. 16. Radiografía Panorámica (2001).



Fig. 17. Radiografía Cefálica Lateral (2001).

• **ANÁLISIS CEFALOMÉTRICO UCV:**

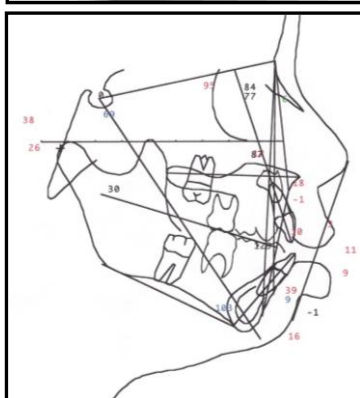


Fig. 18. Cefálica Lateral con trazado UCV (04-2001)

Análisis UCV				
Rel. Estructuras	Medidas	Promedio	Paciente	
Max. Sup-Cráneo	S.N.A.	82.0	83.5	
Max. Inf-Cráneo	S.N.B.	80.0	77.3	
	Ang. Facial.	87.6	87.1	
Max. Sup-Max. Inf	A.N.B.	2.9	6.2	
	N.A.P	3.5	17.7	
Dent. Sup-Dent. Inf	1 a 1	125.0	122.8	
	NS. OP	14.0	29.7	
Pos. Inc. Sup	1 NS	103.0	95.4	
	1 NA (°)	22.7	11.9	
	1 NA (mm)	4.0	- 1.0	
	1 NP (mm)	3.5	9.7	
Posc. Inc. Inf	1 Pl. Mand.	90.0	103.4	
	1 NB (°)	29.0	39.2	
	1 NB (mm)	6.6	8.8	
	1 NP (mm)	3.0	11.1	
Prop. Faciales	NS.Gn	67.0	69.3	
	NS. Pl. Mand.	31.8	38.4	
	Fh. Pl. Mand.	22.0	26.1	
Patrón Facial	Ang. H	8.0	16.2	
	Línea E	S	- 2.0	3.1
		I	2.0	9.1
	Meridiano	- 2.0	- 1.4	

Tabla VII. Análisis cefalométrico UCV

En el análisis U.C.V. de observa:

- Maxilar superior protruído con rotación y retrusión mandibular.
- Convexidad facial.
- Inclinación del plano oclusal.
- Protrusión de los incisivos inferiores.
- Dimensión vertical aumentada.
- Protrusión e incompetencia labial superior e inferior.
- Maloclusión clase II esquelética.

• **ANÁLISIS CEFALOMÉTRICO DE McNAMARA:**

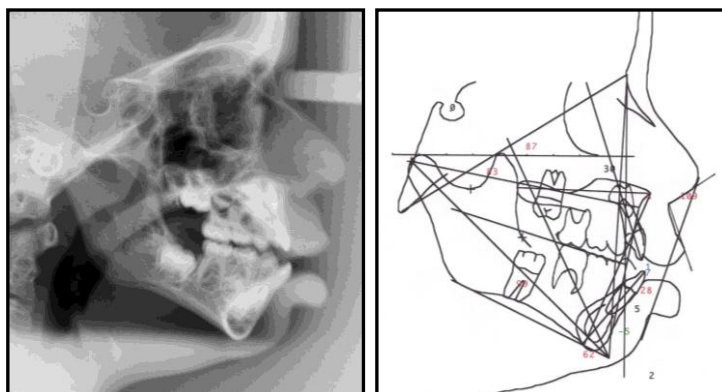


Fig. 19. Cefálica Lateral con trazado McNamara (04-2001)

Análisis de McNamara				
Rel. Estructuras		Promedio Hombre	Promedio Niño	Paciente
Max. Sup. / Cráneo	A. Perp. N. Fh. (mm)	2.0	2.0	5.1
Max. Inf. / Cráneo	Pog. Perp. N. Fh. (mm)	- 6.0	- 6.0	- 4.9
Nariz. Labio Sup.	Ang. Naso-Labial.	100.0	90.0-100.0	107.7
Long. Max. Sup / Max. Inf.	Condileo. A. (mm)	94.0	85.0	86.7
	Condileo. Gn. (mm)	120.0	105.0	98.9
Dimensión Vertical	ENA. / Me. (mm)	70.0	60.0	62.3
	Ang. Eje Facial.	90.0	90.0	83.3
Inc. Sup. / Max. Sup.	Inc. Sup. / Horz. A. (mm)	4.0	4.0	1.1
Inc. Sup. / Lab. Sup.	Inc. Sup. / Stm. Sup. (mm)	2.0	2.0	2.1
Inc. Sup. / A. Pog.	Inc. Sup. / A. Pog.	28.0	28.0	29.6
	Inc. Sup. / A. Pog. (mm)	3.5	3.5	5.1
Inc. Inf. / A. Pog.	Inc. Inf. / A. Pog.	22.0	22.0	27.6
	Inc. Inf. / A. Pog. (mm)	2.0	1.0-2.0	7.1

Tabla VIII. Análisis cefalométrico McNamara

En el análisis de McNamara se observa:

- Protrusión del maxilar superior.
- Retrusión mandibular.
- Aumento del ángulo nasolabial.
- Longitud maxilar y mandibular aumentada.
- Dimensión vertical aumentada.
- Protrusión de incisivos superiores e inferiores.
- Protrusión labial superior e inferior.

• **ANÁLISIS CEFALOMÉTRICO DE RICKETTS:**

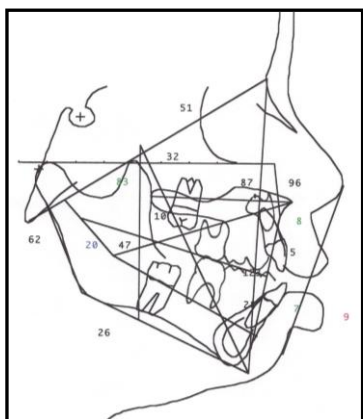


Fig. 20. Cefálica Lateral con trazado Ricketts (04-2001)

Análisis de Ricketts			
Rel. Estructuras		Promedio	Paciente
Estructuras Craneales	Base Craneal anterior.	51.1	50.9
	Altura Facial posterior.	54.5	51.2
	Deflexión Craneal.	29.6	32.0
	Localización de Porion.	- 35.0	- 42.7
	Posición de Rama.	77.5	74.4
Posición Maxilar	Profundidad Maxilar.	93.4	95.9
	Altura Maxilar.	54.2	56.0
	S.N. Plano Palatino.	7.3	14.6
Posición Mandibular	Áng. de profundidad facial.	87.1	87.1
	Áng. del eje facial.	89.2	83.3
	Áng. del plano mandibular.	27.4	26.1
	Altura facial total.	60.0	61.8
	Áng. facial inferior.	68.5	66.8
Relación Maxilo-Mandibular	Convexidad maxilar.	5.5	7.6
	Long. Eje del cuerpo	57.4	57.1
	Arco mandibular..	28.0	19.9
	Altura facial inferior.	44.5	47.1
Relaciones dentarias	1 Sup. A.Pog.	6.7	5.1
	1 Sup. FH.	111.0	107.7
	6 Sup. PTV.	7.5	9.7
	1 Inf. A.Pog.	3.6	7.1
	1 Inf. A. Pog.	27.7	27.6
	Extrusión 1 Inf.	2.4	- 3.8
	1 Inf. Pl. Mandibular.	90.0	104.0
	Ángulo interincisivo.	124.0	122.8
	Relación Molar.	-1.6	0.3
	Sobremordida horizontal.	3.4	- 2.4
Sobremordida vertical.	2.8	- 3.5	
Relación Estética	Labio Inf. Plano E.	0.0	9.1

Tabla IX. Análisis cefalométrico Ricketts

En el análisis de Ricketts se observa:

- Altura facial posterior disminuida.
- Aumento de la altura facial inferior.
- Ángulo mandibular aumentado.
- Ángulo del arco mandibular disminuido.
- Aumento de la longitud del eje del cuerpo.
- Convexidad facial aumentada.

- Plano palatino inclinado hacia abajo y adelante.
- Ángulo del eje facial disminuido con rotación hacia abajo y atrás.
- Protrusión de incisivos inferiores.
- Interrupción de incisivos superiores e inferiores.
- Protrusión labial superior e inferior.

• **DIAGNÓSTICO:**

- Cefalométrico: Clase II.
- Dentario: Plano terminal recto.
- Mordida abierta anterior.
- Síndrome de Beckwith-Wiedemann.

• **PLAN DE TRATAMIENTO:**

PRIMERA FASE	- Glossectomia parcial.
	- Eliminación de frenillo lingual inferior.
	- Consulta con ORL.
	- Terapia de lenguaje
SEGUNDA FASE	- Arco labial inferior pasivo (.032) unido a bandas en 75-85, con ansas de ajuste y topes soldados para uso de elásticas clase III. Botón de Nance.
	- Bandas en 75-85, brackets en 73-74-83-84, arcos ligeros para corregir protrusión de incisivos inferiores y modelar hueso alveolar.

- **TRATAMIENTO: PRIMERA FASE**

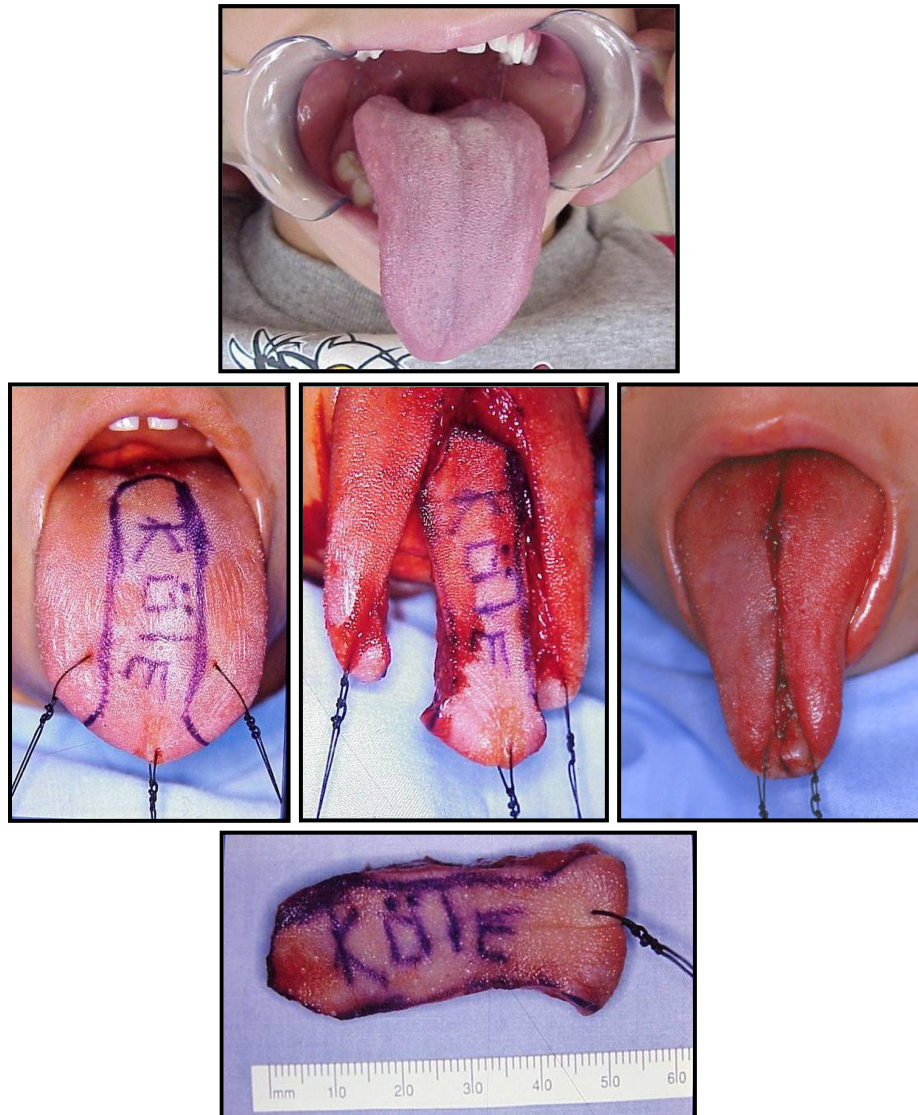


Fig. 21. Fotos del procedimiento quirúrgico glosectomía (10-2001)
Cortesía: Guerrero C. (Unidad Quirúrgica Santa Rosa de Lima)



Fig. 22. Fotos Post-quirúrgica (11-2001)
Cortesía: Guerrero C. (Unidad Quirúrgica Santa Rosa de Lima)

- **TRATAMIENTO: SEGUNDA FASE**



Fig. 23. Fotos de la mecánica aplicada.
Cortesía de Zalnieriunas A. Postgrado de Ortodoncia (UCV 2000-2002).

Luego de finalizar la segunda fase del tratamiento, el paciente es transferido al post-grado de Ortodoncia de la Facultad de Odontología de la Universidad Central de Venezuela, donde se realizó la reevaluación del caso para la continuación del tratamiento en su fase correctiva por el autor del presente trabajo.

- **EXAMEN CLÍNICO FACIAL:**

- Se puede observar una mejora significativa en la zona del tejido blando alrededor del área ocular, sin embargo persisten las ojeras pero menos marcadas.

- Sonrisa muy amplia con vista de los corredores bucales.

- Hombros caídos.

- Perfil convexo.

- Patrón dolicofacial.



Fig. 24. Vista de frente y perfil derecho (2004)

- **EXAMEN CLÍNICO INTRABUCAL:**

- Relación molar Clase I, Tipo III.
- Etapa de recambio, dentición mixta.
- Arcada superior e inferior ovalada, asimétricas y amplias.
- Diastema marcado en la zona anteroinferior entre 31 y 41.
- Protrusión de dientes anteroinferiores.
- Mordida cruzada palatina unilateral izquierda (63-73-74).
- Mordida abierta anterior.



Fig. 25. Vistas intrabucales (2004).

- **DIAGNÓSTICO:**

- Cefalométrico: Clase II.
- Dentario: Clase I, Tipo III
- Mordida abierta anterior.

- **PLAN DE TRATAMIENTO:**

- Terapia de lenguaje.
- Maxilar Superior: 4 x 2
- Maxilar Inferior: 4 x 2
- Reevaluación semestral.

- **TRATAMIENTO:**

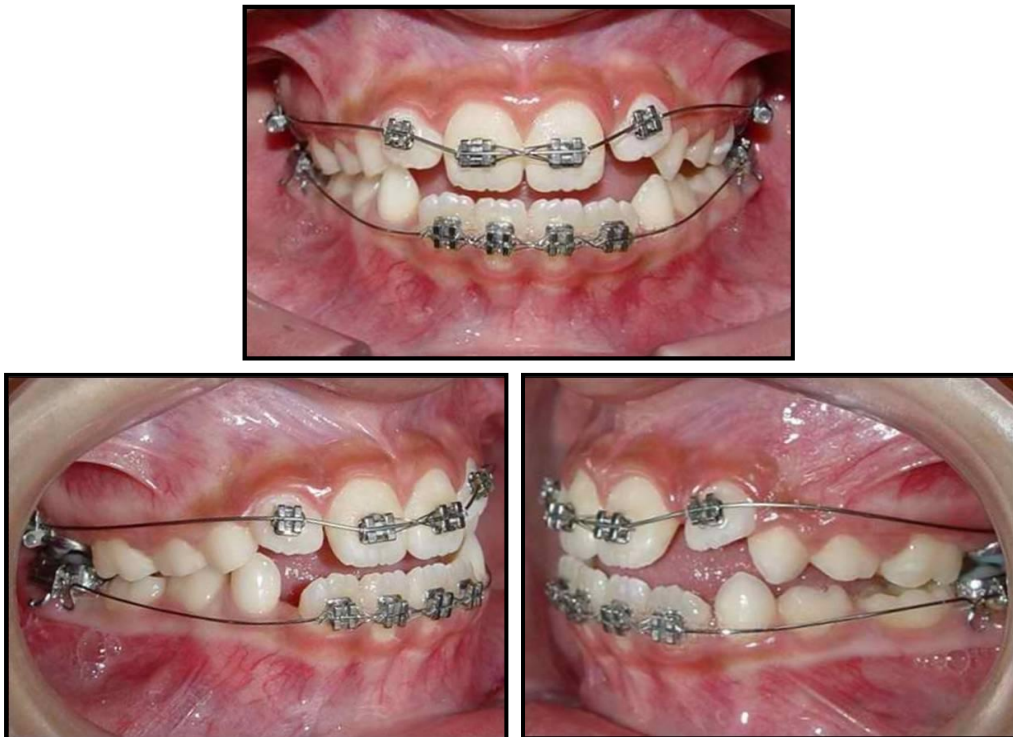


Fig. 26. Vistas intrabucales del tratamiento (2004).

- **RESULTADOS OBTENIDOS:**



Fig. 27. Vista de frente y perfil derecho (2006)

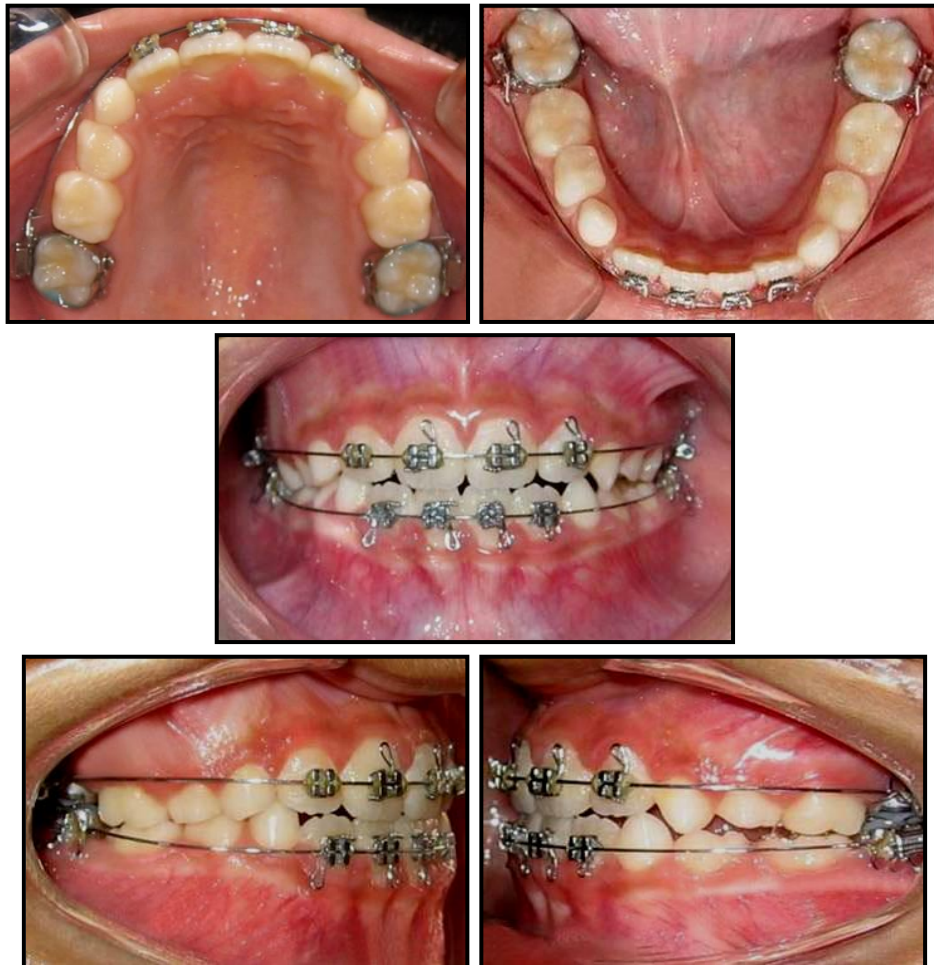


Fig. 28. Vistas intrabucales del tratamiento (2006).

- EXAMEN RADIOGRÁFICO:



Fig. 29. Radiografía Panorámica 2006.



Fig. 30. Radiografía Cefálica Lateral 2006.

• **ANÁLISIS CEFALOMÉTRICO UCV:**

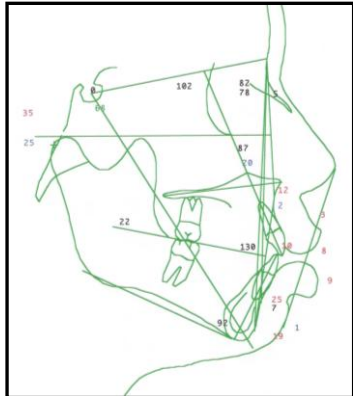


Fig. 31. Cefálica Lateral con trazado UCV (03-2006)

Análisis UCV				
Rel. Estructuras	Medidas	Promedio	Paciente	
Max. Sup-Cráneo	S.N.A.	82.0	82.5	
Max. Inf-Cráneo	S.N.B.	80.0	77.9	
	Ang. Facial.	87.6	87.1	
Max. Sup-Max. Inf	A.N.B.	2.9	4.6	
	N.A.P	3.5	11.9	
Dent. Sup-Dent. Inf	1 a 1	125.0	130.1	
	NS. OP	14.0	21.6	
Pos. Inc. Sup	1 NS	103.0	102.4	
	1 NA (°)	22.7	19.9	
	1 NA (mm)	4.0	1.9	
	1 NP (mm)	3.5	10.2	
Posc. Inc. Inf	1 Pl. Mand.	90.0	92.3	
	1 NB (°)	29.0	25.4	
	1 NB (mm)	6.6	7.1	
	1 NP (mm)	3.0	7.9	
Prop. Faciales	NS.Gn	67.0	68.2	
	NS. Pl. Mand.	31.8	35.3	
	Fh. Pl. Mand.	22.0	24.7	
Patrón Facial	Ang. H	8.0	19.1	
	Línea E	S	- 2.0	2.7
		I	2.0	8.6
	Meridiano	- 2.0	0.5	

Tabla X. Análisis cefalométrico UCV

En el análisis U.C.V. de observa:

- Maxilar superior protruído con retrusión y rotación mandibular.
- Convexidad facial.
- Inclínación del plano oclusal.
- Protrusión labial superior e inferior siendo más marcada la del labio inferior.
- Protrusión de incisivos inferiores.
- Dimensión vertical aumentada.

• **ANÁLISIS CEFALOMÉTRICO DE McNAMARA:**

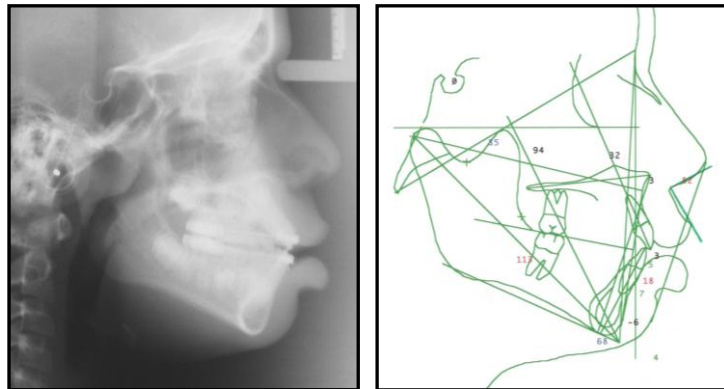


Fig. 32. Cefálica Lateral con trazado McNamara (03-2006)

Análisis de McNamara				
Rel. Estructuras		Promedio Hombre	Promedio Niño	Paciente
Max. Sup. / Cráneo	A. Perp. N. Fh. (mm)	2.0	2.0	3.0
Max. Inf. / Cráneo	Pog. Perp. N. Fh. (mm)	- 6.0	- 6.0	- 5.6
Nariz. Labio Sup.	Ang. Naso-Labial.	100.0	90.0-100.0	91.0
Long. Max. Sup / Max. Inf.	Condileo. A. (mm)	94.0	85.0	94.2
	Condileo. Gn. (mm)	120.0	105.0	113.2
Dimensión Vertical	ENA. / Me. (mm)	70.0	60.0	67.7
	Ang. Eje Facial.	90.0	90.0	84.8
Inc. Sup. / Max. Sup.	Inc. Sup. / Horz. A. (mm)	4.0	4.0	3.2
Inc. Sup. / Lab. Sup.	Inc. Sup. / Stm. Sup. (mm)	2.0	2.0	3.7
Inc. Sup. / A. Pog.	Inc. Sup. / A. Pog.	28.0	28.0	31.8
	Inc. Sup. / A. Pog. (mm)	3.5	3.5	6.9
Inc. Inf. / A. Pog.	Inc. Inf. / A. Pog.	22.0	22.0	18.1
	Inc. Inf. / A. Pog. (mm)	2.0	1.0-2.0	4.5

Tabla XI. Análisis cefalométrico McNamara

En el análisis de McNamara de observa:

- Protrusión del maxilar superior.
- Retrusión mandibular.
- Disminución del ángulo nasolabial.
- Longitud maxilar y mandibular aumentada.
- Dimensión vertical aumentada.
- Protrusión de incisivos superiores e inferiores.
- Protrusión labial superior e inferior.

• **ANÁLISIS CEFALOMÉTRICO DE RICKETTS:**

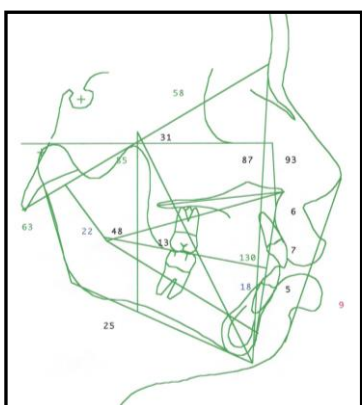


Fig. 33. Cefálica Lateral con trazado Ricketts (03-2006)

Análisis de Ricketts			
Rel. Estructuras		Promedio	Paciente
Estructuras Craneales	Base Craneal anterior.	55.0	58.0
	Altura Facial posterior.	62.8	61.0
	Deflexión Craneal.	29.6	31.1
	Localización de Porion.	- 37.4	- 45.0
Posición Maxilar	Profundidad Maxilar.	93.4	93.0
	Altura Maxilar.	56.1	56.8
	S.N. Plano Palatino.	7.3	4.6
Posición Mandibular	Áng. de profundidad facial.	88.8	87.1
	Áng. del eje facial.	89.2	84.8
	Áng. del plano mandibular.	25.7	24.7
	Altura facial total.	60.0	63.4
	Áng. facial inferior.	68.5	68.2
Relación Maxilo-Mandibular	Convexidad maxilar.	4.5	5.9
	Long. Eje del cuerpo	65.3	68.8
	Arco mandibular..	30.4	21.8
	Altura facial inferior.	44.5	47.8
Relaciones dentarias	1 Sup. A.Pog.	6.7	6.9
	1 Sup. FH.	111.0	112.9
	6 Sup. PTV.	12.4	12.7
	1 Inf. A.Pog.	3.6	4.5
	1 Inf. A. Pog.	27.7	18.1
	Extrusión 1 Inf.	2.4	1.3
	1 Inf. Pl. Mandibular.	90.0	90.8
	Ángulo interincisivo.	124.0	130.1
	Relación Molar.	- 1.6	0.1
	Sobremordida horizontal.	3.4	2.4
Sobremordida vertical.	2.8	0.2	
Relación Estética	Labio Inf. Plano E.	0.0	8.6

Tabla XII. Análisis cefalométrico Ricketts

En el análisis de Ricketts se observa:

- Altura facial posterior disminuida.
- Aumento de la altura facial inferior.
- Ángulo mandibular disminuido.
- Ángulo del arco mandibular disminuido.
- Aumento de la longitud del eje del cuerpo.

- Convexidad facial aumentada.
- Plano palatino inclinado hacia arriba y adelante.
- Aumento del ángulo del eje facial con notación hacia arriba y adelante.
- Posición de incisivos superior dentro de la norma.
- Protrusión de incisivos inferiores.
- Sobremordida horizontal y vertical de 1 mm de promedio.
- Protrusión labial superior e inferior siendo más marcada la del labio inferior.

- **ANÁLISIS DE SUPERPOSICIÓN: (Pt Paralelismo de Fh)**

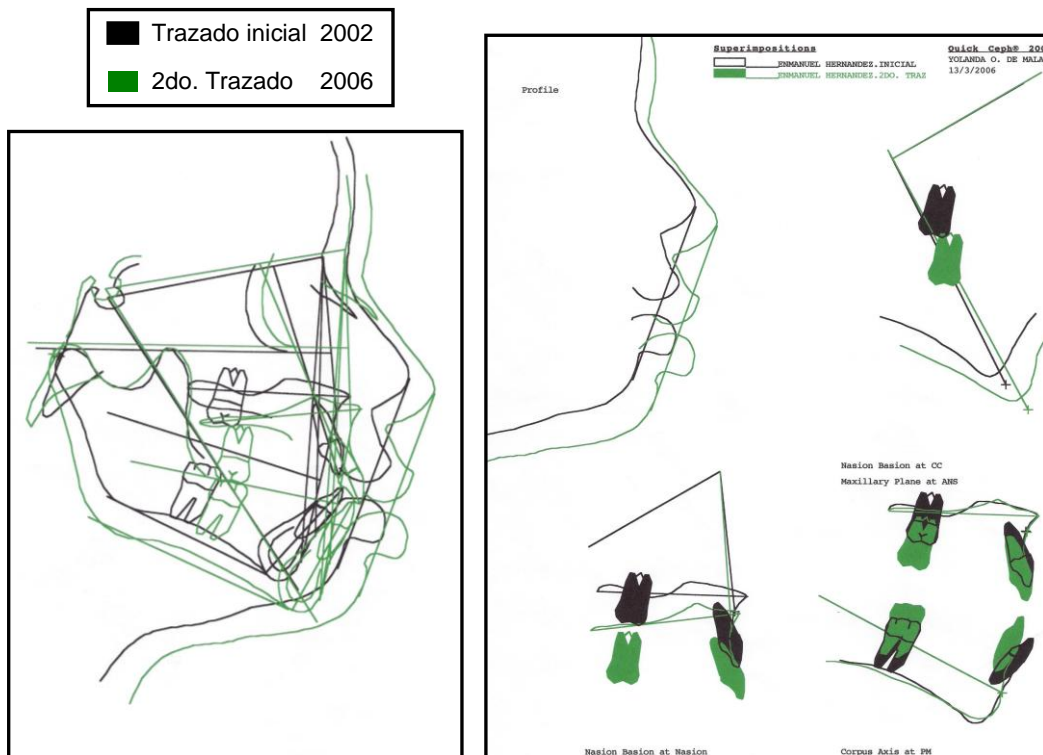


Fig. 34. Análisis de trazados en superposición

Superposición general:

- Posición inferior y anterior de los incisivos inferiores.
- Cambio en la inclinación del plano palatino descendiendo en la parte posterior en mayor proporción con respecto a la parte anterior.
- Inclinación del plano oclusal con mayor descenso en el sector posterior.
- Descenso mandibular proporcional pero con inclinación lingual del incisivo inferior.
- Protrusión labial similar.

Superposición del eje facial: Desplazamiento del eje facial ligeramente hacia abajo y adelante.

Superposición del plano palatino: Los incisivos superiores presentan erupción y ligera inclinación hacia palatino.

Superposición del plano mandibular: Supraerupción e inclinación lingual de incisivos inferiores y supraerupción de los molares inferiores sobre su mismo eje.

Superposición del plano estético: La protrusión labial superior e inferior se ha mantenido casi igual.

- **ANÁLISIS DE SUPERPOSICIÓN: (Silla – Nasion)**

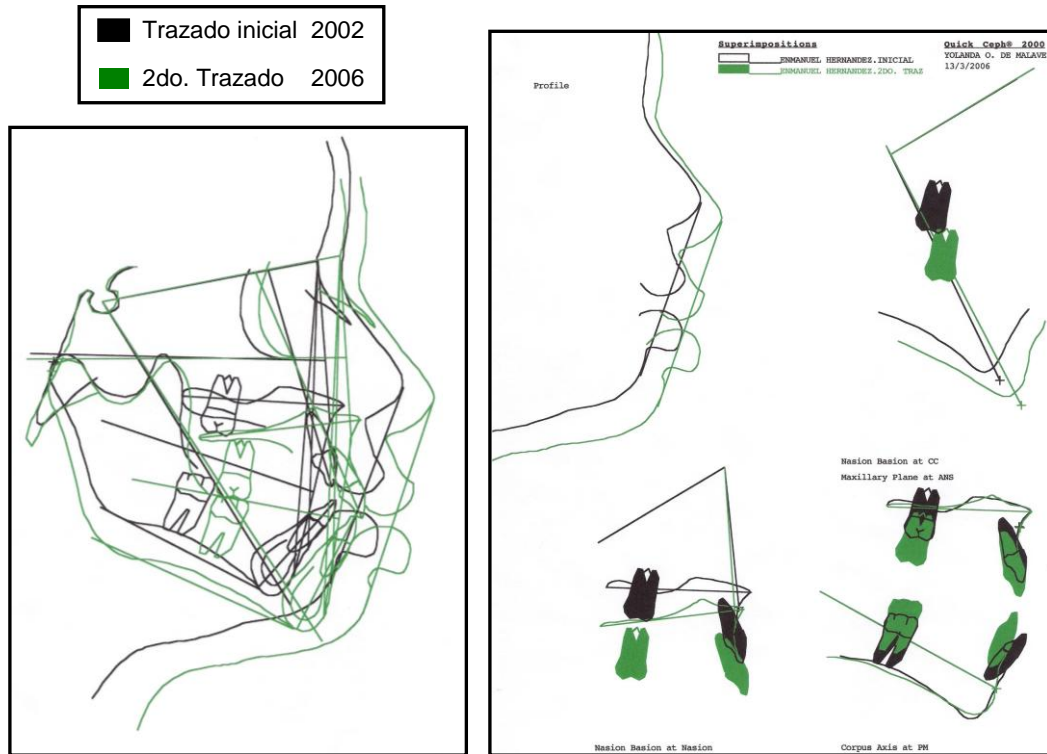


Fig. 35. Análisis de trazados en superposición

Superposición general:

- En las 5 zonas de superposición evaluadas se logra observar las mismas características descritas en la superposición anterior.

IV.- DISCUSIÓN

El Síndrome de Beckwith-Wiedemann es un trastorno genético con una expresión clínica variable, sin embargo, su frecuencia es relativamente muy baja. Ferry y Cohen (2005)⁸, Goodman y Gorlin (1986)²⁴ estimaron que este trastorno se observa una vez por cada 15.000 nacimientos vivos en los estados Unidos de Norte América, mientras que Suárez y col. (2006)⁹, Gorlin y col. (1976)²⁵ señalaron que su aparición es de 1 caso por cada 13.700 nacimientos vivos.

Elliot y col. (1994)²⁶, atribuye que esta diferencia epidemiológica encontrada entre los autores arriba mencionados se debe a que muchos casos no han sido reportados debido a la poca evidencia clínica al momento del diagnóstico, lo que afecta las estadísticas epidemiológicas encontradas en la literatura. No obstante, en la última publicación hecha por Cohen (2005)¹⁰, se estima que una cifra mas real de la aparición de este trastorno es de 1 caso por cada 12.000 nacidos vivos.

En los reportes y artículos científicos disponibles para el estudio del Síndrome de Beckwith-Wiedemann existe

muy poca información desde el punto de vista del tratamiento y manejo ortodóncico de estos pacientes.

La macroglosia es la característica craneofacial más importante en éste trastorno genético y es considerada como una constante debido a su elevada incidencia (97-99%)^{1,2,3,10,11,18,26,37,47} la cual ayuda en el diagnóstico definitivo, pues se considera una de las características patognomónicas de la tríada que definen éste síndrome, siendo evidente desde el nacimiento y en algunas oportunidades prenatalmente por medio de la ecosonografía.

A parte de la macroglosia, Weng y col. (1995)¹ mencionaron que otra de las características típicas de este Síndrome es la presencia de fisuras y pliegues auriculares en la zona lobular de la oreja y la presencia de nevus flammeus facial en el área correspondiente a la glabella y sobre los párpados superiores, sin embargo, Elliot y col. (1994)²⁶, hacen referencia que estas desarmonías faciales suelen ser más evidentes sólo durante los primeros 3 años de vida, lo que hace pasar desapercibido este Síndrome si no es diagnosticado durante la infancia.

Weng y col. (1995)¹ y Callen (2002)³ mencionaron que los pacientes que presentan macroglosia, generalmente

sufren de una serie de complicaciones y alteraciones en el desarrollo y crecimiento mandibular (deformidades dento-esqueléticas), sin embargo, Varela (2005)² a diferencia de Weng y col. (1995)¹ y Callen (2002)³ refirió que el prognatismo mandibular, sería el producto de un componente orgánico, vinculado al gigantismo somático, añadido al funcional derivado de la macroglosia.

En los reportes hechos por Irving (1967) citado por Gorlin y col (1976)²⁵, se observó con énfasis la aparición de maloclusiones clase III dentaria acompañada de mordida abierta como consecuencia de la macroglosia; no obstante, a pesar de observarse esta tendencia a la maloclusión clase III en pacientes con macroglosia, se pudo observar que algunos de los pacientes presentaban una maloclusión de clase II.

En referencia a la posibilidad del tratamiento de la glossectomía para estos pacientes, Rizer y col. (1985) citados por Pérez (1994)⁴⁸ mencionaron que el diagnóstico de macroglosia no es necesariamente una indicación para la realización de este acto quirúrgico, señalando que lo más importante al momento de considerar la indicación de la glossectomía no es el tamaño de la lengua, sino los efectos que esté ocasionando en cada caso en particular⁴⁸. No

obstante, Wolford y Cottrell (1996) citados por Hotokezaka y col. (2001) describieron 8 características clínicas para ver si era necesaria la realización de la reducción quirúrgica de la macroglosia: 1) lengua, ancha o amplia y plana; 2) mordida abierta; 3) prognatismo mandibular; 4) maloclusión clase III; 5) posición anómala de la lengua entre los dientes; 6) inclinación bucal de los dientes posteriores; 7) aumento en el ancho transversal del arco dental; y 8) inestabilidad o poca garantía del tratamiento ortodóncico.

En los pacientes que presentan el Síndrome de Beckwith-Wiedemann se puede observar con mucha frecuencia o casi de manera constante la presencia de la apertura de la mordida como hallazgo dentofacial.

Desde el punto de vista ortodóncico se puede observar que la macroglosia debe ser tomada en consideración desde etapas tempranas del diagnóstico del Síndrome con la finalidad de disminuir las frecuentes alteraciones que ésta produce en la dentición y estructuras faciales adyacentes. Siendo la glosectomía, importante para restaurar el tamaño, forma y función de la lengua, preservar la función de deglución, respiración, masticación y fonación, y

corregir las maloclusiones que se pueden presentar como consecuencia de esta hipertrofia muscular congénita.

Sin embargo, resulta problemático para el equipo multidisciplinario encargado de atender a estos pacientes, tomar la decisión para la corrección quirúrgica de la macroglosia y cual es la mejor edad para su realización.

A pesar de que no existe consenso en la literatura en lo que respecta al momento oportuno o indicado para la glossectomía, Rizer y col. (1985) citados por Pérez (1994)⁴⁸ señalaron que el tiempo óptimo para la realización de la glossectomía en estos niños con macroglosia congénita es después de los siete meses de edad, debido a que en esta etapa de la vida comienzan a surgir los problemas de articulación de las palabras y las complicaciones ortodóncicas.

Marsh (2006)⁴⁹ al igual que Rizer y col. (1985) recomendó realizar la cirugía de la lengua antes del período de erupción dentaria, es decir, aproximadamente entre los tres y seis meses de edad, de manera de reducir al mínimo la deformidad que se produce en los dientes y en la mandíbula. Alegó que mientras más joven es el niño, es más fácil y rápida la etapa postoperatoria⁴⁹.

Roig citado por Pérez (1994)⁴⁸, “no está de acuerdo con los autores antes mencionados en realización de la glosectomía en niños, ya que éstos se encuentran en pleno desarrollo psíco-afectivo, y siendo la lengua parte de una zona eminentemente erógena, puede traumatizarlo deteniendo su desarrollo afectivo ocasionándole problemas psíquicos en la edad adulta⁴⁸”.

Cefalométricamente, los pacientes con Síndrome de Beckwith-Wiedemann presentan alterados los valores que corresponden a los hallazgos clínicos que caracterizan este trastorno. Así se pudo observar en el caso reportado por Medina y col. (1999)¹² al igual que en el estudio comparativo de Pantoja y col. (2000)³³, donde quedó manifiesto que tanto el maxilar superior como el inferior se encontraban protruídos con respecto a su base craneal, la protrusión dentoalveolar tanto maxilar como mandibular, déficit de crecimiento vertical del maxilar, protrusión de ambos labios por delante de la línea estética de Rickets y la característica mordida abierta; todas éstas consideradas como una consecuencia de la macroglosia y no como condición de malformación propia del Síndrome³³.

Finalmente, en base a los reportes realizados en la literatura^{12,33,47} se recomienda, realizar tempranamente la

reducción de la lengua (glosectomía parcial), tratamiento funcional del sistema estomatognático o ambos a la vez, de manera de prevenir la mordida abierta, el prognatismo mandibular y las alteraciones mencionadas con anterioridad.

La temprana intervención quirúrgica de la lengua durante el período de la preadolescencia, puede inclusive reducir la necesidad de una cirugía ortognática, sin recidiva y con una oclusión estable en el tiempo⁴⁷.

V.- CONCLUSIONES

1. El Síndrome de Beckwith-Wiedemann también conocido con el nombre de Exónfalo-Macrogllosia-Gigantismo es considerado como un trastorno de sobrecrecimiento de origen genético, causado por disomia del segmento 11p15.5.
2. El Síndrome de Beckwith-Wiedemann es un trastorno de baja incidencia, que afecta a 1 caso por cada 12.000 nacidos vivos, sin predilección de sexo ni raza.
3. El exónfalo, la macrogllosia y el gigantismo constituyen la tríada de hallazgos típicos para el diagnóstico de este Síndrome.
4. Los pacientes con el Síndrome, se asocian a una mayor incidencia de neoplasias (tumor de Wilms y hepatoblastoma), los cuales ocurren entre un 4 y 7.5%, durante los primeros 7 años de vida.
5. La macrogllosia es considerada como el hallazgo clínico craneofacial más importante de éste Síndrome, el cual es evidente desde el nacimiento y que en algunas

oportunidades es diagnosticada prenatalmente por medio de la ecosonografía.

6. Como consecuencia de la macroglosia, estos pacientes pueden presentar un crecimiento anormal de los maxilares, representado clínicamente por las deformidades dentoalveolares; además alteraciones respiratorias, de deglución, fonación y consecuencias psicológicas debido a la dislalia y falta de control de la salivación.
7. Cefalométricamente estos pacientes presentan una posición adelantada del maxilar superior en relación con la base craneana, protrusión dentoalveolar maxilar y mandibular (biprotusión dentaria), déficit del crecimiento vertical del maxilar y presencia de mordida abierta.
8. Los pacientes con el Síndrome debe ser tratados por un equipo interdisciplinario formado por el médico neonatólogo, pediatra, oncólogo infantil, cirujano pediátrico, odontopediatra, ortodoncista, cirujano maxilofacial, terapeuta de lenguaje, fonoaudiólogo y psicólogo infantil.

VI.- REFERENCIAS

1. Weng EY, Mortier GR, Graham JM. Beckwith Wiedemann Síndrome. An Update and Review for the Primary Pediatrician. *Clinical Pediatric* 1995; 34(6): 316-26.
2. Varela M. *Ortodoncia interdisciplinaria*. España Editorial Océano/Ergon Tomo II 2005; 682-5; 706-9.
3. Callen PW. *Ecografía en Obstetricia y Ginecología*. 4^{ta} ed. Buenos Aires Editorial Médica Panamericana 2002; 481-2.
4. Cabero RL. *Tratado De Ginecología, Obstetricia y Medicina de la Reproducción*. Madrid Editorial Médica Panamericana Tomo I 2003; 891-2.
5. Chiquito G, Lovera S, Oliveros C. Onfalocèle y Síndrome de Beckwith Wiedemann. *Bol. Soc. Méd. Inter. Res. Hosp. Central Valera* 1988; 1(5): 22-5.
6. Guzmán TR. *Defectos Congénitos en el recién nacido*. 2^{da}. ed. Mexico DF Editorial Trillas 1990; 279-81.
7. Pardo de la Vega R, Prieto E, Antuña G. Síndrome de Beckwith-Wiedemann: Factor de riesgo para el desarrollo de tumores. *Boletín de la Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León* 2001; 41: 41-4.
8. Ferry RJ, Cohen P. eMedicine Clinical Knowledge Base. Síndrome de Beckwith-Wiedemann.
<http://www.emedicine.com/ped/topic218.htm> (12-10-2005, 9:10 p.m)
9. Suárez F, Gutiérrez C, García N, Prieto JC, Zarante I. Síndrome de Beckwith Wiedemann: reporte de caso en el Hospital Universitario San Ignacio y revisión de la literatura.
<http://med.javeriana.edu.co/publi/vniversitas/serial/v43n2/0036%20SINDROME.PDF> (12-01-2006, 11:15 p.m.)

10. Cohen M Jr. Beckwith-Wiedemann Síndrome: Historical, Clinicopathological, and Etiopathogenetic Perspectives. *Pediatric and Developmental Pathology* 2005; 8: 287-304.

11. Olivo Y, Flores C. Síndrome de Beckwith Wiedemann: A propósito de un caso reportado en el Servicio de Neonatología del Hospital de Apoyo San José del Callao. *Revista Diagnóstico* 2002; 41(2).
http://www.fihudiagnostico.org.pe/revista/numeros/200ma_rabr02/76-79.html (21-06-2005, 1:02 p.m.)

12. Medina AC, Rivera HJ, Vaisman B. Síndrome de Beckwith Wiedemann: Presentación de un caso clínico. *Revista Venezolana de Investigación Odontológica* 1999; 1(1): 18-26.

13. Montero GB, Tejeda F. Síndrome Beckwith-Wiedemann. Diagnóstico por ecosonografía. *Revista Ultrasonido en Medicina* 1988; 4(1): 91-5.

14. Estrada SM. Glosectomía parcial en un paciente con el síndrome de Beckwith-Wiedemann. *Revista Cubana Estomatológica* 1998; 35(1): 21-4.

15. Beckwith-Wiedemann Síndrome Family Forum. What should I know about BWS?
http://www.geocities.com/beckwith_wiedemann/allaboutbws.html
 (12-11-2005, 10:15 p.m.)

16. Beckwith-Wiedemann Support Network. Official website for the BWS.
<http://beckwith-wiedemann.org/index.html> (04-01-2006, 1:03 p.m.)

17. Toranzo F, Duarte H, Rodríguez P. Síndrome de Beckwith-Wiedemann: Reporte de tres casos. *Revista ADM* 2001; LVIII (5):170-2.

18. Puertas N, Tolarova M, Vargervik K. El síndrome Beckwith-Widemann. Evaluación y tratamiento de Nueve casos. *Revista de la Facultad de Odontología de la Universidad de Carabobo*.

<http://servicio.cid.uc.edu.ve/odontologia/revista/v4n1/4-11.pdf#search='norma%20puertas'> (12-11-2005, 3:09 a.m.)

19. Gerencia de División de Modernización y Desarrollo. Síndrome EMG. Definición de Síndrome de Beckwith-Wiedemann.
<http://modsjoweb01.ccss.sa.cr:81/diccionario/palabra.asp?pal=SÍNDROME%20EMG&com=2&idLan=1> (10-06-2005, 2:45 p.m.)
20. North Broward Hospital District. Definición de Síndrome de Beckwith-Wiedemann.
<http://www.browardhealth.org/122001.cfm> (2-01-2006, 5:52 p.m.)
21. Disc@pnet. Servicios glosario. Definición Síndrome de Beckwith-Wiedemann.
<http://www.discapnet.es/Discapnet/Castellano/Glosario/S/Síndrome+de+Beckwith+Wiedemann.htm> (8-11-2005, 9:50 p.m.)
22. Campos-Catelló J, Bueno LG, De Santos-Moreno Ma. T. El fenómeno del imprinting genómico y sus implicaciones en clínica neuropediatrica (2005)
http://www.angelman.com/fen%F3meno_del_imprinting.htm
(15-09-2005, 10:50 p.m.)
23. N° 130650 Beckwith-Wiedemann Syndrome; Bws
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?cmd=entry&id=130650> (26-11-2005, 11:32 p.m.)
24. Goodman RM, Gorlin RJ. *Malformaciones en el lactante y en el niño*. Barcelona: Salvat Editores, S.A 1986; 218-9.
25. Gorlin RJ, Pindborg JJ, Cohen M Jr. *Syndromes of The Head and Neck*. 2^{da}. ed. New York. McGraw-Hill Book Company 1976; 42-6.
26. Elliot M, Bayly R, Cole T, Temple IK, Maher ER. Clinical features and natural history of Beckwith-Wiedemann síndrome: presentation of 74 new cases. *Clin Genet* 1994; 46: 168-74.

27. Filippi G, McKusik VA. The Beckwith Wiedemann Syndrome. Report of Two Cases and review of the Literature. *Medicine* 1970; 49(4): 279-98.

28. Yale Pediatrics Residents´ Website.
<http://info.med.yale.edu/pediat/pedres/syndrome/week29ans2.html>
(21-8-2005, 11:52 p.m)

29. Olney AH. Overgrowth syndromes. *Pediatr Ann* 1990; 19: 119-37.

30. Pediatric Surgery at Brown.
<http://bms.brown.edu/pedisurg/Brown/IBImages/AbdWallDefects/Macroglossia.html> (22-8-2005, 1:32 a.m)

31. Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology.
<http://www.infobiogen.fr/services/chromcancer/Kproues/BeckwithWiedemannID10037.html> (22-8-2005, 2:15 a.m)

32. DermIS
<http://www3.dermis.net/dermisroot/es/40652/image.htm>
(22-8-2005, 3:29 a.m)

33. Pantoja R, Rodriguez N, Cortes J, Argandoña J, Encina S, Gueguen P, Mercier J. Características cefalométricas en el Síndrome de Beckwith-Wiedemann. *Rev Esp Cirug Oral y Maxilofac* 2000; 22: 59-66.

34. Águila J. *Manual de Cefalometría*. España Editorial Actualidades Médico Odontológicas Latinoamérica 1996; 81-108.

35. Medline Plus. Enciclopedia Médica en español. Síndrome de Beckwith-Wiedemann.
<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/001186.htm>
(15-07-2005, 8:06 p.m.)

36. ADAM. Síndrome de Beckwith-Wiedemann.
<http://www.mercksource.com/ppdocs/us/cns/content/adam/ency/article/001186.htm> (15-07-2005, 8:35 p.m.)

37. Dimed Database. Macroglosia y Onfalocele
<http://www.dimed.com/specialista/secure/database/Indexdb.aspx>
(10 de enero de 2005, 10:02 p.m.)
38. Síndrome de Beckwith Wiedemann
<http://home.coqui.net/myrna/beck.htm> (15-07-2005, 11:37 p.m.)
39. Cachón-Camps M, Veja B, Palma-Chan A, Palomo-Collí M. Colestasis Neonatal Asociada A Síndrome de Beckwith-Wiedeman. *Bol Med Hosp Infant Mex* 2002; 59(11)
http://scielomx.bvs.br/scielo.php?script=sci_arttext&pidS1665-11462002001100005&lng=es&nrm=iso (25-01-2006, 10:09 p.m.)
40. Instituto de Investigación de Enfermedades raras. Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel.
http://iier.isciii.es/er/prg/er_bus2.asp?cod_enf=2958
(20-11-2005, 11:43 p.m.)
41. Verloes A, Massart B, Dehalleux I, Langhendries J, Koulischer L. Clinical overlap of Beckwith-Wiedemann, Perlman and Simpson-Golabi-Behmel syndromes: a diagnostic pitfall. *Clin Genet* 1995; 47: 257-62.
42. Instituto de Investigación de Enfermedades raras. Síndrome de Sotos.
http://iier.isciii.es/er/prg/er_bus2.asp?cod_enf=2539
(20-11-2005, 11:59 p.m.)
43. DeBaun MR. Principal Investigator for BWS Registry. Screening Protocol for Beckwith-Wiedemann Syndrome.
http://www.geocities.com/beckwith_wiedemann/protocol.html
(9-03-2005, 3:32 p.m.)
44. Al final.com / Síndrome de Beckwith Wiedemann.
<http://www.alfinal.com/orl/SindromeBeckwithWiedemann.Shtml>
(18-09-2005, 9:40 p.m.)
45. Tumor de Wilms. monografias.com
<http://monografias.com/trabajos10/wims/wims.shtml>
(21-01-2006, 12:32 p.m.)

46. Beckwith-Wiedemann Síndrome Family Forum. Screening Protocol for Beckwith-Wiedemann Syndrome.
http://www.geocities.com/beckwith_wiedemann/protocol.html
(12-11-2005, 9:49 p.m.)
47. Shouichi M, Shinji O, Haruhiro N, Teruko T. Long-Term Changes in Dentoskeletal Pattern in a Case with Beckwith-Wiedemann Syndrome Following Tongue Reduction and Orthodontic Treatment. *The Angle Orthodontist* 2000; 70(4): 326-31.
48. Pérez IT, *Macroglosia. Estudio y tratamiento mediante glosectomía reductora*. Monografía para optar al título de especialista en Ortodoncia en la Facultad de Odontología, Postgrado de ortodoncia de la Universidad Central de Venezuela, 1994.
49. Marsh JL. Beckwith-Wiedemann Support Network. Official website for the BWS.
http://beckwith-wiedemann.org/_wsn/page6.html
(04-01-2006, 1:32 p.m.)

OTRAS REFERENCIAS CONSULTADAS

Diccionario Terminológico de Ciencias Médicas. 13^a.ed. Barcelona (España). Editorial: Salvat Ciencia y Cultura Latinoamericana 1994.

Gleicher N. *Tratamiento de las complicaciones clínicas del embarazo*. 3^{ra}. ed. Buenos Aires. Editorial Médica Panamericana 2000; 185-7.

Hitoshi , Takemitsu M, Maki N, Akio M, Kazuhide K. Severe Dental Open Bite Malocclusion With Tongue Reduction After Orthodontic Treatment. *The Angle Orthodontist* 2001; 71(3): 228-36.

Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, White RL. *Genética Médica*. 2^{da}. ed. España Editorial Harcourt 2000; 79-80.

VII. ANEXOS: GLOSARIO DE TÉRMINOS MÉDICOS

A

Acromegalia: gigantismo congénito de las extremidades. Enfermedad crónica caracterizada por el aumento de volumen de los huesos y partes blandas de las manos, pies y cara. Es producida por una disfunción de la hipófisis. (Salvat)

Alelo: cada una de las variantes génicas que puede ocupar un locus cromosómico y que controlan el mismo carácter. (Salvat)

Alfa-fetoproteína: es una proteína que normalmente sólo se produce en el feto durante su desarrollo. Cuando aparece en adultos, puede servir como un marcador tumoral. Si aparecen niveles elevados de AFP en el líquido amniótico puede ser una indicación de un defecto en el desarrollo del bebé. Los niveles normales de alfa-fetoproteína en el plasma sanguíneo son muy bajos, aunque pueden incrementarse ligeramente durante la gestación. (www.es.wikipedia.org/wiki/Alfa_feto_prote%C3%ADna)

Apnea: suspensión transitoria de la respiración, seguida a una respiración forzada. (Salvat)

Apnea obstructiva: evento en que no hay flujo de aire pese a existir esfuerzo del diafragma. (www.virtual.unal.edu.co/cursos/medicina/51860/lecciones/glosario/glosario.htm)

Atresia (de colon): es la falta de perforación u oclusión de un orificio o conducto normal del cuerpo humano. (www.es.wikipedia.org/wiki/Atresia)

B

Biometría fetal: serie de medidas para comprobar el normal crecimiento del bebé. (www.cigna.es/main/salud/materno/pregnancy/embarazo/ecografias.asp)

C

Camptodactilia: flexión permanente de uno o más dedos, del auricular especialmente, en la primera articulación interfalángica. (Salvat)

Carcinoma: tumor o neoplasia maligna formada por células epiteliales neoformadas, con anaplasia en mayor o menor grado y con capacidad de provocar metástasis a distancia

en cualquier momento de su evolución. Puede ocurrir en cualquier lugar del organismo donde haya epitelio. (Salvat)

Carcinoma adrenocortical: carcinoma de la corteza suprarrenal, que puede ser no funcionante y secretor de cortisol, aldosterona, andrógenos o estrógenos.

(www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=carcinoma)

Cardiomegalia: hipertrofia cardíaca. Aumento del tamaño cardíaco por hipertrofia o dilatación. (www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=cardiomegalia)

Cariotipo: imagen cromosómica completa de un adulto. Presenta los cromosomas en partes de mayor a menor tamaño y de acuerdo con la con la posición del centrómero. Se obtiene por microfotografía de una célula somática en estado de mitosis. (Salvat)

Cianosis: coloración azul de la piel y mucosas, especialmente la debida a anomalías cardíacas, causa de la oxigenación insuficiente de la sangre. (Salvat)

Cifoescoliosis: deformidad de la columna vertebral, resultado de la combinación de cifosis (curvatura antero-posterior, generalmente de la región dorsal) y de escoliosis (desviación lateral). (www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=cifoescoliosis)

Clinodactilia: son las desviaciones de los dedos en el plano transversal. Pueden ser congénitas o adquiridas, así mismo las podemos dividir en reductibles (nos permiten colocar el dedo en una posición correcta, sin dolor) e irreductibles.

(www.es.wikipedia.org/wiki/Clinodactilia)

Clitoromegalia: agrandamiento del clítoris.

(www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/print/ency/article/001165.htm)

Colestasis neonatal: obstrucción a la salida del flujo biliar por causas intrahepáticas o extrahepáticas. (www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=colestasis)

Cretinismo: estado morboso congénito debido a la disfunción o ausencia de la glándula tiroidea, se caracteriza por la detención del desarrollo físico y mental, distrofias y deformidades múltiples. (Salvat)

Criptorquidia: ausencia de uno o ambos testículos del escroto por detención de estos órganos en el abdomen o en el conducto inguinal en su emigración normal. (Salvat)

Criptorquidismo: los testículos se desarrollan antes del nacimiento en la cavidad abdominal y normalmente descienden hasta el escroto antes del parto, pero cuando uno o ambos testículos no logran hacer esto, se los denomina testículos no descendidos o criptorquidismo. (Salvat)

Cromosoma: nombre de los pequeños cuerpos en forma de bastoncillos en asa en que se divide la cromatina del núcleo celular en la mitosis, cada uno de los cuales se divide longitudinalmente, dando origen a dos asas gemelas perfectamente iguales, su número es constante para una especie determinada (en el hombre, 46; de ellos, 44 autosómicos y 2 sexuales). (Salvat)

D •

Delección: pérdida de un fragmento de un cromosoma. (www.tusalud.com)

Diastasis del recto: es una separación de los lados derecho e izquierdo del músculo recto mayor del abdomen que cubre la parte frontal de la superficie de esa área.

(www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/001602.htm#Definición)

Dismórfico: forma defectuosa de un aparato u órgano.

(www.iier.isciii.es/er/prg/er_bus2.asp?cod_enf=2958)

Dislalia: defecto de la articulación de los fonemas, producido por un punto o modo de articulación incorrecto, sin lesión orgánica en el aparato fonético. (Salvat)

Dislipemia: nombre genérico de las enfermedades del metabolismo de los lípidos. Se caracteriza por una alteración de los niveles normales de lípidos circulantes. (Salvat)

Disomía uniparental: situación en la que los dos cromosomas homólogos de un par tienen el mismo origen parental. Se denomina heterodisomía, si se trata de los dos homólogos del progenitor, o isodisomía, si se trata de un solo cromosoma parental que se ha duplicado. (www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=disomia+uniparental)

Divertículo de Meckel: malformación congénita por obliteración incompleta del conducto vitelino (persistencia anómala de la comunicación del intestino medio con el conducto onfalo-mesentérico), que tiene como consecuencia la persistencia en algún punto del borde antimesentérico del íleon de una dilatación en forma de saco de 2 a 20 cm de longitud, con todas las capas de la pared intestinal (divertículo verdadero).

(www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=divert%EDculo)

Ductus arterioso persistente: persistencia anormal después del nacimiento, del conducto desde la arteria pulmonar a la aorta presente en el feto.

(www.iier.isciii.es/er/prg/er_bus2.asp?cod_enf=2958)

E

Edad gestacional: es el tiempo medido en semanas desde el primer día del último ciclo menstrual de la mujer hasta la fecha en que se efectúa la medición. Un embarazo de gestación normal es de aproximadamente 40 semanas, con un rango normal de 38 a 42 semanas. Los bebés nacidos antes de la semana 37 se consideran prematuros y después de la semana 42 se consideran posmaduros.

(www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/002367.htm#Definición)

Esplenomegalia: aumento de volumen o hipertrofia del bazo. (Salvat)

Estenosis: estrechez patológica o accidental de un orificio o conducto. (Salvat)

Estenosis ileal: estrechez del íleon. Íleon: tercera y última porción del intestino delgado, que se extiende desde el yeyuno al ciego. Sus asas intestinales se localizan, por lo general, en el hipogastrio y fosa ilíaca derecha. (Salvat)

Estenosis pilórica: estrechez del píloro. Píloro: Lugar de paso del estómago al duodeno. Etimológicamente significa portero y esa es, precisamente, la función del píloro: controlar el paso del quimo al duodeno. (www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=%EIlleon)

Estrabismo: alteración en la visión producida por la desviación de uno o ambos ojos de su posición normal de manera que no pueden dirigirse simultáneamente al mismo objeto.

(www.ccmeasalud.com/diccionario/diccionarioe.asp)

Eutócico: atributo del parto normal. Que favorece el parto. (Salvat)

Eventración diafragmática: pérdida de tonicidad del diafragma, que se deja rechazar hacia la cavidad torácica por el empuje de las vísceras abdominales, simulando una hernia diafragmática. (Salvat)

Exoftalmos: protrusión anormal de uno o de los dos globos oculares, debido a la presencia de un problema orbitario que ocupa espacio y que puede ser de origen inflamatorio, endocrino, vascular o tumoral. (www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=exoftalmos)

Exónfalo: protrusión o hernia del ombligo. (Salvat)

F •

Fenotipo: conjunto de las propiedades manifiestas de un organismo, sean o no hereditarias. Grupo de individuos de aspecto semejante, pero de diferente constitución genética. (Salvat)

G •

Genotipo: constitución fundamental hereditaria de un organismo que resulta de una combinación particular de genes, idiotipo. Especie tipo de un género. (Salvat)

Gen: unidad de material hereditario, que ocupa un locus en un cromosoma. (Salvat)

Gen autosómico dominante: el que necesita una sola dosis para expresarse. (Salvat)

Gen autosómico recesivo: el que necesita doble dosis para expresarse. (Salvat)

Gestación: la gestación es el período comprendido entre la concepción y el nacimiento de un bebé. (www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/002367.htm#Definición)

Gigantismo: aumento anormal del desarrollo y talla del cuerpo. (Salvat)

Glosectomía: resección total o parcial de la lengua.

(www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=glosectomia)

H •

Hemangioma Facial: tumor benigno cutáneo, formado básicamente por alteración de los vasos sanguíneos. (www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=hemangioma&P=1#)

Hemihipertrofia: aumento del volumen muscular o de otro tejido en un lado del cuerpo.

(www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=hemihipertrofia)

Hepatoblastoma: tipo de cáncer que se origina en el hígado.

(www.cdh.org/HealthInformation.aspx)

Hepatoesplenomegalia: es el agrandamiento del hígado y del bazo.

(www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/003275.htm)

Hepatomegalia: es el agrandamiento del hígado por encima de su tamaño normal.

(www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/003275.htm)

Hernia umbilical: es una protuberancia (abultamiento hacia afuera) del revestimiento abdominal, o de una porción de los órganos abdominales a través del área alrededor del ombligo. (www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000987.htm#Definición)

Hexadactilia o hexadactilismo: presencia de seis dedos en la mano o en el pie. (Salvat)

Hidronefrósis: distensión del riñón producida por la acumulación de orina secundaria a una obstrucción en el uréter. (www.ccmeasalud.com/diccionario/diccionarioh.asp) (00028)

Hiper calciúria: aumento de la eliminación de calcio por la orina.

(www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=hipercalciurea)

Hipercolesterolemia: aumento plasmático de las cifras de colesterol. Se considera como uno de los factores de riesgo más importantes para el desarrollo de la aterosclerosis. (www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=hipercolesterolemia)

Hiperinsulinemia: elevación del nivel circulante de insulina.

(www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=hiperinsulinemia)

Hiperlipidemia: término genérico empleado para referirse al aumento de las concentraciones de cualquier lípido en el plasma.

(www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=hiperlipidemia)

Hiperplasia: aumento cuantitativo de un tejido u órgano por un incremento del número de células que conservan su normalidad anatómica y funcional. También se denomina hipertrofia numérica o hipergénesis. (www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=hiperplasia)

Hipertelorismo: aumento de la distancia entre ambas órbitas óseas. Existe un aumento de la distancia entre ambas paredes internas de la órbita y también entre ambas paredes externas, con un aumento del ángulo que forman las dos paredes externas.

(www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=hipertelorismo)

Hipertonia: tono o tensión exagerada del tono muscular. (Salvat)

Hipocalcemia: disminución del contenido de calcio en el suero sanguíneo.

(www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=hipocalcemia)

Hipoglicemia: disminución de la concentración de glucosa en la sangre, por debajo de sus valores normales (< 70 mg/dl). (Salvat)

Hipoglicemia Neonatal: todo valor de glicemia por debajo de 40 mg/dl (2,2 mM). Cerebro utiliza de 5-7 mg/kg de peso/min de glucosa en su metabolismo. (www.cyberpediatria.com/marl3.htm)

Hipotiroidismo: enfermedad endocrina caracterizada por una disminución en la actividad de la glándula tiroidea, generalmente debida a alteraciones propias de la glándula con una menor producción de hormonas tiroideas. (www.ccmeasalud.com/diccionario/diccionarioih.asp)

Hipoventilación alveolar: reducción de la ventilación alveolar, que se asocia a un aumento de la presión arterial de CO₂. (www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=hipoventilaci%F3n)

Hipoxia: disminución del oxígeno en los tejidos del organismo. Se caracteriza por cianosis, taquicardia, hipertensión arterial, desvanecimiento y alteraciones del estado de conciencia. (www.ccmeasalud.com/diccionario/diccionarioih.asp)

I •

Imprinting Genómico: el fenómeno del “imprinting” genómico podría interpretarse como la diferencia funcional existente entre determinados genes maternos y paternos tras sufrir un “marcaje” diferente durante la gametogénesis. En algunas ocasiones, aunque no en todas, dicho “marcaje” condicionaría que los genes implicados no llegaran a expresarse y que permanecieran inactivos. (www.angel-man.com/fen%F3meno_del_imprinting.htm)

J, K, L •

Linfangioma: tumor benigno constituido de vasos linfáticos con una sola capa de células endoteliales. La lesión es muchas veces congénita, y se debe a malformación del sistema linfático en las primeras fases de su desarrollo. (Salvat)

M •

Metástasis: es la diseminación a órganos distantes del tumor primario maligno o cáncer, que ocurre generalmente por vía sanguínea o linfática. (www.es.wikipedia.org/wiki/Metastasis)

Macrocefalia: cráneo de tamaño superior al habitual. En los lactantes suele producirse por hidrocefalia, es decir, por acúmulo excesivo de líquido cefalorraquídeo.

(www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=macrocefalia)

Macroglosia: hipertrofia o aumento del volumen de la lengua por tumor o inflamación parenquimatosa difusa. (www.otorrinoweb.com/_izquie/glosario/m/macroglosia.htm)

Es el crecimiento de la lengua que lleva a problemas funcionales y cosméticos. Es un desorden relativamente raro. (www.paraqueestebien.com.mx/hombre/cabeza/boca/boca50.htm)

Macrosomía: desarrollo o tamaño exagerado del cuerpo, gigantismo. (Salvat)

Macrosomía fetal: la que se aplica al recién nacido de excesivo peso.

(www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=macrosomia)

Microcefalia: disminución del tamaño de la cabeza, siempre secundaria a una disminución del tamaño del encéfalo. (www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=microcefalia)

Mucopolidosis: trastornos metabólicos caracterizados por una acumulación de mucopolisacáridos y lípidos en los tejidos. (www.iqb.es/diccio/m/mu.htm)

Mucopolisacaridosis: trastornos genéticos caracterizados por la acumulación superior a la normal de mucopolisacáridos en los tejidos con síntomas diversos, dependiendo de cada tipo específico. (www.iqb.es/diccio/m/mu.htm)

N •

Nefroblastoma: más conocido como tumor de Wilms, es el tumor maligno más frecuente del tracto urinario durante la infancia, y uno de los tumores malignos intra-abdominales más habituales. (www.saludinfantil.com/nefroblastoma.htm)

Nefrocalcinosis: precipitación de cristales de calcio dentro del parénquima renal en relación, especialmente, con hipercalcemia, pero es posible también con normocalcemia.

(www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=nefrocalcinosis)

Nefromegalia: aumento de volumen del riñón. (Salvat)

Neoplasia: conjunto de enfermedades caracterizadas por el crecimiento anormal y descontrolado de un tejido. Estos pueden formar tumores y en ocasiones invadir órganos a distancia (metástasis). (www.ccmeasalud.com/diccionario/diccionario.asp)

Neuroblastoma: cáncer que se produce en las células nerviosas. Tumor producido por la proliferación de neuroblastos. (www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=neuroblastoma)

Nevus: término ampliamente usado en dermatología, que en la actualidad se refiere a manchas pigmentadas de origen hereditario y congénito (proliferación de distintos tipos de células en la piel).

(www.es.wikipedia.org/wiki/Nevus / <http://www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=nevus>)

Nevus Flammeus facial: también conocido como Nevus Vascular Plano. Es congénito y se localiza principalmente en la cara, en las zonas inervadas por las ramas sensitivas del 5o. par craneal. Puede aparecer también sólo en una extremidad o combinado con una lesión de la cara. No demuestra tener tendencia hacia la regresión espontánea.

(www.3.dermis.net/dermisroot/es/22766/image.htm)

Nistagmo: espasmo clónico de los músculos motores del globo ocular, que produce movimientos involuntarios de este en varios sentidos: horizontal, vertical, oscilatorio, rotatorio o mixto. (Salvat)

O

Occipucio prominente: región posterior de la cabeza aumentada de tamaño. (www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=occipucio)

Onfalocele: hernia congénita a través del ombligo, de tamaño variable, pero siempre con contenido de vísceras del abdomen, cubierta por dos capas de tejido: peritoneo y cordón umbilical. Requiere un tratamiento quirúrgico urgente para reintroducir el contenido en el abdomen y cerrar el defecto parietal congénito.

(www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=onfalocele)

P

Pancreatomegalia: aumento de volumen del páncreas. (Salvat)

Pectus excavatum: malformación de la caja torácica que ocurre por alteración en el tejido conectivo periesternal, que determina una depresión del mismo. También se denomina tórax en embudo. (www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=pectus)

Policitemia: aumento en el número de glóbulos rojos en la sangre. (Salvat)

Polidactilia: anomalía congénita que consiste en la presencia de dedos supernumerarios en las manos o en los pies.

(<http://www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=polidactilia>)

Polihidramnios: a.- presencia excesiva del líquido amniótico que rodea al bebé antes de nacer. b.- Aumento anormal del volumen del líquido amniótico.

(www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=polihidramnios)

Q, R

Rabdomiosarcoma: tumor maligno de las partes blandas derivado de las células mesenquimales primitivas con cierto grado de diferenciación muscular.

(www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=rabdomiosarcoma)

S

Sindactilia: malformación congénita determinada por un gen dominante, que consiste en tener algunos dedos unidos. Puede afectar a los dedos de la mano o a los del pie.

(www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=sindactilia)

Síndrome: cuadro o conjunto sintomático, serie de síntomas y signos que existen a un tiempo y definen clínicamente un estado morboso determinado. (Salvat)

Somatomedina: conjunto de factores de crecimiento de estructura análoga a la insulina, que poseen efectos promotores del crecimiento tisular.

www.viatusalud.com/diccionario.asp?S=somatomedina

T, U

Uroanálisis: es un examen de la orina por medios físicos o químicos y comprende una serie de procedimientos químicos y microscópicos que ayudan al tamizaje de infecciones del tracto urinario, enfermedad renal y enfermedades de otros órganos en la sangre.

(www.christushealth.org/DrTango/encyclopedia/viewarticle.asp?request=003579&language=es)

V

Valgus: dirigido hacia fuera. Pie valgus. (Salvat)

Visceromegalia: es el aumento de tamaño de los órganos internos que se encuentran en el abdomen, tales como hígado, bazo, estómago, riñones o páncreas.

(www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/002340.htm)

W, X, Y, Z
