

Estenosis pulmonar subvalvular asociada a esclerosis tuberosa: a propósito de un caso

Alfonso Cañas¹
 Jorge Rodríguez-Roda¹
 Evaristo Castedo²
 Carlos García Montero²
 Raúl Burgos²
 Santiago Serrano-Fiz²
 Ramón Arroyo³
 Juan Ugarte⁴

¹Médico Residente de Cirugía Cardiovascular.
²Médico. Adjunto de Cirugía Cardiovascular
³Médico Residente de Cardiología.
⁴Jefe de Servicio de Cirugía Cardiovascular y Torácica.
 Clínica Puerta de Hierro.
 Universidad Autónoma de Madrid.
 Madrid

Correspondencia:
 Dr. Alfonso Cañas Cañas
 Servicio de Cirugía Cardiovascular y Torácica.
 Clínica Puerta de Hierro.
 Universidad Autónoma de Madrid
 San Martín de Porres, 4
 28035 Madrid
 E-mail:
 acanas@hpth.insalud.es

Resumen

La esclerosis tuberosa (enfermedad de Bourneville) es un trastorno neurocutáneo congénito cuya herencia corresponde a un patrón autosómico dominante. Las manifestaciones clínicas asociadas a esta enfermedad pueden ser el retraso mental, adenomas sebáceos, epilepsia y una alta incidencia de tumores cardíacos y cardiopatías congénitas. Sin embargo, la asociación de estenosis pulmonar subvalvular y esclerosis tuberosa no está claramente establecida. Presentamos lo que creemos el primer caso publicado en la literatura de estenosis pulmonar congénita asociada a esclerosis tuberosa, que requirió cirugía reparadora del defecto subvalvular mediante circulación extracorpórea.

Palabras clave: Esclerosis tuberosa. Bourneville. Estenosis pulmonar congénita.

Summary

Tuberous sclerosis (Bourneville's disease) is a neurocutaneous disorder inherited as an autosomic dominant trait, whose findings include adenoma sebaceum, epilepsy, mental retardation and a high frequency of cardiac tumors and congenital heart diseases. The association of pulmonary stenosis and tuberous sclerosis is not well established. We describe what we believe to be the first case, reported in the literature of congenital pulmonary stenosis associated with tuberous sclerosis, which required surgical repair through cardiopulmonary bypass.

Key words: Tuberous sclerosis. Bourneville. Congenital pulmonary stenosis.

Introducción

La esclerosis tuberosa o enfermedad de Bourneville es un síndrome neurocutáneo de carácter hereditario que asocia retraso mental, epilepsia, adenomas sebáceos, malformaciones seudotumorales de diversa localización, tumores cardíacos como el rhabdomioma y cardiopatías congénitas como el ventrículo derecho de doble salida^{1,2}. La estenosis pulmonar es un defecto congénito relativamente frecuente, cuyo tratamiento en la actualidad de basa fundamentalmente en la dilatación percutánea con balón de la válvula pulmonar. A pesar de la elevada incidencia de cardiopatías congénitas presente en los casos de esclerosis tuberosa, la asociación de ésta y la estenosis pulmonar congénita no está todavía claramente establecida. Describimos el primer caso publicado de estenosis pulmonar congénita en una paciente con esclerosis tuberosa, que requirió corrección quirúrgica mediante circulación extracorpórea.

Caso clínico

Una mujer de treinta años fue ingresada en nuestro hospital para estudio y tratamiento quirúrgico de una posible cardiopatía valvular. Había sido diagnosticada de esclerosis tuberosa a los seis años, presentando retraso mental y adenomas sebáceos como manifestaciones fundamentales. La paciente se encontraba clínicamente asintomática excepto disnea de moderados esfuerzos. El examen físico mostró un soplo pansistólico en foco pulmonar además de los estigmas de esclerosis tuberosa ya mencionados. En el electrocardiograma se hallaron criterios de dilatación de aurícula derecha (AD) y de hipertrofia de ventrículo derecho (VD). En la radiografía de tórax se objetivó un importante crecimiento de las cavidades cardíacas derechas. Un ecocardiograma transtórácico reveló una estenosis pulmonar subvalvular severa, insuficiencia tricuspídea leve-moderada, dilatación de AD e hipertrofia de VD. Se realizó un cateterismo cardíaco derecho que confirmó estos datos, obteniéndose una medida del gradiente transpulmonar de 124 mm de Hg a nivel del infundíbulo y mostrando una dilatación postestenótica de la arteria pulmonar. Se descartó la posibilidad de la valvuloplastia pulmonar percutánea debido a la desestructuración anatómica del tracto de salida del VD y a la calcificación de parte del aparato subvalvular pulmonar.

La paciente fue intervenida quirúrgicamente mediante esternotomía media y circulación extracorpórea. Se canularon ambas cavas y se procedió a la apertura transversa del tracto de salida del VD. Se reseco la banda moderadora a nivel del infundíbulo y se insertó un parche de Dacron para ampliación de la circunferencia infundibular. El postoperatorio transcurrió dentro de la normalidad y la paciente fue dada de alta ocho días después de la intervención. Actualmente, se encuentra asintomática seis meses después de la cirugía.

Discusión y conclusiones

La esclerosis tuberosa o enfermedad de Bourneville es un trastorno neurocutáneo cuya herencia corresponde a un patrón autosómico dominante. Generalmente se asocia con retraso mental, cuadros convulsivos, adenomas sebáceos y malformaciones seudotumorales de diversa localización. Las manifestaciones cardíacas

más importantes son los tumores del tipo de los rabdomiomas y cardiopatías congénitas como la doble salida de VD.

La estenosis pulmonar congénita es una anomalía relativamente frecuente, suponiendo el 10% de las cardiopatías congénitas. Sin embargo, no existe asociación claramente establecida entre la esclerosis tuberosa y la estenosis pulmonar congénita, aunque existe un caso publicado de estenosis infundibular en un paciente con neurofibromatosis³.

Muchos de los pacientes con estenosis pulmonar congénita se encuentran asintomáticos incluso en la edad adulta, aunque pueden presentar síntomas de insuficiencia cardíaca derecha. Ello depende, en gran medida, de la severidad de la estenosis. El tratamiento de elección en estos casos es la valvulotomía percutánea con balón⁴, procedimiento que ha demostrado una alta eficacia terapéutica con bajo riesgo de morbimortalidad. En los casos en los que la valvotomía percutánea no sea posible o su eficacia limitada, se debe proponer el tratamiento quirúrgico. Se pueden utilizar varias técnicas como la resección infundibular con ampliación del tracto de salida, la valvotomía pulmonar o la inserción de un parche

transanular. Los resultados son satisfactorios y la morbimortalidad es baja.

En conclusión, creemos que la presencia de síntomas de insuficiencia cardíaca derecha en los pacientes con esclerosis tuberosa debe hacer sospechar la presencia de una estenosis pulmonar congénita, en cuyo caso se debe considerar la posibilidad de la dilatación percutánea con balón o incluso la cirugía reparadora como tratamientos de elección.

Bibliografía

1. Quek SC, Yip W, Quek ST, Chang SK, Wong ML, Low PS. Cardiac manifestations in tuberous sclerosis: a 10-year review. *J Paediatr Child Health* 1998;34(3): 283-7.
2. Rocha G, Figueredo S, Álvares S, Lima MR, Barbo C. Case report of tuberous sclerosis and congenital heart disease. *Rev Port Cardiol* 1999;18(5):497-500.
3. Kirklin JW. *Cardiac surgery*. Second edition. New York: Ed. Churchill Livingstone, 1993.
4. Chen CR, Cheng TO, Huang T. Percutaneous balloon valvuloplasty for pulmonic stenosis in adolescents and adults. *N Engl J Med* 1996;335:21-5.