

BECKWITH-WIEDEMANN SYNDROME (BWS)

DIAGNÓSTICO Y MANEJO DE LA HIPOGLUCEMIA

El síndrome Beckwith-Wiedemann (BWS) es un trastorno raro que envuelve cambios en la región del cromosoma 11p15 que influye el crecimiento antes y después del nacimiento. Estos cambios interrumpen el equilibrio normal de la expresión de genes de crecimiento y pueden causar el sobrecrecimiento que se ve en los pacientes con BWS. Dependiendo de las partes del cuerpo afectados, niños con BWS pueden tener características diferentes. Esto incluye un sobrecrecimiento del páncreas que conduce a la hipoglucemia o hiperinsulinismo.

¿Qué es la hipoglucemia en niños con BWS?

La hipoglucemia es un nivel bajo de azúcar en la sangre. Es importante que el cuerpo tenga niveles de azúcar en la sangre normales por esto puede causar problemas incluyendo convulsiones y daño cerebral. Aproximadamente la mitad de infantes con BWS tendrán hipoglucemia. En la mayoría de estos niños, la hipoglucemia durará por algunos días y puede ser tratada con alimentaciones frecuentes y/o dosis médicas de sangre (infusiones de dextrosa). Sin embargo, en 5-10% de niños con BWS, la hipoglucemia puede persistir, requiriendo supervisión adicional y atención médica.

¿Qué causa hipoglucemia en niños con BWS?

Aunque la hipoglucemia puede suceder por muchas razones, en niños con BWS, es usualmente causada cuando el páncreas produce demasiada insulina (hiperinsulinismo). La insulina baja el nivel de azúcar en la sangre (también llamado glucosa). Sospechamos que los niveles bajos de azúcar en la sangre en BWS tiene que ver con genes en el cromosoma 11p15 que controla el crecimiento. Adicionalmente, hay algunos otros genes en el cromosoma 11 que afectan el funcionamiento de las células en el páncreas.

¿Cómo probamos por la hipoglucemia?

Un normal nivel de azúcar en la sangre es 70 – 120 mg/dL. Bajos niveles de glucosa son comunes en las primeras 24 horas de la vida; después del segundo día de la vida, los niveles de glucosa deben normalizar. Un bebé con hipoglucemia persistiendo después de los primeros dos días de la vida requiere una evaluación. Esta evaluación consiste de un **ayuno diagnóstico** para medir los niveles de insulina y otros marcadores. Ayunos diagnósticos deben ser supervisados por médicos familiarizados con hiperinsulinismo.

¿Cómo manejamos la hipoglucemia en niños con BWS?

El tratamiento de hipoglucemia es corrientemente basado en las necesidades clínicas de cada paciente. Para los recién nacidos con hipoglucemia por más de una semana, la alimentación frecuente e intravenoso o azúcar oral, como dextrosa, son dados para ayudar a aumentar los niveles de azúcar en la sangre. Medicamentos como diazóxido y análogos de la somatostatina pueden ayudar a reducir la cantidad de insulina liberada por el páncreas.

Si la hipoglucemia persiste a pesar de estos esfuerzos, una cirugía para quitar un parte del páncreas (pancreatectomía parcial) puede ser necesario. Eliminando algunas células que produce la insulina, esta cirugía puede ayudar a bajar los niveles de insulina y permite los niveles de azúcar en la sangre a devolver a un nivel normal. Información más detallada está disponible por el Centro de Hiperinsulinismo en CHOP.



Resumen

- En BWS, la mitad de recién nacidos tienen un nivel bajo de azúcar en la sangre debido a niveles altos de insulina. La hipoglucemia persiste en 5-10% de estos.
- Niveles bajos de azúcar en la sangre persistentes pueden ser diagnosticados por un ayuno diagnóstico.
- Casos más leves de hipoglucemia puede ser tratados con dosis medicas de azúcar y medicamentos que reduce los niveles de insulina.
- En casos graves, la remoción quirúrgica de un parte del páncreas puede ser necesaria.

Autores: Jennifer Kalish, MD PhD y Kelly Duffy, MPH
Traducido por: Brian Sajorda y Evan Hathaway