

BECKWITH-WIEDEMANN SYNDROME (BWS)

HEMIHIPERTROFIA/ SOBRECRECIMIENTO LATERALIZADO

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. Algunos de estos cambios actúan directamente en el ADN (**cambios genéticos**). Otros cambios afectan la regulación de los genes de crecimiento y si están activados o apagados (**cambios epigenéticos**). 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.

¿Qué es la hemihipertrofia/sobrecrecimiento lateralizado?

La hemihipertrofia/sobrecrecimiento lateralizado, también conocido como hemihiperplasia, refiere a una condición en que un lado del cuerpo es más grande que el otro. Esto puede resultar en:

- Aumento del volumen muscular en uno de los brazos, piernas, etc.
- Longitud desigual de la pierna y si dejado sin tratamiento, escoliosis (una columna curvada)
- La macroglosia asimétrica (lengua grande)
- Órganos abdominales asimétricos, como los riñones y las glándulas suprarrenales
- Aumento en el riesgo para ciertos tipos de tumores

¿Qué causa hemihipertrofia en BWS?

Muchos casos de BWS y hemihipertrofia son causados por cambios en genes en el cromosoma 11p15. Estos genes controlan cómo y cuándo las células crecen y dividen. Normalmente, estos procesos son equilibrados por señales que promueven y limitan el crecimiento igualmente. Cuando este equilibrio está interrumpido, las células crecen más de lo usual, conduciendo a partes del cuerpo agrandados y un riesgo más alto para ciertos tipos de tumores. Estas partes del cuerpo que crecen más grande contienen más células con estos cambios.

¿Cómo probamos por las diferentes causas moleculares de hemihipertrofia?

Dependiendo en la naturaleza molecular de cada niño/a con BWS, los planes de manejo varían. Como resulta, es importante entender las causas moleculares por cada niño/a

Chip de SNP (del inglés microarrays): Esta prueba examina todos los cromosomas para determinar si hay piezas ausentes o extras. Esta prueba también mira a cada cromosoma para ver si hay una copia de la madre y una del padre.

El análisis de metilación del cromosoma 11p15: Esta prueba examina los marcadores en el ADN en dos regiones improntadas en el cromosoma 11p15 (IC1 y IC2).

¿Cómo afecta el mosaicismo a las pruebas?

En algunos pacientes con BWS, los cambios genéticos y epigenéticos pueden estar presentes en todo el cuerpo, incluso la sangre. En otros pacientes, los cambios pueden ocurrir solamente en algunas partes del cuerpo, que se llama **mosaicismo**. En pacientes con una prueba negativa en la sangre, la prueba de un parte del cuerpo afectado puede ser informativa.

¿Cómo tratamos la hemihipertrofia?

El tratamiento depende de donde en el cuerpo el sobrecrecimiento ocurre. La mayoría de los tratamientos se enfoca en las diferencias en la longitud de las piernas para prevenir escoliosis y dueño de la espalda. Para diferencias más pequeñas, un **alza de zapato** es típicamente recomendado. Para diferencias más grandes, se recomienda una cirugía. La evaluación y la

supervisión por un/a cirujano/a ortopédico/a que esta familiarizado/a con el manejo de diferencias la longitud de las piernas es recomendada. El/la especialista puede determinar si y cuándo una cirugía es necesaria basada en la edad, crecimiento, la diferencia en la longitud de la pierna de cada niño/a.

¿Qué detección de tumor es recomendado por pacientes con BWS?

Todos los pacientes con BWS tienen un riesgo más alto por el desarrollo de tumores. Basado en las pautas de la Asociación Americana de Investigación Sobre el Cáncer (AACR), todos los pacientes deben recibir exámenes rutinarios para monitorizar tumores en los riñones y el hígado.

Examen de ultrasonido

- Ultrasonido abdominal completo cada 3 meses hasta los 4 años
- Ultrasonido de los riñones cada 3 meses a partir de la edad 4-7 años

Examen de la alfafetoproteína (AFP)

- Medida de AFP cada 3 meses hasta los 4 años

Resumen

- Niños con BWS puede tener hemihipertrofia/sobrecrecimiento lateralizado o sobrecrecimiento de un lado del cuerpo en comparación con el otro.
- El tratamiento de la longitud desigual de la pierna depende de la severidad, de alzas de zapato para casos leves a opciones quirúrgicas para casos graves.
- Niños con BWS o hemihipertrofia/sobrecrecimiento lateralizado pueden tener un mayor riesgo de ciertos tipos de tumores temprano en la niñez y debe ser revisado regularmente.

Autores: Jennifer Kalish, MD PhD y Kelly Duffy, MPH

Traducido por: Brian Sajorda y Evan Hathaway