

BECKWITH-WIEDEMANN SYNDROME (BWS)

MACROGLOSIA Y APNEA OBSTRUCTIVA DEL SUEÑO

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 afectadas, niños con BWS pueden tener características diferentes. Esto incluye **la macroglosia**, o una lengua anormalmente grande. La macroglosia es más común en algunos tipos genéticos/epigenéticos de BWS, pero puede afectar a cualquier paciente con BWS, incluso en aquellos con una prueba genética negativa.

¿Qué es la macroglosia?

La macroglosia, o una lengua agrandada, es una característica común en pacientes con BWS. La macroglosia puede resultar en una lengua más larga o/u más gruesa que otros niños. En algunos niños con BWS, la lengua puede ser más grande que el otro lado.

¿Cómo puede la macroglosia afectar a mi hijo/a?

La macroglosia puede causar una variedad de problemas dependiendo de la severidad y la presentación. Niños con BWS pueden tener problemas con la alimentación, el hablante, y la respiración. Algunos niños tienen **apnea obstructiva del sueño (AOS)**, una condición donde la lengua bloquea las vías respiratorias cuando duermen. Esto causa una pausa en la respiración durante toda la noche que puede despertar al niño o un caído en los niveles de oxígeno.

¿Qué tipos de especialistas deben evaluar a mi hijo/a debido a la macroglosia?

Dependiendo del alcance de la macroglosia de su hijo/a y las manifestaciones clínicas, pueden necesitar ver una variedad de especialistas. Esto incluyen:

- Pulmonólogo/especialista en dormir- evaluación de la apnea del sueño
- Cirujano plástico- la consideración de la formación de la mandíbula y posiblemente una intervención quirúrgica
- Otorrinolaringólogo- evaluación de la aerovía, las amígdalas y las adenoides
- Logopeda- terapia del lenguaje
- Ortodontista- evaluación de los dientes y el desarrollo de la mandíbula

¿Cómo evaluamos la macroglosia en niños con BWS?

Hay maneras en que podemos medir el alcance de la macroglosia y probar si un hijo/a tiene AOS.

- Radiografías de la mandíbula pueden demostrar los efectos de macroglosia en su desarrollo
- Se usa la broncoscopia para visualizar las aerovías y para determinar si la lengua las bloquea
- Se usa la polisomnografía, o estudio del sueño, para evaluar si uno tiene AOS
- Estudios de tragar pueden demostrar dificultades en la alimentación

Incluso entre los niños diagnosticados con AOS, la interrupción real de la respiración puede variar significativamente. Como resulta, el tratamiento dependerá en las necesidades del/a niño/a. En algunos casos, la presión positiva continua en la vía aérea (o CPAP) es usada para tratar AOS en pacientes con otras condiciones y también para los con BWS. Se necesitan más investigaciones para determinar cuál de los niños con BWS son más probable de beneficiar de CPAP. En otros casos, una reducción de la lengua puede ser útil.



¿Necesitará mi hijo/a una reducción de la lengua?

Corrientemente, no hay criterios estándar para determinar si y cuando un/a niño/a tendrá una reducción de la lengua. Las evaluaciones cuidadosas por un equipo multidisciplinario de especialistas pueden ayudar a determinar si un/a niño/a necesita una reducción de la lengua. Aunque no hay criterios estándar fijados, las siguientes características debe ser consideradas:

- Si el/la niño/a tiene problemas con la alimentación o el habla
- Si el/la niño/a tiene dificultad al respirar (incluso la respiración ruidosa, los ronquidos, y/o AOS)
- Si el/la niño/a está experimentando problemas con el desarrollo de la mandíbula o la formación de los dientes
- Si la apariencia física de la lengua es angustiosa para el/la niño/a o los padres

Resumen

- BWS puede causar la macroglosia, o lenguas anormalmente grandes, en los niños
- La macroglosia puede causar AOS, interrumpiendo el sueño por la obstrucción de las aerovías
- Aunque la relación exacta entre la macroglosia y AOS en niños con BWS todavía no es conocido, tenemos técnicas confiables para determinar el alcance de la macroglosia y la diagnosis de AOS
- Hay muchos tratamientos opcionales para explorar para los pacientes con BWS y AOS, aunque se necesitan mas investigaciones para apreciar la eficaz de cada opción.

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