

Sindrome di Beckwith-Wiedemann: un caso da ricordare

I. Coco, F. Moscuza, L. Coccoli, F. Dini, A. Boldrini, P. Ghirri

UO Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, AOU Pisana

C. A. nato a 31 settimane di EG, da parto spontaneo. Alla nascita (L 43 cm, peso 2300 kg, CC 30 cm) ha presentato distress respiratorio che ha richiesto assistenza respiratoria fino all'8ª giornata. Il bambino era macrosomico, presentava macroglossia, naso a sella, accrescimento staturo-ponderale costantemente al di sopra del 90° centile. Per tutti questi segni clinici è stato posto il sospetto diagnostico di sindrome di Beckwith-Wiedemann ed è stata richiesta l'analisi molecolare della regione BWS-RSS su DNA genomico isolato da leucociti periferici che ha evidenziato una disomia uniparenterale paterna a mosaico della regione cromosomica 11p15.5, confermando la diagnosi. Sono state eseguite periodiche ecografie addominali che hanno mostrato all'età di 10 mesi un epatoblastoma per il quale è stato sottoposto ad intervento chirurgico ed a chemioterapia pre o post-operatoria. La **sindrome di Beckwith-Wiedemann** è caratterizzata da eccesso di crescita prenatale, macroglossia e in alcuni casi onfalocele; possono essere presenti emiperplasia, ernia ombelicale, visceromegalia ed anomalie renali. I bambini con questa condizione hanno un'aumentata suscettibilità ai tumori infantili (7.5-10%) come il tumore di Wilms e l'epatoblastoma e, meno frequentemente, il neuroblastoma e il rhabdomyosarcoma. L'eccesso di crescita tende a scomparire con l'età. Lo sviluppo psicomotorio è generalmente nei limiti della norma. I bambini con sindrome di Beckwith-Wiedemann devono essere sottoposti a controlli periodici per il rischio di tumori infantili. Gli esami alla diagnosi dell'epatoblastoma mostravano un'alfa-fetoproteina a 60500ng/mL e la TC Torace-addome mostrava una voluminosa formazione espansiva epatica riferibile a lesione primitiva in assenza di linfadenomegalie e di lesioni secondarie nei segmenti corporei compresi nel volume d'esame. Dopo una consulenza chirurgica è stato deciso di iniziare un trattamento chemioterapico sec. Protocollo SIOPEL 6 seguito poi da resezione epatica atipica del V-VI segmento. Questo caso dimostra come sia importante una diagnosi precoce della sindrome di Beckwith-Wiedemann e un follow-up continuo. I successivi controlli infatti hanno mostrato un'ottima risposta al trattamento, senza nessuna complicanza.

tratto da: **Le Giornate di Medico e Bambino**, Lecce, 4-5 maggio 2012