



# Carta a la Dirección

## El papel del pediatra ante una enfermedad rara. Síndrome de Beckwith-Wiedemann

E. Bermúdez de Castro López, A. I. Díaz Cirujano,  
A. I. Madrigal Terrazas, C. Agud Berenguer, L. Demchuk

Publicado en Internet:  
4-septiembre-2014

Elena Bermúdez de Castro López:  
elena.bermudez@salud.madrid.org

Pediatras. CS Rosa Luxemburgo. San Sebastián de los Reyes, Madrid. España.

### **Sr. Director de la Revista *Pediatría de Atención Primaria*:**

Las enfermedades raras o poco frecuentes son enfermedades crónicas de baja prevalencia (<5/10 000 habitantes), con alta morbilidad y mortalidad. Se calcula que en España podría haber unos tres millones de personas afectadas<sup>1,2</sup>. Debido a su baja prevalencia, plantean diferentes problemas: escasa investigación, pocos tratamientos disponibles y con frecuencia se retrasa el diagnóstico<sup>2</sup>. Por lo general, el diagnóstico se realiza en el hospital, pero en ocasiones el pediatra de Atención Primaria (AP) es el primero que sospecha o interviene ante una enfermedad rara. Además, este profesional, desde su posición en el primer nivel asistencial y su capacidad de coordinación con la atención especializada, tiene un papel importante en el manejo de estas enfermedades. Ahora bien, a la hora del encuentro con estos pacientes, halla varias dificultades: por lo general tiene escaso conocimiento de la enfermedad y dispone de poco tiempo para dedicarles. Afortunadamente, los recursos para buscar información son cada vez mayores a pesar de que no suele haber protocolos de manejo específicos, y menos para AP.

Una de las enfermedades raras es el síndrome de Beckwith-Wiedemann, que afecta a 1/14 000 recién

nacidos y está producido por diferentes alteraciones genéticas complejas: problemas en el *imprinting*, deleciones y duplicaciones, mutaciones en la región 11p, disomía uniparental, traslocación y reordenamientos cromosómicos. Ello conlleva una disminución de la expresión de genes supresores del crecimiento y un aumento de la expresión de genes promotores del crecimiento, que van a condicionar la clínica. Al nacimiento podemos observar macrosomía, macroglosia, onfalocela y hernia umbilical, organomegalias e hipoglucemia en las primeras horas. Muchos, además, presentan alteraciones auriculares (fositas, apéndices o surcos) y hemangioma plano. Menos frecuentes son las malformaciones renales y las cardiopatías. Durante los primeros años de vida pueden presentar un crecimiento acelerado, con adelanto de la edad ósea (aunque la talla final suele ser normal), hemihipertrofia y un riesgo aumentado de tumores embrionarios. El desarrollo neurológico es normal, salvo casos de hipoglucemia grave al nacimiento o determinadas anomalías cromosómicas en la región 11p. Respecto a los tumores, se localizan en el abdomen en el 95% de los casos y los más frecuentes son el tumor de Wilms, el hepatoblastoma y el neuroblastoma. Normalmente aparecen antes de los cuatro años de vida, con una edad media de dos años. El riesgo de desarrollarlos está aumentado cuatro veces en pacientes con hemihipertrofia.

**Cómo citar este artículo:** Bermúdez de Castro López E, Díaz Cirujano AI, Madrigal Terrazas AI, Agud Berenguer C, Demchuk L. El papel del pediatra ante una enfermedad rara. Síndrome de Beckwith-Wiedemann. Rev Pediatr Aten Primaria. 2014;16:e111-e114.

pertrofia o nefromegalia<sup>3-6</sup>. Se ha descrito que el riesgo varía según el tipo de alteración genética presente. Por todo esto, es importante realizar un cribado tumoral en los primeros años de vida, principalmente mediante exploración física, marcadores bioquímicos y ecografías<sup>6</sup>.

Si el diagnóstico se realiza en la consulta del pediatra de AP, este derivará al paciente al hospital (Endocrinología, consulta especializada en síndromes, etc.), preferentemente a centros de referencia con experiencia, lo que facilita la realización de estudios epidemiológicos y de investigación. Posteriormente, para realizar el seguimiento, adquiere un papel importante el pediatra de AP. Existen diferentes guías y protocolos donde este puede obtener información de calidad para realizar un adecuado seguimiento de estos pacientes, pero no es habitual encontrar alguna orientada de forma específica a los profesionales de AP.

En nuestro centro, con la literatura disponible, hemos elaborado una guía que podría servir para el seguimiento en AP de pacientes con síndrome de Beckwith-Wiedemann (Tabla 1)<sup>7-10</sup>. Se trata de un protocolo en el que se resumen las exploraciones,

pruebas diagnósticas y periodicidad con que deben realizarse, así como la asociación de familiares con la que pueden ponerse en contacto. No pretende ser único y debe adaptarse a cada caso en particular: según la situación familiar, el riesgo tumoral dependiente de la alteración genética, los valores analíticos y las pruebas de imagen.

Para concluir, es importante recalcar la conveniencia de una mayor sensibilización de los pediatras de AP sobre enfermedades poco frecuentes. Su papel es importante en la coordinación con la atención especializada, en el seguimiento del paciente y, sobre todo, en la orientación y apoyo en las diferentes etapas de la vida. Para todo ello, sería útil y conveniente la proliferación de protocolos como el que presentamos aquí.

#### CONFLICTO DE INTERESES

---

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

#### ABREVIATURAS

---

AP: Atención Primaria.

Tabla 1. Protocolo de seguimiento en Atención Primaria de pacientes con síndrome de Beckwith-Wiedemann									
	Exploración física	Glucemia	Desarrollo psicomotor	Soport e educacional y psicológico	Análítica sangre y orina (Afp, βhcg, catecolaminas)	Ecografía abdominal	Rx tórax, ECG	Edad ósea	Interconsultas a valorar
<b>Primer año</b>	En cada consulta: • Macroglosia • Abdomen • Peso, talla	Valorar (hipoglucemia persistente)	En cada consulta	En cada consulta: • Adaptación de los padres	Trimestral	Trimestral	Si miocardiopatía hipertrofica neonatal (¿cada 6-12 meses?)	–	• Neurología • Estimulación precoz
<b>1-4 años</b>	En cada consulta (3 meses)	–	En cada consulta: • Lenguaje • Área motórica gruesa	En cada consulta	Trimestral	Trimestral	A valorar (¿anual?)	A valorar (¿anual?)	• Neurología • Estimulación precoz
<b>4-10 años</b>	En cada consulta (12 meses)	–	En cada consulta: • Lenguaje	En cada consulta	Semestral	Semestral	A valorar (¿anual?)	Valorar	• Odontología • Maxilofacial
<b>10 años- adolescencia</b>	En cada consulta (12 meses): • Escoliosis	–	–	–	–	–	A valorar (¿anual?)	A valorar (¿anual?)	• Traumatología
<b>Adulto</b>	En cada consulta (12 meses)	–	En cada consulta	En cada consulta	Anual	Anual	–	–	–

Asociación de familiares: Asociación Española del Síndrome de Beckwith-Wiedemann: [www.asebewi.org](http://www.asebewi.org)  
 ECG: electrocardiograma; Rx: radiografía.

## BIBLIOGRAFÍA

---

1. Federación Española de Enfermedades raras (FEDER) [en línea] [consultado el 01/07/2014]. Disponible en [www.enfermedades-raras.org](http://www.enfermedades-raras.org)
2. Protocolo DICE-APER de Atención Primaria de enfermedades raras [en línea] [consultado el 01/07/2014]. Disponible en <http://dice-aper.semfyc.es/web/index.php>
3. Portal de registro de enfermedades raras [en línea] [consultado el 01/07/2014]. Disponible en <https://registoraras.isciii.es/semfyc/semfyc.aspx>
4. Síndrome de Beckwith-Wiedemann por microduplicación 11p15. En Orpha.net [en línea] [actualizado en julio de 2014; consultado el 01/07/2014]. Disponible en [www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=ES&Expert=96076](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=96076)
5. Guía de enfermedades poco frecuentes. Búsqueda de enfermedades. En Portal de salud, Servicio Madrileño de Salud [en línea] [consultado el 01/07/2014]. Disponible en <http://enfpcofrecuentes.sanidadmadr.org/Enfermedades/BusquedaEnfermedad.aspx>
6. Lapunzina Badía P, del Campo Casanelles M, Delicado Navarra A, Fernández-Toral J, García-Alix A, García-Guereta L, et al. Guía clínica para el seguimiento de pacientes con síndrome de Beckwith-Wiedemann. *An Pediatr (Barc)*. 2006;64:252-9.
7. Teplick A, Kowalski M, Biegel JA, Nichols KE. Educational paper: screening in cancer predisposition syndromes: guidelines for the general pediatrician. *Eur J Pediatr*. 2011;170:285-94.
8. Weksberg R, Shuman C, Beckwith B. Beckwith-Wiedemann syndrome. *Eur J Hum Genet*. 2010;18:8-14.
9. Beckwith-Wiedemann syndrome, family forum [en línea] [consultado el 01/07/2014]. Disponible en [www.beckwith-wiedemann.info](http://www.beckwith-wiedemann.info)
10. OMIM. Online Mendelian Inheritance in Man. Beckwith-Wiedemann syndrome [en línea] [actualizado en julio de 2014; consultado el 15/07/2014]. Disponible en <http://omim.org/entry/130650>