

Zmiana ogniskowa w nadnerczu u noworodka z zespołem Beckwitha-Wiedemanna – nie zawsze neuroblastoma

Daria Włosek-Pawełas^{1,2,B,C,D}

ORCID: 0009-0000-0423-7361

Michał Zarzecki^{3,A,C,D,E,F}

ORCID: 0000-0002-0501-5645

Anna Sowa^{3,C,E,F}

ORCID: 0000-0002-3602-443X

Michalina Wróbel^{1,2,B,C,D}

ORCID: 0009-0007-8621-5705

Agata Szczepkowska^{3,A,C,D,E,F}

ORCID: 0009-0006-1810-3624

Dariusz Gruszfeld^{3,C,E,F}

ORCID: 0000-0002-2414-4928

¹ Studenckie Koło Naukowe Kliniki Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka i Niemowlęcia, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie;

² Wydział Medyczny, Uczelnia Łazarskiego w Warszawie;

³ Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka i Niemowlęcia, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie

A – koncepcja i projekt badań, B – gromadzenie danych, C – analiza i interpretacja danych, D – pisanie artykułu, E – krytyczna korekta artykułu, F – ostateczne zatwierdzenie artykułu

DOI: 10.26399/rmp.v32.1.2026/d.wlosek-pawelas/m.wrobel/m.zarzecki/a.szczepkowska/a.sowa/d.gruszfeld



STRESZCZENIE

Zmiana ogniskowa w nadnerczu u noworodka z zespołem Beckwitha-Wiedemanna – nie zawsze neuroblastoma

Włosek-Pawełas D.^{1,2}, Wróbel M.^{1,2}, Zarzecki M.³, Szczepkowska A.³, Sowa A.³, Gruszfeld D.³

¹ Studenckie Koło Naukowe Kliniki Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka i Niemowlęcia, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie; ² Wydział Medyczny, Uczelnia Łazarskiego w Warszawie; ³ Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka i Niemowlęcia, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie

Cel pracy. Celem niniejszego artykułu jest przedstawienie przypadku dziecka z zespołem Beckwitha-Wiedemanna (BWS), u którego prenatalnie wykryto zmianę ogniskową w lewym nadnerczu. W powyższym zespole podwyższone jest ryzyko nowotworzenia, w tym neuroblastoma, wymagający bezwzględnego przeprowadzenia diagnostyki różnicowej.

Materiał i metody. Poniższa praca przedstawia szczegółowy proces diagnostyczny i terapeutyczny u wcześniaka płci żeńskiej, przekazanego do Kliniki autorów ze względu na prenatalnie rozpoznaną zmianę guzową w okolicy bieguna górnego nerki lewej w badaniu USG.

Wyniki. W badaniu rezonansu magnetycznego opisano lito-torbielowatą zmianę powyżej lewej nerki, wykazującą cechy retencji wody i wzmacniającą się po podaniu środka kontrastującego. Tomografia komputerowa ze wzmocnieniem kontrastowym wskazywała na przerost lewego nadnercza. Brak zwapnień, prawidłowe stężenie neuronospecific enolazy (NSE) oraz prawidłowe wydalanie amin katecholowych i ich metabolitów w dobowej zbiorce moczu nie wskazywały na neuroblastomę. Profil steroidowy pozwolił ponadto wykluczyć

ABSTRACT

Focal Adrenal Tumour in a Neonate with Beckwith-Wiedemann Syndrome – Not Always Neuroblastoma

Włosek-Pawełas D.^{1,2}, Wróbel M.^{1,2}, Zarzecki M.³, Szczepkowska A.³, Sowa A.³, Gruszfeld D.³

¹ Students' Scientific Group at the Department of Neonatology and Neonatal Intensive Care, The Children's Memorial Health Institute, Warsaw, Poland; ² Faculty of Medicine, Łazarski University, Warsaw, Poland; ³ Department of Neonatology and Neonatal Intensive Care, The Children's Memorial Health Institute, Warsaw, Poland

Aim of the study. This article aimed to present case of a child with Beckwith-Wiedemann Syndrome (BWS) with prenatally detected focal lesion in the left adrenal gland. The abovementioned syndrome is associated with increased risk of neoplasia, including neuroblastoma, requiring prompt differential diagnosis.

Material and methods. The following study presents meticulously detailed diagnostic and therapeutic process concerning female premature neonate, referred to the Authors' Clinic due to prenatally detected lesion in the superior pole of the left kidney on ultrasound.

Results. MRI revealed solid-cystic lesion above the left kidney with water retention and enhancing with contrast medium. Results of the CT scan suggested left adrenal gland hypertrophy, observed in hemihypertrophy syndromes. Absence of calcifications, normal concentrations of neuron-specific enolase (NSE), as well as normal catecholamines and their metabolites in 24-hour urine collection were not indicative of neuroblastoma. Steroid profile ruled out congenital adrenal hyperplasia. The results excluded neoplastic character of the lesion, suggesting presence of left adrenal adenomatous hyperplasia in BWS.

wrodzony przerost nadnerczy. Wyniki przeprowadzonych badań umożliwiły wykluczenie charakteru nowotworowego zmiany, sugerując przerost gruczołakowaty lewego nadnercza w BWS. Opiekę kontynuowano w ramach Poradni Endokrynologicznej i Chirurgicznej.

Wnioski. Każda zmiana ogniskowa zlokalizowana w okolicy nerek wymaga szczegółowej diagnostyki pod kątem możliwego procesu nowotworowego. Pacjenci z zespołami genetycznymi z podwyższonym ryzykiem nowotworzenia, takimi jak BWS, wymagają szczególnej czujności diagnostycznej w celu zastosowania adekwatnego leczenia.

Słowa kluczowe: zespół Beckwitha-Wiedemanna, gruczołowy rozrost nadnerczy, neonatologia.

Conclusions. Every focal lesion in the renal space requires a thorough differential diagnosis to rule out a neoplasm. Patients with genetic tumour predisposition syndromes ought to remain under strict diagnostic scrutiny in order to provide them with adequate treatment.

Keywords: Beckwith-Wiedemann syndrome, glandular adrenal hyperplasia, neonatology.

Wprowadzenie

Jednym z zespołów genetycznych z charakterystycznymi cechami fenotypowymi widocznymi już w okresie noworodkowym jest zespół Beckwitha-Wiedemanna (*Beckwith-Wiedemann syndrome*, BWS), którego przybliżona częstość występowania wynosi 1 na 10–13,7 tys. urodzeń [1]. Jest on wynikiem mutacji lub zmian epigenetycznych prowadzących do dysregulacji genów na chromosomie 11p15.5, obejmując geny imprintingowe [2]. Po raz pierwszy zespół został scharakteryzowany w 1964 r. przez Hansa-Rudolfa Wiedemanna, a następnie w 1969 r. J. Bruce Beckwith opisał kolejne przypadki z typowymi objawami choroby [3]. Większość przypadków BWS ma charakter sporadyczny i wiąże się z disomią jednorodzicielską (UPD) lub błędami imprintingu i metylacji [4]. BWS to zaburzenie rozwojowe typowo kojarzone z makrosomią, hemihiperplazją oraz makroglosją [5].

BWS najczęściej rozpoznaje się w wieku noworodkowym, jak i we wczesnym dzieciństwie [2]. Makroglosja oraz przerost tkanek mogą zostać zauważone już w okresie prenatalnym lub poporodowym. Charakterystyczne są wady w obrębie ściany jamy brzusznej, obejmujące wytrzewienie, przepuklinę pępkową lub rozejście mięśni prostych brzucha. Zwiększone jest ponadto ryzyko wystąpienia guza Wilmsa, raka nadnerczy, hepatoblastomy, rhabdomyosarcomy, neuroblastomy, a także hipoglikemii hiperinsulinowej [1].

Śmiertelność okołoporodowa może wynikać z powikłań związanych z przedwczesnym porodem, istotną makroglosją, a w rzadkich przypadkach – z kardiomiopatią przerostową [6]. Ryzyko rozwoju nowotworów w przypadku klasycznego BWS wynosi aż 8–10%, w związku z czym pacjenci wymagają czujności onkologicznej [7].

Opis niniejszego przypadku ma na celu zwrócenie uwagi, że nie wszystkie zmiany ogniskowe w nadnerczach są zmianami nowotworowymi.

Opis przypadku

W niniejszej pracy autorzy opisują przypadek wcześniaka płci żeńskiej, urodzonego w 34. tyg. ciąży drogą cięcia cesarskiego z powodu zagrażającej zamartwicy. Prenatalnie rozpoznano: wadę serca płodu (tetralogia Fallota), zmianę ogniskową w lewej okolicy nadnerczowej oraz potwierdzono genetycznie BWS. W badaniu echokardiograficznym zwracał również uwagę przerost mięśniówki obu komór serca, bez zwężenia drogi odpływu z komór. Po porodzie dziecko oceniono na 8-8-9-9 pkt w skali Apgar. Urodzeniowa masa ciała wynosiła 2280 gramów (45. centyl wg Fenton). Okres adaptacyjny powikłany był: 1) niewydolnością oddechową (stosowano wsparcie oddechowe nCPAP do 16. godz. życia); 2) małopłytkowością (wymagającą przetoczenia koncentratu krwinek płytkowych); 3) niedokrwistością; 4) podejrzeniem infekcji uogólnionej o wczesnym początku (stosowano antybiotykoterapię empiryczną do czasu uzyskania ujemnych posiewów krwi); 5) żółtaczką (wymagającą fototerapii); 6) zapaleniem spojówek o etiologii *E. coli* (leczone miejscowym antybiotykiem); 7) trudnościami w karmieniu (słabe przyrosty masy ciała, konieczność dokarmiania dziecka drogą zgłębnika żołądkowego). W badaniu neurologicznym zwracało uwagę obniżenie napięcia mięśniowego. W USG przeziemiączkowym nie wykazano odchyień od normy. Dziewczynka została zaszczepiona przeciwko WZW B, nie otrzymała szczepienia BCG.

Z powodu potwierdzonej w USG zmiany ogniskowej w nadnerczu dziecko przekazano do Kliniki autorów. Przy przyjęciu stan ogólny dziewczynki był dobry, pacjentka była aktywna, monitorowane parametry życiowe pozostawały w normie. W badaniu przedmiotowym z odchyień stwierdzono: zażółconą, łuszczącą się skórę, lewostronny krwiak podokostnowy, głośny szmer skurczowy nad sercem (oceniony na 3/6 pkt w skali Levine'a) i obniżone napięcie mięśniowe. Opisano także cechy dysmorfii: 1) makroglosję, 2) po-

większony, rozlany brzuch, 3) powiększone palpacyjnie wątrobę i śledzionę. W echokardiografii opisano nadzastawkowe zwężenie pnia płucnego oraz zwężenie prawej tętnicy płucnej. Potwierdzono ponadto przerost mięśniówki obu komór, który stopniowo ustępował w trakcie obserwacji pacjentki.

W USG jamy brzusznej stwierdzono hepatosplenomegalię, znaczne powiększenie prawej nerki oraz zwiększoną echogeniczność obu nerek z zatarciem zróżnicowania korowo-rdzeniowego. W lewym polu nadnerczowym opisano zmianę guzowatą o wymiarach 28 x 21 mm, z obecnością obszarów płynu/rozpadu do 9 mm. Nie wykazano obecności zwapnień. W MRI jamy brzusznej stwierdzono lito-torbielowatą zmianę o wymiarach 25 x 22 x 13 mm, zlokalizowaną powyżej lewej nerki, wykazującą cechy restrykcji dyfuzji wody oraz ulegającą wzmocnieniu kontrastowemu. Przyśrodkowo od guza widoczna była struktura, która mogła odpowiadać pogrubiałemu nadnerczu lub pogrubiałej odnodze lewego nadnercza. Zdecydowano się na poszerzenie diagnostyki o badanie TK z podaniem środka kontrastującego, w którym w lewym polu nadnerczowym uwidoczono nieregularną trójkątną strukturę miąższową bez zwapnień, z niewielką przestrzenią hipodensyjną. W interpretacji radiologicznej obraz odpowiada przerostowi gruczolakowatemu nadnercza, występującemu w BWS.

Diagnostykę poszerzono ponadto o badania biochemiczne, potwierdzające niezłośliwy charakter zmiany: 1) prawidłowe stężenie β -hCG, 2) stopniowo obniżające się stężenie α -fetoproteiny, 3) prawidłowe stężenie katecholamin ich metabolitów w dobowej zbiorce moczu, 4) prawidłowy profil kwasów organicznych w moczu metodą GC-MS, a 5) stężenie neurospecyficznej enolazy (NSE) pozostawało w górnej granicy normy.

Przypadek omówiono na konsylium chirurgiczno-onkologiczno-radiologicznym, gdzie na podstawie obrazu klinicznego oraz wyników badań dodatkowych podtrzymano rozpoznanie przerostu gruczolakowatego nadnerczy.

Podczas hospitalizacji w tutejszej Klinice zwracali uwagę utrzymujące się stężenia potasu w górnej granicy oraz sodu w dolnej granicy normy laboratoryjnej. Ponadto obserwowano słabe przyrosty masy ciała, obniżone napięcie mięśniowe i ograniczoną aktywność własną dziecka. Włączono suplementację sodu. Badania przesiewowe po urodzeniu były prawidłowe. Przeprowadzono dodatkowo analizę profilu steroidowego, która pozwoliła wykluczyć wrodzony przerost nadnerczy. Na podstawie obrazu klinicznego i wyników badań biochemicznych wykluczono również pseudohipoadosteronizm.

Dziewczynkę w 36. d.ż. (PMA 40) przekazano do Oddziału Neonatologicznego w miejscu zamieszkania

w stanie ogólnym dobrym, w celu kontynuacji nauki karmienia smoczką.

Dyskusja

BWS to choroba związana z zaburzeniem mechanizmów imprintingu genomowego, prowadzących do nieprawidłowości w ekspresji genów odpowiedzialnych za wzrost i rozwój. W klasycznej postaci choroby opisano tzw. triadę objawów, obejmującą: 1) przepuklinę pępowinową, która najczęściej wymaga pilnej, wczesnej interwencji chirurgicznej, 2) przerost języka stwierdzany u nawet ok. 80% pacjentów, oraz 3) makrosomię, potencjalnie obecną już prenatalnie, a utrzymującą się w pierwszych latach życia dziecka (jednakże bez progresji do gigantyzmu) [2–5,8]. Warto zaznaczyć, że wśród dużych kryteriów klinicznych umożliwiających rozpoznanie BWS jest hipertrofia komórek kory nadnerczy, jak i przerost połowicy ciała – obie cechy były obecne w opisywanym tutaj przypadku.

Przerost (hipertrofia) komórek kory nadnerczy uznawany jest za jedną z patognomicznych cech BWS [9]. Zmiana ta wymaga szczegółowego i bezwzględnie różnicowania u pacjentów z zespołami predysponującymi do nowotworzenia, do których należy BWS (szacowane ryzyko zachorowania na nowotwór złośliwy wynosi 4–21%). Nowotwory występujące u tych pacjentów mają zazwyczaj charakter embrionalny i obejmują przede wszystkim guz Wilmsa (52%) oraz hepatoblastomę (14%) [10]. Rzadziej występują neuroblastoma, rak kory nadnerczy, pheochromocytoma czy rhabdomyosarcoma. Ryzyko wystąpienia nowotworu jest najwyższe w pierwszych dwóch latach życia [10].

Metodą z wyboru, aby potwierdzić lub wykluczyć najbardziej możliwą zmianę nowotworową, tj. guz Wilmsa, jest badanie ultrasonograficzne. Jego wykonanie jest zalecane co 3–4 miesiące [11]. W badaniu USG guz najczęściej prezentuje się pod postacią dużej zbitej masy zlokalizowanej wewnątrz nerki o gładkich, odgraniczonych brzegach i obecności pseudotorebki. W obrębie nephroblastomy mogą być obecne obszary o niejednorodnej echogeniczności spowodowanej martwicą guza oraz hipoechogeniczne torbielowate przestrzenie [12].

W badaniu USG opisano lito-torbielowatą masę z obecnością obszarów płynu/rozpadu w okolicy nerki, w związku z tym istotne było wykluczenie obecności guza Wilmsa. Przeprowadzone badanie nie wykazywało cech charakterystycznych dla w/w guza: zmiana była położona w okolicy nerki (ale poza jej strukturą) i nie wykryto obecności pseudotorebki.

Kolejnym nowotworem rozważanym w ramach diagnostyki różnicowej był hepatoblastoma, cechujący

się w badaniach USG dominującym guzem z satelitarnymi naciekami, licznymi guzkami w obrębie całej wątroby lub jako postać najrzadsza, czyli naciek całej wątroby. Zmiany te zazwyczaj są niejednorodne z komponentami mezenchymalnymi, hiperechogeniczne, z obecnymi drobnymi lub liniowymi zwapnieniami z obecnym cieniem akustycznym [13]. Obraz ten znacząco odbiega od struktury wykrytej w badaniu przedstawionej tutaj pacjentki, szczególnie pod względem lokalizacji oraz charakterystyki zmiany.

W diagnostyce różnicowej brano pod uwagę również neuroblastomę. W badaniach obrazowych zazwyczaj przedstawia się pod postacią litej, niejednorodnej masy, czasami z obecnymi torbielami, które wskazują na krwotok lub martwicę w obrębie guza. Bardzo charakterystyczne dla tego nowotworu są często obecne gruboziarniste zwapnienia, dające hiperechogeniczny, ogniskowy obraz bez dystalnego cienia akustycznego lub drobnoziarniste zwapnienia, uwidocznione jako rozproszone, hiperechogeniczne zmiany [14]. W prezentowanym tutaj przypadku zarówno badanie ultrasonograficzne, jak i TK z podaniem środka kontrastującego nie wykazały obecności zwapnień, jednakże opisano lito-torbielowaty guz lewego nadnercza, wobec czego poszerzono diagnostykę o badania biochemiczne. Interpretując kontekst kliniczny dziewczynki (rozpoznany prenatalnie BWS) i prawidłowe wyniki badań dodatkowych podtrzymało wstępną hipotezę łagodnego rozrostu gruczolakowatego nadnerczy, odstępując od inwazyjnych i w tym przypadku potencjalnie szkodliwych metod diagnostycznych (tj. laparotomii zwiadowczej z wycięciem zmiany i pooperacyjnym badaniem histopatologicznym). Rozpoznanie neuroblastomy wymaga bezzwłocznego rozpoczęcia leczenia, a jego szybkie i celne wykluczenie pozwoliło uniknąć u omawianego wcześniaka znieczulenia ogólnego oraz zabiegu chirurgicznego.

Innymi guzami w jamie brzusznej, o zbliżonej morfologii i lokalizacji są guzy nadnercza. W badaniach obrazowych prezentują się jako zmiany mniejsze niż 3 cm, a w ultrasonografii są widoczne jako hipoechogeniczne lite masy z dobrze zarysowanymi brzegami o hipowaskularnej strukturze. W badaniu TK często stosuje się podaż środka kontrastującego w celu dalszego różnicowania ze względu na niską zawartość tłuszczu w zmianach rozrostowych. Obrazowanie dyfuzyjne w MRI jest mało przydatne ze względu na ograniczony wzorzec dyfuzji w zmianach łagodnych [15]. Mimo podobieństwa w zakresie rozmiaru zmiany u opisywanej pacjentki oraz metod zastosowanych do jej identyfikacji, należało wykluczyć nowotwór nadnercza. Obecne cechy restrykcji dyfuzji wody wskazywały na zmianę o charakterze łagodnym.

W różnicowaniu należy także wziąć pod uwagę ostre krwawienie nadnercza, które w badaniach obrazowych może się przedstawiać jako mieszana, głównie hiperechogeniczna struktura, na skutek obecności skrzepów, która w kolejnych fazach staje się hipoechogeniczna, gdy skrzepy ulegają lizie. Badanie dopplerowskie nie pozwala wówczas na uwidocznienie unaczynienia nadnercza [15]. Takie rozpoznanie zostało wykluczone ze względu na brak tych cech w badaniu obrazowym oraz stabilny stan hemodynamiczny dziecka.

Profilaktyka w BWS

Badania przesiewowe u osób z dziedzicznymi zespołami zwiększonego ryzyka nowotworów mają na celu poprawę rokowania przez wczesne wykrycie zmian o charakterze nowotworowym. Biorąc pod uwagę zwiększone ryzyko nowotworzenia w przebiegu BWS, pacjenci powinni pozostawać pod regularną kontrolą onkologiczną w ramach programu badań. Kontrolne badanie USG jamy brzusznej powinno być wykonywane co 3 mies., do ok. 7.–8. roku życia. Należy również oznaczać stężenia AFP w surowicy krwi do 4.–5. r.ż., a w przypadku podwyższenia jego stężenia przeprowadzić diagnostykę w kierunku *hepatoblastomy*. Badania kontrolne powtarza się następnie co 4–6 tyg. do momentu normalizacji AFP [2,16–18].

Pacjenci ze stwierdzoną mutacją CDKN1C, u których występuje zwiększona predyspozycja do występowania nerwiaka zarodkowego, powinni mieć kontrolowane stężenie kwasu wanilinomigdałowego (VMA) i kwasu homowanilinowego (HVA) w moczu oraz wykonywane badanie RTG klatki piersiowej co kwartał do 6. r.ż., a następnie co 6 mies. do 10. roku życia. [3,7]. Dodatkowo należy oznaczyć stosunek metabolitów katecholamin do kreatyniny w moczu, w połączeniu z wykonywaniem USG jamy brzusznej do 2.–3. r.ż. jako dodatkowy marker przesiewowy [17].

Pacjenci z BWS często mają również anomalie nefrourologiczne (28–61% chorych) – jak torbiele korowe i rdzeniowe, oraz zwiększone ryzyko hiperkalcemii i kamicy nerkowej. Dlatego młodym dorosłym zaleca się kontrolne badanie USG nerek ok. 16. r.ż. w celu ustalenia dalszego postępowania nefrologicznego [2].

Większość guzów nadnerczy u dzieci wykazuje aktywność hormonalną, jednak opisywane są również przypadki nieme klinicznie. W prezentowanym przypadku stwierdzono zmianę w obrębie nadnercza, bez objawów nadczynności hormonalnej. Wykonano badania przesiewowe z suchej kropli krwi (bibuły) oraz analizę profilu steroidowego, potwierdzając brak klinicznej aktywności guza i dodatkowo wzmacniając

hipotezę łagodnego rozrostu gruczolakowatego nadnerczy.

Niniejszy przypadek pokazuje jak ważna jest szczegółowa i szeroka diagnostyka różnicowa guzów w nadnerczu. Zespoły genetyczne predysponujące do nowotworzenia (takie jak BWS), wymagają od klinicystów niezwyklej czujności i indywidualnego podejścia, tak aby w porę rozpoznać i leczyć zmiany złośliwe, jednocześnie jednak nie narażając pacjenta na niepotrzebne zabiegi chirurgiczne i znieczulenie.

Wnioski

Pacjenci z zespołem Beckwitha-Wiedemanna wymagają specjalistycznej opieki neonatologa oraz szerokiej, interdyscyplinarnej diagnostyki. Neonatolog odgrywa kluczową rolę w ocenie ryzyka nowotworowego i koordynacji leczenia, zapewniając kompleksową opiekę nad noworodkiem. Guzy embrionalne mogą rozwinąć się nawet w skąpobjawowych przypadkach zespołu BWS, dlatego czujność onkologiczna jest niezwykle ważna już od pierwszych dni życia dziecka [9].

Piśmiennictwo

1. Cammarata-Scalisi F., Avendaño A., Stock F. et al.: Beckwith-Wiedemann syndrome: Clinical and etiopathogenic aspects of a model genomic imprinting entity. *Arch Argent Pediatr* 2018; 116(5): 368-373. doi: 10.5546/aap.2018.eng.368.
2. Wang K.H., Kupa J., Duffy K.A. et al.: Diagnosis and management of Beckwith-Wiedemann syndrome. *Front Pediatr* 2020; 7: 562. doi: 10.3389/fped.2019.00562.
3. Malczyk Ż., Dąbrowska E., Morawiecka-Pietrzak M. i in.: Zespół Beckwitha-Wiedemanna – trudności diagnostyczne u dzieci urodzonych przedwcześnie i z ciąży bliźniaczej. *Przeгляд Pediatryczny* 2021; 50(4): 83-86. doi: 10.26625/10109.
4. Cooper W.N., Luharia A., Evans G.A. et al.: Molecular subtypes and phenotypic expression of Beckwith-Wiedemann syndrome. *Eur J Hum Genet* 2005; 13(9): 1025-1032. doi: 10.1038/sj.ejhg.5201463.
5. Mizota M., Tamada I., Hizukuri K. et al.: Bilateral asynchronous adrenocortical adenoma in a girl with Beckwith-Wiedemann syndrome. *Clin Pediatr Endocrinol* 2005; 14(1): 23-26. doi: 10.1297/cpe.14.23.
6. Cohen M.M. Jr.: Beckwith-Wiedemann syndrome: Historical, clinicopathological, and etiopathogenetic perspectives. *Pediatr Dev Pathol* 2005; 8(3): 287-304. doi: 10.1007/s10024-005-1154-9.
7. Duffy K.A., Getz K.D., Hathaway E.R. et al.: Characteristics associated with tumor development in individuals diagnosed with Beckwith-Wiedemann spectrum: Novel tumor-(epi)genotype-phenotype associations in the BWSp population. *Genes (Basel)* 2021; 12(11): 1839. doi: 10.3390/genes12111839.
8. Hassan K., Paul A.C., Shibli M.M.R.: Beckwith-Wiedemann syndrome: A case report. *Faridpur Medical College Journal* 2016; 10: 87-88. doi: 10.3329/fmcj.v10i2.30278.
9. Kaiser F.: Beckwith-Wiedemann Syndrome. *Orphanet* <https://www.orpha.net/en/disease/detail/116> (accessed 6.12.2025).
10. Maas S.M., Vansenn F., Kadouch D.J. et al.: Phenotype, cancer risk, and surveillance in Beckwith-Wiedemann syndrome depending on molecular genetic subgroups. *Am J Med Genet A* 2016; 170(9): 2248-2260. doi: 10.1002/ajmg.a.37801.
11. Choyke P.L., Siegel M.J., Craft A.W. et al.: Screening for Wilms tumor in children with Beckwith-Wiedemann syndrome or idiopathic hemihypertrophy. *Med Pediatr Oncol* 1999; 32(3): 196-200. doi: 10.1002/(sici)1096-911x(199903)32:3<196::aid-mpo6>3.0.co;2-9.
12. Bălănescu R.N., Băetu A.E., Moga A.A. et al.: Role of ultrasonography in the diagnosis of Wilms' tumour. *Children (Basel)* 2022; 9(8): 1252. doi: 10.3390/children9081252.

13. McCarville B., Roebuck D.: Diagnosis and staging of hepatoblastoma: imaging aspects. *Pediatr Blood Cancer* 2012; 59(5): 793-799. doi: 10.1002/pbc.24221.
14. Papaioannou G., McHugh K.: Neuroblastoma in childhood: review and radiological findings. *Cancer Imaging* 2005; 5(1): 116-127. doi: 10.1102/1470-7330.2005.0104.
15. Albano D., Agnello F., Midiri F. et al.: Imaging features of adrenal masses. *Insights Imaging* 2019; 10(1): 1. doi: 10.1186/s13244-019-0688-8.
16. Jedlińska D., Czech-Kowalska J., Krajewska-Walasek M. i in.: Zespół Beckwitha i Wiedemanna. *Standardy Medyczne/Pediatrics* 2016; 13(3): 549-555.
17. Brioude F., Kalish J.M., Mussa A. et al.: Expert consensus document: Clinical and molecular diagnosis, screening and management of Beckwith-Wiedemann syndrome: an international consensus statement. *Nat Rev Endocrinol* 2018; 14(4): 229-249. doi: 10.1038/nrendo.2017.166.
18. Cieślukowska A.: Zespół Beckwitha i Wiedemanna. W: Dobrzańska A., Obrycki Ł., Socha P., red. *Choroby rzadkie*. Media-Press, Warszawa 2020: 210-213.

Podziękowania

Autorzy pragną podziękować całemu personelowi Kliniki Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka i Niemowlęcia, Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, zaangażowanemu w opiekę nad prezentowanym tutaj pacjentem, za włożony trud diagnostyczno-terapeutyczny, a także życzliwość i wsparcie okazywane Studenckiemu Kołu Naukowemu Kliniki.

Autorzy oświadczają, że nie występuje konflikt interesów związany z niniejszą publikacją.

Adres do kontaktu:

lek. Michał Zarzecki
e-mail: m.zarzecki@ipczd.pl
tel. 22 815 77 66 (sekretariat Kliniki)
