

Tratamiento quirúrgico de macroglosia grave en el síndrome de Beckwith-Wiedemann: reporte de un caso

Surgical treatment of macroglossia in Beckwith-Wiedemann syndrome: case report

Odont. Pablo Roa Rojas^a, Odont. Hernán Arango Fernández^a, Mgr. Martha Rebolledo Cobos^b y Mgr. Jonathan Harris Ricardo^c

RESUMEN

El síndrome de Beckwith-Wiedemann es una enfermedad congénita, poco frecuente, caracterizada por presentar macroglosia, defectos de la pared abdominal, hemihipertrofia, onfalocele, hipoglucemia neonatal, hernia umbilical, hepatomegalia, anomalías cardíacas, entre otros. La macroglosia se presenta en el 90% de los casos y genera problemas en la masticación, deglución, fonación y respiración, que ocasionan un cierre de la vía aérea superior. La opción terapéutica de elección es la glossectomía parcial. Se presenta a un paciente pediátrico de dos meses de nacido, con síndrome de Beckwith-Wiedemann y obstrucción de la vía aérea por macroglosia grave. En los antecedentes médicos, se reportaron cardiopatías congénitas, comunicación interauricular, conducto arterioso persistente, epilepsia sintomática, falla renal, hipoglucemia, traqueotomía y gastrostomía por el colapso de la vía aérea y disfagia. Se realizó la técnica quirúrgica de glossectomía de reducción anterior, con resultados favorables.

Palabras clave: macroglosia, lengua, glossectomía, síndrome de Beckwith-Wiedemann.

ABSTRACT

Beckwith-Wiedemann syndrome is a rare congenital condition, characterized by presenting macroglossia, defects of the abdominal wall, hemihypertrophy, omphalocele, neonatal hypoglycemia, umbilical hernia, hepatomegaly, cardiac abnormalities, among others. Macroglossia occurs in 90% of cases, causing a problem in chewing, swallowing, phonation and breathing, resulting in a closure of the upper airway. The therapeutic option of choice is partial glossectomy. We present a 2-month-old pediatric patient with Beckwith-Wiedemann syndrome and airway blockage due to severe macroglossia; in the medical history, congenital heart disease, interatrial communication, persistent ductus arteriosus, symptomatic

epilepsy, renal failure, hypoglycemia, tracheotomy and gastrostomy, due to airway collapse and dysphagia. It was performed an anterior tongue reduction surgery as a surgical treatment with favorable results.

Key words: macroglossia, tongue, glossectomy, Beckwith-Wiedemann syndrome.

<http://dx.doi.org/10.5546/aap.2018.e341>

Cómo citar: Roa Rojas P, Arango Fernández H, Rebolledo Cobos M, et al. Tratamiento quirúrgico de macroglosia grave en el síndrome de Beckwith-Wiedemann: reporte de un caso. *Arch Argent Pediatr* 2018;116(2):e341-e345.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) es un trastorno del crecimiento congénito, conocido anteriormente como síndrome de macroglosia-gigantismo. Originalmente descrito por Beckwith en 1963 y Wiedemann en 1964, es un síndrome poco frecuente, con una incidencia de 1:15 000 nacimientos.¹

Desde el punto de vista genético, se han identificado genes presentes en el desarrollo del SBW en la región 11p15.5. Muss y col., afirman que, en el 90% de los casos, se presenta una alteración en esta región del brazo corto del cromosoma 11 de forma esporádica; el otro 10% es autosómico dominante.²

Clínicamente, presenta diversidad de características clínicas, como macrosomía, macroglosia, defectos de la pared abdominal, onfalocele, hernia umbilical, hemihipertrofia y la hipoglucemia neonatal; además, se asocian nevus flammeus, hepatomegalia, nefromegalia, exoftalmos, tumores embrionarios, retraso psicomotor, microcefalia, anomalías cardíacas, anomalías musculoesqueléticas y pérdida de la audición.³

Para el diagnóstico provisional, se deben tener en cuenta los criterios clínicos en la evaluación física.³ El Comité Científico de la Asociación Italiana de Síndrome de Beckwith-Wiedemann describe criterios mayores, como defectos en la pared abdominal, macroglosia,

- Servicio de Cirugía Oral y Maxilofacial, Fundación Hospital Universitario Metropolitano. Barranquilla, Colombia.
- Departamento de Cirugía Oral, Universidad Metropolitana. Laboratorio de Genética Molecular, Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia.
- Departamento de Medicina Oral, Clínica Odontológica de la Corporación Universitaria Rafael Núñez. Cartagena, Colombia.

Correspondencia:
Mgr. Jonathan Harris Ricardo: j.harris.r@hotmail.com

Financiamiento: Ninguno.

Conflicto de intereses: Ninguno que declarar.

Recibido: 29-8-2017
Aceptado: 19-10-2017

sobrecrecimiento posnatal, tumores embrionarios, malformaciones auriculares, gran tamaño de órganos, hemihiperplasia, malformaciones del tracto urinario, historia familiar de SBW, paladar fisurado, y criterios menores, como nacimiento pretérmino, hipoglicemia neonatal, nevus en glabella, facies típicas, placenta de gran tamaño, cardiomegalias o malformaciones cardíacas, diastasis de rectos abdominales, polidactilia, pezones supernumerarios y avanzada edad esquelética; pero es fundamental confirmar el diagnóstico mediante pruebas moleculares que detecten anomalías que impliquen el cromosoma 11p15.⁴

La macroglosia es el signo de mayor frecuencia y se observa en el 80-99% de los pacientes con SBW. La lengua en estado de reposo sobresale más allá de los dientes o la cresta alveolar, lo que genera la obstrucción de la vía aérea, deglución, babeo y dificultades de fonación, alteraciones en el desarrollo de los maxilares, mala posición dentaria, mordida abierta anterior y diastema.⁵

El propósito del presente caso es describir la técnica quirúrgica para la reducción de la lengua en un paciente pediátrico con diagnóstico de SBW y macroglosia grave, que originó la obstrucción de la vía aérea.

REPORTE DEL CASO

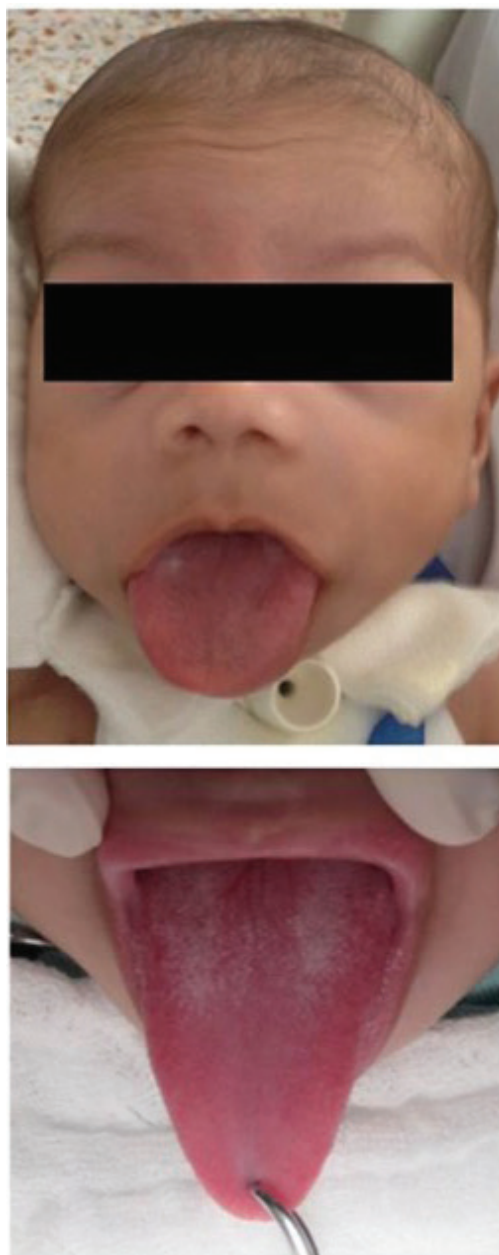
Paciente masculino de 2 meses y 25 días de nacido, remitido por el Departamento de Pediatría y Neonatología al Servicio de Cirugía Oral y Maxilofacial con diagnóstico de SBW para que se le realizara un tratamiento quirúrgico consistente en la reducción del tamaño de la lengua por presentar macroglosia grave.

En los antecedentes médicos, se reportaron cardiopatías congénitas tipo hipertrofia biventricular, comunicación interauricular, conducto arterioso persistente, epilepsia sintomática, falla renal e hipoglicemia, que fueron resueltas. Se le realizó traqueotomía y gastrostomía por el colapso de la vía aérea y disfagia.

En la exploración física general, no se evidenciaron alteraciones a nivel oftálmico, auditivo y nasal ni infecciones o presencia de lesiones tumorales. En el examen intraoral, se observó lengua aumentada de tamaño de configuración usual, hiper móvil, la cual sobresalía más allá de la cresta alveolar y era imposible contenerse en la cavidad oral, lo que generaba la obstrucción de la vía aérea (Figura 1. A y 1. B).

En la junta quirúrgica conformada por médicos pediatras de Pediatría, Medicina Interna, Cirugía Oral y Maxilofacial, se evaluó el caso teniendo en cuenta los antecedentes médicos, el examen físico general e intraoral. Se definió como plan de tratamiento la glossectomía de reducción con el fin de restituir la función deglutoria y aumentar el espacio de la vía aérea superior. Se solicitaron

FIGURA 1. A y 1. B. Lengua aumentada de tamaño que sobresale más allá de la cresta alveolar



exámenes de laboratorio prequirúrgicos, que incluyeron hemograma, recuento plaquetario, pruebas de coagulación, glicemia y evaluación de la función renal. Los resultados arrojaron valores normales.

Todos los procedimientos realizados en el trabajo cumplieron con los principios éticos de la Declaración de Helsinki. El representante legal del paciente firmó el consentimiento informado, donde se explicaron los riesgos y los beneficios del tratamiento.

Se inició el procedimiento quirúrgico bajo anestesia general. Se demarcó con tinta demográfica el diseño del procedimiento (Figura 2) y luego se realizó la incisión sobre la lengua iniciando en su cara dorsal hasta llegar a la cara ventral teniendo en cuenta los diferentes planos musculares, sin afectar estructuras anatómicas vasculares, nerviosas y glandulares. Posteriormente, se desarrolló la hemostasia de los vasos sanguíneos con electrocauterio (Figura 3. A y 3. B) y el cierre por planos con una sutura reabsorbible (Figura 4. A). Luego se ordenó la farmacoterapia con antibiótico, analgésico y antiinflamatorio.

El paciente se mantuvo bajo vigilancia médica intrahospitalaria. En el control clínico al tercer día, se observaron signos de inflamación moderados, con un color rojo intenso en la lengua y ausencia de sangrado. En el control clínico del sexto día, se notaron leves signos de inflamación; el color de la lengua había pasado a un rojo más claro y se evidenció un buen curso en el proceso de cicatrización y una disminución significativa del tamaño de la lengua en sentido anteroposterior y transversal. En el control que se realizó en el día 10, se observó que el paciente podía cerrar la boca, por lo que se logró un selle labial, la mejoría en los movimientos linguales y la deglución. Se realizó un control clínico interdisciplinario el día

13, con Medicina Pediátrica, Cirugía General, Odontopediatría, Estomatología, Cirugía Oral y Maxilofacial, en el que se concluyó que se habían cumplido los objetivos del tratamiento quirúrgico. Se despejó la vía aérea, y el paciente presentó una mejor deglución y respiración (Figura 4. B).

FIGURA 2. Demarcación del diseño del procedimiento con tinta demográfica



FIGURA 3. A. Incisión sobre la lengua por planos para reducir la parte anterior

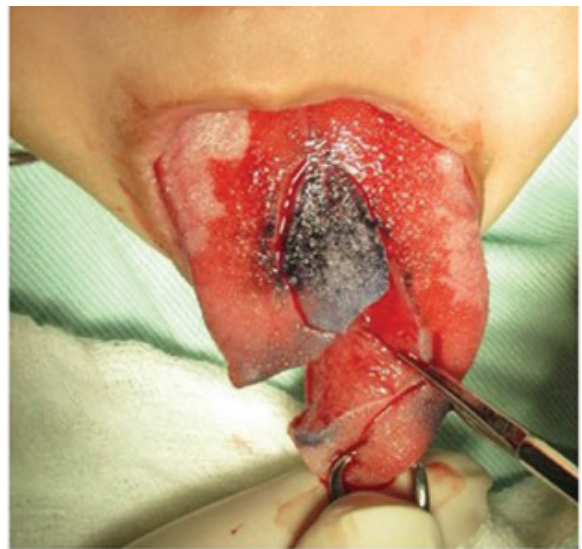


FIGURA 3. B. Hemostasia de los vasos sanguíneos con electrocauterio

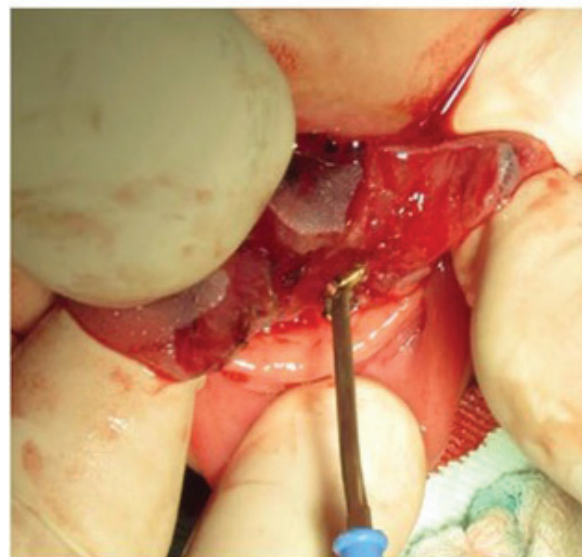


FIGURA 4. A. Cierre de la herida por planos con una sutura reabsorbible

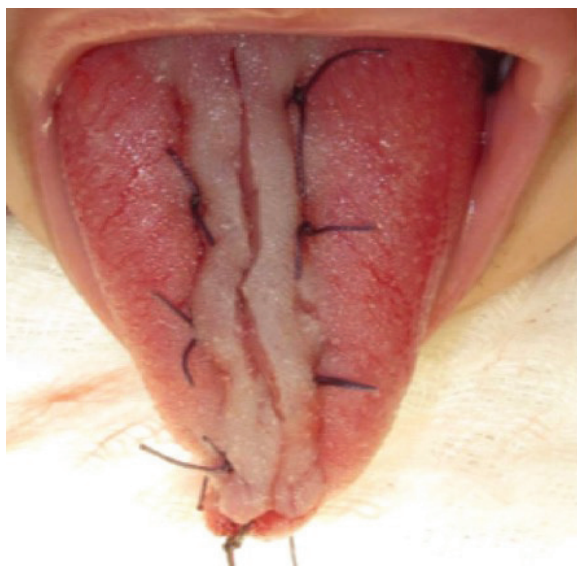


FIGURA 4. B. En el control clínico, se observó buen proceso de cicatrización y disminución del tamaño de la lengua



Fuente: las fotografías clínicas y del procedimiento quirúrgico fueron tomadas por los autores en la Fundación Hospital Universitario Metropolitano.

DISCUSIÓN

El SBW es un síndrome congénito, multisistémico, consistente en hipoglucemia, hipercrecimiento, macroglosia, peso elevado al nacer, defectos de la pared abdominal y visceromegalia, entre otros. Tiene una baja incidencia, que puede estar sesgada por la falta de diagnóstico en casos de desconocimiento, cuando su expresión clínica es menor, y por la falta de estudios moleculares que confirmen el diagnóstico.⁶

Heggie y cols., en 2013, aseveraron que la macroglosia se observaba en la mayoría de los pacientes pediátricos con diagnóstico de SBW. Es una alteración que puede comprometer las vías respiratorias, causar disfagia y dificultad en el control de la saliva; funcionalmente, puede causar discrepancias dentoesceléticas, protrusión de los dientes y anomalías del habla. Estas indicaciones para su tratamiento⁷ son coincidentes con el actual reporte del paciente masculino con dos meses de nacido, con diagnóstico de SBW, que presentó la obstrucción de la vía aérea por macroglosia grave, indicación primaria para su oportuno tratamiento.

Otro aspecto importante en el tratamiento de la macroglosia es la edad del paciente. Núñez y col., en 2016, especificaron que la terapéutica quirúrgica estaba indicada entre los dos y los cuatro años de edad; sin embargo, afirmaron que, en casos de obstrucción de la vía aérea superior, podía realizarse en etapas más tempranas, ya que se ponía en riesgo la vida del paciente.⁸ En el caso clínico relatado, se presentó la obstrucción de la vía aérea por macroglosia grave congénita, relacionada con el SBW. A pesar de tener dos meses y 25 días de nacido, el tratamiento estaba indicado, ya que la obstrucción podía comprometer la vida del paciente.

El tratamiento quirúrgico con glosectomía es el más indicado para mejorar los síntomas de la macroglosia; en la actualidad, existe una variedad de técnicas quirúrgicas. Kadouch y col., en 2012, evaluaron el tratamiento quirúrgico de la macroglosia en pacientes con SBW. En los resultados, destacaron que la resección en cuña anterior era una técnica quirúrgica simple, eficaz y segura.⁹ Chau y col., en 2011, realizaron un estudio en 18 pacientes pediátricos con macroglosia, de los cuales ocho presentaron SBW. La técnica quirúrgica de reducción anterior de la lengua, utilizando electrocauterización, fue la más aplicada. Afirmaron que era un procedimiento seguro y con buenos resultados posquirúrgicos,¹⁰ lo que concordó con el presente caso del paciente

pediátrico con SBW y macroglosia grave. Como tratamiento quirúrgico, se le realizó la técnica de glossectomía de reducción anterior en forma de cuña. Los resultados fueron favorables y mejoraron la deglución y la respiración. ■

REFERENCIAS

1. Batra M, Valecha UK. Anesthetic management of tongue reduction in a case of Beckwith Wiedemann syndrome. *J Anaesthesiol Clin Pharmacol* 2014;30(4):562-4.
2. Mussa A, Russo S, De Crescenzo A, et al. (Epi)genotype-phenotype correlations in Beckwith-Wiedemann syndrome. *Eur J Hum Genet* 2016;24(2):183-90.
3. Lapunzina Badía P, del Campo Casanelles M, Delicado Navarro A, et al. Guía clínica para el seguimiento de pacientes con síndrome de Beckwith-Wiedemann. *An Pediatr (Barc)* 2006;64(3):252-9.
4. Mussa A, Di Candia S, Russo S, et al. Recommendations of the Scientific Committee of the Italian Beckwith-Wiedemann Syndrome Association on the diagnosis, Management and follow-up of the syndrome. *Eur J Med Genet* 2016;1;59(1):52-64.
5. Hettinger PC, Denny AD. Double stellate tongue reduction: a new method of treatment for macroglossia in patients with Beckwith-wiedemann syndrome. *Ann Plast Surg* 2011;67(3):240-4.
6. Buller Viqueira E, Ureba Rubio R, Cabello Pulido J. Síndrome de Beckwith-Wiedemann. *Rev Clin Med Fam* 2014;7(1):66-8.
7. Heggie AA, Vujcich NJ, Portnof JE, et al. Tongue reduction for macroglossia in Beckwith Wiedemann syndrome: review and application of new technique. *Int J Oral Maxillofac Surg* 2013;42(2):185-91.
8. Núñez-Martínez P, García-Delgado C, Morán-Barroso V, et al. Macrogllosia congénita: características clínicas y estrategias de tratamiento en la edad pediátrica. *Bol Med Hosp Infant Mex* 2016;73(3):212-216.
9. Kadouch DJ, Maas SM, Dubois L, et al. Surgical treatment of macroglossia in patients with Beckwith-Wiedemann syndrome: a 20-year experience and review of the literature. *Int J Oral Maxillofac Surg* 2012;41(3):300-8.
10. Chau H, Soma M, Massey S, et al. Anterior tongue reduction surgery for paediatric macroglossia. *J Laryngol Otol* 2011;125(12):1247-50.