

Hipertensión arterial y manchas café con leche

A. Abril Molina, E. Ocete Hita, A. González Carretero, J.A. Martín García y A. Ruiz Extremera

Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos y Neonatales. Hospital Clínico Universitario San Cecilio. Granada. España.

Preescolar de 2 años de edad que ingresa en la unidad de cuidados intensivos por crisis de hipertensión arterial y signos de insuficiencia cardíaca aguda.

Antecedentes personales: en seguimiento en consulta de endocrinología infantil por retraso ponderoestatural. No existen antecedentes obstétricos ni familiares de interés.

Exploración a su ingreso: peso 9,100 kg (< P₃) y altura 80 cm (< P₃). Escaso panículo adiposo. Macrocefalia. Frente prominente. Pabellones auriculares bajos y rotados. Palidez cutánea generalizada. Buena perfusión periférica. Presión arterial en miembro superior derecho: 170/120 mmHg (> p95). Presión arterial en miembro inferior derecho 149/93 mmHg (valores confirmados en varias determinaciones). Frecuencia cardíaca: 170 lat./min. Frecuencia respiratoria: 60 resp./min. Ventilación simétrica con murmullo vesicular conservado. Soplo sistólico III/IV polifocal y abdominal en la línea paravertebral izquierda. Pulsos radiales normales y femorales débiles. Abdomen prominente con hepatoesplenomegalia. Presenta múltiples manchas café con leche en abdomen, raíz de ambos miembros inferiores (fig. 1), una de gran tamaño en el área perianal (fig. 2) y efélides axilares.

Evolución: ante la clínica compatible con insuficiencia cardíaca congestiva se instaura ventilación mecánica, tratamiento con drogas cardiotónicas y cuatro fármacos antihipertensivos sin conseguirse un control adecuado de la presión arterial.

Respecto a las pruebas complementarias, éstos son los resultados: radiografía de tórax, cardiomegalia global y aumento de trama vascular en ambos campos pulmonares.

Ecocardiografía: dilatación de cavidades derechas, fracción de eyección: 43%. Fracción de acortamiento: 22%, y electrocardiograma en el momento del ingreso: normal.

Bioquímica plasmática: Urea: 43 mg/dl, creatinina: 0,5 mg/dl, sodio: 135 mmol/l, potasio: 3,6 mmol/l, cloro: 99 mmol/l, y calcio: 9,9 mg/dl. Renina plasmática: 50 ng/dl/h.



Figura 1. Múltiples manchas café con leche en abdomen y raíz de ambos miembros inferiores.



Figura 2. Gran mancha café con leche en el área perianal.

Catecolaminas en orina de 24 h: adrenalina 2 µg, noradrenalina: 10 µg, dopamina: 66 µg.

Ecografía Doppler abdominal: calibre pequeño de aorta abdominal desde tronco celiaco hasta la inserción de la arteria mesentérica inferior, disminución importante del flujo en ambas arterias renales.

Arteriografía con contraste: estenosis tubular de aorta pararenal con paredes delgadas, estenosis grave bilateral de las arterias renales principales de ambos riñones que además presentan una arteria renal polar accesoria de calibre normal (fig. 3).

Examen histológico: hiperplasia intimal extensa de las arterias renales principales y todas sus ramas.

Resonancia magnética craneal: normal.

PREGUNTA

¿Cuál es su diagnóstico?

Correspondencia: Dra. A. Abril Molina.
Callejón de Arenas, 3, 4C. 18005 Granada. España.
Correo electrónico: anabril15@hotmail.com

Recibido en febrero de 2007.

Aceptado para su publicación en julio de 2007.

Figura 3. Arteriografía aortorrenal: estenosis tubular de aorta pararenal con paredes delgadas, estenosis grave bilateral de las arterias renales principales de ambos riñones que además presentan una arteria renal polar accesoria de calibre normal.



SÍNDROME DE AORTA MEDIA ASOCIADO A NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1

La neurofibromatosis tipo 1, o enfermedad de Recklinghausen, es la más frecuente de los tres tipos de displasia neuroectodérmica descritos (85% de todos los casos)¹. Clínicamente presenta un mosaico de lesiones en tejidos de origen neuroectodérmico con potencialidad para desarrollar tumores en la piel y los ojos. El cerebro y la médula espinal se ven afectados en el 50% de los casos. Sólo ocasionalmente afecta a huesos y grandes arterias².

Al menos deben cumplirse dos de los siguientes criterios para confirmar el diagnóstico de este síndrome: seis o más manchas café con leche, pecas en regiones axilares o inguinales, glioma óptico, dos o más neurofibromas o un neurofibroma plexiforme, dos o más nódulos de Lisch (hamartomas del iris), lesión ósea (displasia esfenoidal, adelgazamiento de la corteza de huesos largos) o tener un pariente de primer grado con neurofibromatosis³.

Es una enfermedad que afecta a 1/3.000 nacidos vivos, de herencia autonómica dominante y penetrancia completa con expresividad variable incluso entre miembros de una misma familia. Hasta el 50% de los casos son esporádicos en relación con nuevas mutaciones. El gen responsable, localizado en el cromosoma 17q11.2⁴, codifica una secuencia de la neurofibromina, una proteína que se relaciona con GTP-*asas* activantes de proteínas (GAP). Se piensa que el gen de la neurofibromina es un supresor tumoral que controla la proliferación, diferenciación e interacción celular⁵.

La afectación arterial en los pacientes con neurofibromatosis es poco frecuente; la más característica es la arteriopatía de grandes vasos. Ésta puede deberse a la infiltración de nódulos de músculo liso en la pared del vaso, el desarrollo aberrante de tejido nervioso en la adventicia o zonas de neurofibromas que generan compresión extrínseca.

La lesión vascular más frecuente asociada es la coartación tubular de la aorta pararenal, sola o acompañada de estenosis proximales de ambas arterias renales, asociación que se produce en el 25% de los casos y que constituye el denominado síndrome de aorta media⁶.

La neurofibromatosis es la cuarta causa de hipertensión vasculorrenal en el niño, pero suele detectarse en la segunda década de la vida. Se debe al incremento en la producción de renina, una hormona vasopresora produ-

cida por el tejido renal isquémico de parte o uno de los dos riñones que presentan estenosis de sus arterias principales. Para que se produzca una disminución significativa de la perfusión renal, estas arterias tienen que tener disminuido su calibre en más del 60%, lo que ocurre en menos del 2% de estos pacientes.

Otras causas de hipertensión en estos pacientes pueden ser la vasculopatía intrarrenal de pequeños vasos o el feocromocitoma. También se produce más incidencia de hipertensión primaria que en el resto de la población.

El tratamiento farmacológico en niños de por vida no está indicado, ya que las lesiones vasculares son progresivas a pesar de un adecuado control de la hipertensión⁷.

La técnica diagnóstica y terapéutica de elección es la angioplastia transluminal⁸, con un 50% de éxito a largo plazo, ya que a veces la estenosis es resistente a la dilatación por la afectación fibrosa de la íntima y con cierta frecuencia existen estenosis de arteria renales distales.

Las técnicas quirúrgicas de revascularización como angioplastia de aorta, el *bypass* aortorrenal con arteria hipogástrica y la revascularización extracorpórea son aún poco utilizadas por ofrecer escasos resultados y la nefrectomía parcial o total continúa siendo técnica de elección. La cirugía puede ser resolutive hasta en el 75% de los casos, pero debe posponerse si es posible hasta los 4 o 5 años para evitar complicaciones postoperatorias graves. Si fracasan las técnicas anteriores, la última opción terapéutica es el trasplante renal.

Como conclusión, destacar la importancia del control regular de la presión sanguínea en los pacientes afectados de neurofibromatosis tipo 1. Además, ante un cuadro de hipertensión arterial grave, y aunque ésta pueda deberse a su propia enfermedad, existen otras causas tratables como el síndrome de aorta media, que deben ser descartadas.

BIBLIOGRAFÍA

1. Barkovich JA, Kuzniecky RI. Neurocutaneous syndromes. En: Goldman L, Bennett JC, editors. Cecil textbook of medicine. Philadelphia: WB Saunders; 2000. p. 2074-5.
2. Jiménez R, Arroyo A, Barrio C, Álvarez A, Carmona S, Montero R, et al. Lesiones vasculares múltiples y precoces en la neurofibromatosis. Descripción de un caso clínico y revisión bibliográfica. *Angiología*. 2002;54:259-64.
3. Palencia R, Nieto P, Bahillo P, Blanco M, Escorial M. Neurofibromatosis tipo 1 (Von Recklinghausen). A propósito de una ca suística pediátrica. *Bol Pediatr*. 2002;42:201-7.
4. Shen MH, Harper PS, Upadhyaya M. Molecular genetics of neurofibromatosis type 1 (NF-1). *J Med Genet*. 1996;33:1-17.
5. The I, Murthy AE, Hanningan GE, Jakobi LB, Menon AG, Gussella JF, et al. Neurofibromatosis type 1 gene mutations in neuroblastoma. *Nat Cienc*. 1993;3:62-6.
6. Criado E, Izquierdo L, Luján S, Puras E, Espino M. Abdominal aortic coartation, renovascular, hypertension and neurofibromatosis. *Ann Vasc Surg*. 2002;16:363-7.
7. Arap S, Tibor F, Bortolotto L. Renovascular hypertension in children. *Curr Urol Rep*. 2001;2:181-2.
8. Estepa R, Gallego N, Orte L, Puras E, Arcil E, Ortuño J. Renovascular hypertension in children. *Scand J Urol Nephrol*. 2001; 35:388-92.