

Síndrome de Beckwith-Wiedemann y epilepsia

Sr. Editor:

Hemos leído con especial interés del artículo publicado en su revista con título *Guía clínica para el seguimiento de pacientes con síndrome de Beckwith-Wiedemann*, de Lapunzina Badía y colaboradores. Como muy bien señalan en él, la asociación de epilepsia y síndrome de Beckwith-Wiedemann es

ocasional¹. Nosotros aportamos el caso de un adolescente de 16 años de edad diagnosticado de síndrome de Beckwith-Wiedemann en período neonatal y que desarrolló una epilepsia.

El síndrome de Beckwith-Wiedemann es un trastorno genético² que se caracteriza por una gran heterogeneidad tanto clínica como etiológica y aunque existen formas familiares, la mayor parte de los casos son de presentación esporádica^{3,4}. Desde el punto de vista clínico este síndrome se caracteriza por la tríada de gigantismo, macroglosia y onfalocela, aunque se puede acompañar de otras manifestaciones como hemihipertrofia, dismorfias craneofaciales, exoftalmos, anomalías cardíacas, renales o desarrollo de tumores malignos⁵. Es muy frecuente la presencia de convulsiones en período neonatal relacionadas con episodios de hipoglucemia⁶. Es excepcional, sin embargo, la descripción de casos de este síndrome asociados a epilepsia⁷.

En el caso que aportamos el embarazo y parto cursaron con normalidad. Los padres eran sanos y no consanguíneos. El peso al nacimiento fue elevado para la edad gestacional (3.870 g) y a la exploración únicamente destacaba una clara macroglosia. No se observaron deformidades de la pared abdominal ni organomegalias. A los 2 días de vida ingresó en la sección de neonatos por presentar una convulsión coincidente con hipoglucemia extrema. Entre el segundo y cuarto días de vida tuvo de nuevo varios episodios convulsivos coincidentes con hipoglucemia. Preciso tratamiento con aporte intravenoso de glucosa, hidrocortisona. Al mes de vida fue dado de alta con una exploración neurológica normal. A los 12 meses reingresa por una convulsión coincidente con fiebre y a partir de ese momento presenta múltiples episodios comiciales. Todos ellos podrían describirse como crisis parciales o parciales secundariamente generalizadas con afectación predominantemente de extremidad superior derecha y desviación bucal hacia la izquierda. En los múltiples EEG realizados a lo largo de sus 16 años de vida siempre llamaba la atención una actividad paroxística focal izquierda, inicialmente de predominio occipital, después temporoparietal y finalmente frontal. Se realizaron pruebas de imagen a nivel del sistema nervioso central (TC y RM) que fueron normales. Fueron realizadas también TC y ECO abdominales seriadas para descartar patología abdominal, con resultado normal. Su epilepsia fue inicialmente de difícil control probando diferentes antiepilépticos como fenobarbital, fenitoína, carbamazepina, ácido valproico, clonazepam o topiramato. Actualmente es un adolescente de 16 años de edad a tratamiento con topiramato y buen control de sus crisis pero con mal rendimiento escolar.

No hay apenas casos descritos en la literatura especializada de pacientes con síndrome de Beckwith-Wiedemann, que padezcan convulsiones no relacionadas con crisis de hipoglucemia⁷. En algunos de estos casos se han encontrado trastornos de la migración neuronal, concretamente esquisencefalia⁷. Es posible que la incidencia de epilepsia de estos pacientes sea la misma que la de la población general, pero también cabe la posibilidad de que alguno de los trastornos genéticos relacionados con este síndrome, tengan relación con alteraciones neurológicas derivadas de problemas en la migración neuronal. Nos llama la atención que en nuestro paciente las crisis siempre hayan sido parciales o parciales secundariamente generalizadas y con alteraciones electroencefalográficas de claro predominio focal izquierdo. Al igual que en el caso clínico que nos ocupa es frecuente que estos pacientes presenten un cierto grado de retraso mental. Todo esto nos hace pensar en la posibilidad de que las alteraciones genéticas propias de este síndrome tengan más repercusión neurológica de la sospechada inicialmente e incluso que puedan existir mínimas

alteraciones estructurales no detectadas por pruebas de imagen disponibles en el momento actual.

El pronóstico a largo plazo de estos pacientes será frecuentemente favorable si se realiza un adecuado control en período neonatal de los episodios de hipoglucemia y un programa de seguimiento completo dado que la detección precoz de neoplasias asegura un tratamiento adecuado y curativo en la mayoría de los casos.

**M.ªE. Vázquez-López^a, R. Pego-Reigosa^b,
S. Martínez Regueira^a y C. Almuíña Simón^a**

^aServicio de Pediatría. ^bSección de Neurología.
Complejo Hospitalario Xeral-Calde. Lugo. España.

Correspondencia: Dra. M.ªE. Vázquez López.
Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario Xeral-Calde.
Severo Ochoa, s/n. 2004 Lugo. España.
Correo electrónico: esther.vazquez.lopez@sergas.es

BIBLIOGRAFÍA

1. Lapunzina P, Del Campo M, Delicado A, Fernández J, García A, Pérez LA, et al. Guía clínica para el seguimiento de pacientes con síndrome de Beckwith-Wiedemann. *An Pediatr*. 2006; 64:252-9.
2. Rethy LA, Rozalia K, Klujber V, Koos R, Fekete G. Acid sphingomyelinase deficiency in Beckwith-Wiedemann syndrome. *Pathol Oncol Research*. 2000;6:295-7.
3. Goldman M, Shuman C, Weksberg R, Rosenblum N. Hypercalciuria in Beckwith-Wiedemann syndrome. *J Pediatr*. 2003; 142:206-8.
4. Ramos FJ, Olivares JL, Bueno M. Síndromes de genes contiguos. XXVI Reunión Anual de la Asociación Española de Pediatría, Santiago de Compostela. Libro de Actas. *An Esp Pediatr*. 1996. p. 25-9.
5. Campos-Castelló J, Bueno-Lozano G, De Santos-Moreno MT. El fenómeno del "imprinting" genómico y sus implicaciones en la clínica neuropediátrica. *Rev Neurol*. 1999;28:69-73.
6. Munns CFJ, Batch JA. Hyperinsulinism and Beckwith-Wiedemann syndrome. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*. 2001;84: 67-9.
7. Worth LL, Slopis JM, Herzog CE. Congenital Hepatoblastoma and schizencephaly in an infant with Beckwith-Wiedemann syndrome. *Med Pediatr Oncol*. 1999;33:591-3.