XV Simposio de Investigación Genética Médica

SINDROME DE BECKWITH-WIEDENMANN Y LA INFLUENCIA DEL MOSAICISMO EN SU VARIABILIDAD FENOTÍPICA

Amina Bianchi Cirerol, Mauricio Carillo Guillermo, Regina Gabriela Rivero Cabrera, Paul Eduardo Flores Ferrera
Universidad Marista de Mérida

Palabras clave: Síndrome, genética, mosaicismo, espectro, variabilidad fenotípica.

Introducción: El síndrome de Beckwith-Wiedenmann (SBW) es una condición genética cuya expresión clínica puede variar debido al mosaicismo somático, que las alteraciones moleculares se distribuyen de manera desigual entre los tejidos. Esto puede provocar diferentes manifestaciones clínicas y dificultar su diagnóstico. Por ello este trabajo analiza la relación entre el mosaicismo y la variabilidad fenotípica, así como sus implicaciones diagnósticas y clínicas. [1] [2]

Objetivo: Identificar la relación entre el mosaicismo somático y la asimetría clínica en pacientes con síndrome de Beckwith-Wiedemann, considerando sus manifestaciones clínicas, mecanismos moleculares y dificultades diagnósticas.

Métodos: Se realizó una revisión bibliográfica narrativa de literatura médica sobre el mosaicismo somático y su relación con la variabilidad clínica del síndrome de Beckwith-Wiedemann. Se consultaron PubMed, National Library of Medicine (NIH) y OMIM durante septiembre 2026, utilizando criterios de inclusión y exclusión para seleccionar estudios sobres el locus 11p15.5, las alteraciones moleculares, la asimetría corporal y las dificultades diagnósticas.

Resultados: La alteración molecular más frecuente del síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) es la pérdida de metilación en IC2 (50%), seguida de la disomía uniparental paterna de 11p15.5 (20%), la ganancia de metilación en IC1 (5-10%) y las variantes patogénicas en CDKN1C (5%).[2] Los estudios revisados muestran que el mosaicismo influye en la variabilidad clínica del síndrome, ya que la proporción y distribución de células afectadas entre los tejidos se relacionan con manifestaciones como la hemihiperplasia y el crecimiento asimétrico. También se observaron diferencias en el riesgo de tumores según el subtipo molecular. En el diagnóstico, la sangre periférica puede llegar a producir falsos negativos cuando la proporción de células alteradas es baja. El análisis de muestras bucales, fibroblastos cutáneos o tejido afectado puede mejorar la detección del mosaicismo cuando el persiste la sospecha clínica.[3]

Discusión y conclusiones: El mosaicismo explica parte la variabilidad clínica del síndrome de Beckwith-Wiedemann, ya que la proporción y distribución de las células afectadas pueden variar entre tejidos. Por ello, un resultado negativo en sangre no descarta el síndrome y puede requerirse el análisis de otras muestras. Identificar la alteración molecular permite orientar la vigilancia de tumores y el asesoramiento genético, pues el riesgo varía según el subtipo molecular. En conclusión, el diagnóstico oportuno y el seguimiento individualizado ayudan a detectar complicaciones y mejorar la atención y calidad de vida de los pacientes.[3]

Referencias:

1. Duffy KA, Hathaway ER, Klein SD, Ganguly A, Kalish JM. Epigenetic mosaicism and cell burden in Beckwith-Wiedemann syndrome due to loss of methylation at imprinting control region 2. Cold Spring Harb Mol Case Stud. 2021 [citado el 4 de octubre de 2026];7(6):. Disponible en: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34697083/
2. Brioude F, Kalish JM, Mussa A, Foster AC, Bliek J, Ferrero GB, et al. Expert consensus document: Clinical and molecular diagnosis, screening and management of Beckwith-Wiedemann syndrome: an international consensus statement. Nat Rev Endocrinol [Internet]. 2018 [citado el 4 de octubre de 2026];14(4):229–49. Disponible en: https://www.nature.com/articles/nrendo.2017.166
3. Baker SW, Duffy KA, Richards-Yutz J, Deardorff MA, Kalish JM, Ganguly A. Improved molecular detection of mosaicism in Beckwith-Wiedemann syndrome. J Med Genet. 2021 [citado el 4 de octubre de 2026];58(3):178-184. Disponible en: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32430359/