

Estenosis aórtica valvular y subvalvular. Manifestación inusual de esclerosis tuberosa

Valvular and subvalvular aortic stenosis. Unusual expression of tuberous sclerosis

Sr. Editor:

Las manifestaciones cardiovasculares son, en ocasiones, el hallazgo inicial en pacientes con esclerosis tuberosa (ET). El rabdomioma constituye el tumor cardíaco primario más común en la edad pediátrica. Su incidencia en pacientes con ET varía de un 47 a un 60%. De hecho, hasta un 80 a un 95% de los pacientes con rabdomiomas presenta ET¹. Sin embargo, la asociación de la ET con la estenosis valvular aórtica congénita y subvalvular aórtica por rodete fibromuscular es excepcional, por lo que consideramos importante la presentación del siguiente caso.

Se trata de una niña de 8 años de edad que inició su cuadro actual con la aparición de “granitos” asintomáticos en la cara a los 4 años de edad, que han ido incrementándose en número y tamaño con el paso del tiempo.

A la exploración física se observa una dermatosis que afecta la cara y predomina sobre el dorso nasal y mejillas, constituida por múltiples pápulas hemisféricas de bordes bien definidos, algunas de ellas del color de la piel y otras ligeramente eritematosas, de 4–5 mm de diámetro.

Además, presenta 4 lesiones localizadas en región frontal y frontoparietal que miden desde 2 × 5 mm hasta 4 × 4 cm y corresponden a placas fibrosas frontales. En el cuello y región axilar se observaron múltiples acrocordones. También presenta una dermatosis localizada en la región lumbar izquierda constituida por una neoformación del color de la piel que mide 6 × 10 cm con aspecto de “piel de naranja”.

La biopsia de la lesión facial reveló hiperqueratosis ortoqueratósica, atrofia de la epidermis, proliferación de fibras de colágena, capilares con patrón angiomatoide y dilatación luminal focal compatible con angiofibroma (fig. 1). La biopsia de la lesión en la región lumbar mostró hallazgos compatibles con un nevo (hamartoma) de tejido conectivo.

La valoración oftalmológica reveló una agudeza visual de 20/20 del ojo derecho y de 20/200 del ojo izquierdo, además de lesiones del epitelio pigmentado de la retina en forma de granos de arroz en ambos ojos y un hamartoma retiniano en el ojo izquierdo. La valoración neurológica y renal no reportó ninguna alteración.

La radiografía de tórax mostró un índice cardiotorácico de 0,55 y la paciente presentaba una clase funcional I de la New York Heart Association; el electrocardiograma mostró ritmo sinusal con frecuencia cardíaca de 75 latidos por minuto; el ecocardiograma reveló la presencia de estenosis aórtica valvular y subvalvular por la presencia de un rodete fibromuscular, y el ecosonograma transesofágico mostró una válvula aórtica engrosada que afectaba las 3 comisuras con flujo turbulento anterógrado y sin insuficiencia. Inicialmente, no se consideró el tratamiento quirúrgico, ya que la paciente se encontraba asintomática; sin embargo, al comenzar a presentar signos de insuficiencia cardíaca se

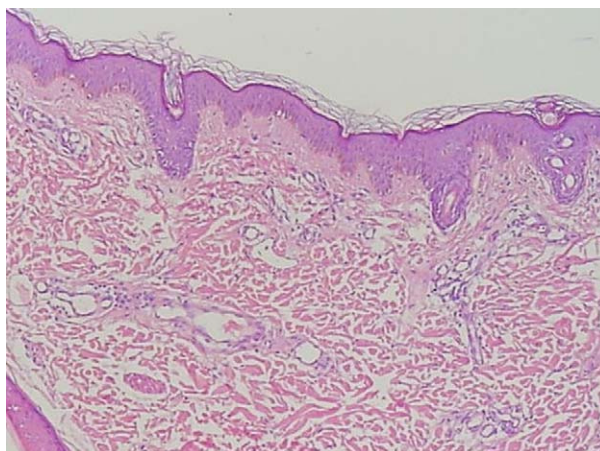


Figura 1 Biopsia de angiofibroma donde se observa leve atrofia, aumento de las fibras de colágena dérmica y proliferación capilar dérmica (hematoxilina y eosina 10 ×).



Figura 2 Rodete fibroso subvalvular aórtico.

decidió realizarle resección del rodete fibroso subvalvular (fig. 2) y comisurotomía de la válvula aórtica; tras esto, la paciente se encuentra asintomática.

Habitualmente, la ET se acompaña de manifestaciones cardíacas, y la más común es la presencia de rabdomiomas²⁻⁵. Estos tumores presentan una regresión o desaparición durante la niñez y crecen o aparecen *de novo* durante la adolescencia. Por lo general, son asintomáticos y, cuando se acompañan de síntomas, éstos son arritmias, soplos e insuficiencia cardíaca².

El síndrome de Wolff-Parkinson-White es otra manifestación cardíaca habitual en pacientes con ET. Esta asociación es más frecuente en hombres, suele presentarse antes del primer año de vida y, por lo general, se asocia a taquicardia supraventricular y a rabdomiomas cardíacos⁶.

La estenosis aórtica subvalvular es una manifestación inusual en pacientes con ET. Sin embargo, esta asociación se reportó previamente en una niña latinoamericana de 7 años de edad con ET que presentó una estenosis aórtica subvalvular por un rabdomioma solitario. La paciente falleció a causa de una endocarditis bacteriana y la autopsia reveló la presencia de un anillo membranoso con múltiples

vegetaciones en el área subaórtica, además de 2 aneurismas micóticos parcialmente resueltos sobre la válvula⁷.

Se ha postulado una etiología multifactorial como causa de la estenosis subaórtica. Ésta puede ser el resultado de la combinación de 4 elementos: anomalías morfológicas, elevación del *shear stress*, predisposición genética y proliferación celular en respuesta al *shear stress*⁸. La teoría genética está basada en la alta incidencia familiar y en que puede coexistir con otras anomalías congénitas⁹. Debido a que la ET y la estenosis aórtica subvalvular comparten una etiología genética pensamos que un polimorfismo podría explicar esta asociación.

La ET es una enfermedad con afectación multiorgánica, por lo tanto, es imprescindible una valoración multidisciplinaria. Los pacientes que presenten afectación cardíaca requieren de monitoreo constante y de la realización periódica de ecocardiogramas.

Bibliografía

- Schwartz RA, Fernández G, Kotulska K, Józwiak S. Tuberous sclerosis complex: advances in diagnosis, genetics, and management. *J Am Acad Dermatol.* 2007;57:189–202.
- Józwiak S, Kotulska K, Kasprzyk-Obara J, Domańska-Pakiela D, Tomyn-Drabik M, Roberts P, et al. Clinical and genotype studies of cardiac tumors in 154 patients with tuberous sclerosis complex. *Pediatrics.* 2006;118:e1146–51.
- 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;34:283–7.
- Jiménez Casso S, Benito Bartolomé F, Sánchez Fernández-Bernal C. Rbdomiomas cardíacos en la esclerosis tuberosa: manifestaciones clínicas y evolución de 18 casos diagnosticados en la infancia. *An Esp Pediatr.* 2000;52:36–40.
- DiMario FJ Jr, Diana D, Leopold H, Chameides L. Evolution of cardiac rhabdomyoma in tuberous sclerosis complex. *Clin Pediatr (Phila).* 1996;35:615–9.
- O'Callaghan, Clarke AC, Joffe H, Keeton B, Martin R, Salmon A, et al. Tuberous sclerosis complex and Wolff-Parkinson-White syndrome. *Arch Dis Child.* 1998;78:159–62.
- Adyanthaya AV, Price EC, Miller GV, Anderson GD. Membranous subvalvular aortic stenosis in tuberous sclerosis. *Chest.* 1972;61:407–8.
- Cape EG, Vanauker MD, Sigfússon G, Tacy TA, Del Nido PJ. Potential role of mechanical stress in the etiology of pediatric heart disease: septal shear stress in subaortic stenosis. *J Am Coll Cardiol.* 1997;30:247–54.
- Petsas AA, Anastassiades LC, Constantinou EC, Antonopoulos AG. Familial discrete subaortic stenosis. *Clin Cardiol.* 1998;21:63–5.

C. Sandoval-Tress*, E.B. Martínez-Baumbach, E.A. Rodríguez-Mora y J.H. López-Terrazas

Servicios de Cirugía Cardiovascular, Dermatología y Patología, UMAE Hospital de Pediatría del Centro Médico Nacional de Occidente, Instituto Mexicano del Seguro Social, Guadajalajara, Jalisco, México

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: cecytress@hotmail.com (C. Sandoval-Tress).

doi:10.1016/j.anpedi.2009.07.018

Obstrucción de la salida gástrica secundaria a una enterocolitis necrosante

Gastric outlet obstruction secondary to necrotizing enterocolitis

Sr. Editor:

La afectación gástrica en la enterocolitis necrosante (EN) así como la presencia de neumatosis gástrica son hallazgos muy poco habituales. Esta última aparece normalmente asociada a enfermedades que incrementan la presión interna del estómago por obstrucción intestinal, como por ejemplo la estenosis hipertrófica del píloro o la estenosis duodenal. El aumento de presión produce desgarros en la mucosa gástrica a través de los cuales entra aire en la pared. Los casos descritos en la literatura médica son escasos y las causas son diversas: hipoperfusión, cardiopatías congénitas (hipoplasia de cavidades izquierdas)¹, cirugía cardíaca², yatrogénica por perforación con una sonda de alimentación o como complicación de una gastrostomía o de una gastroscopia^{3,4}. En raras ocasiones está relacionada con una EN y parece ser un indicador de gravedad y de peor pronóstico⁵. Una posible secuela de la EN es la estenosis, que se desarrolla aproximadamente entre la 6.^a y la 8.^a semana después de su resolución⁶, especialmente en la flexura esplénica y en el colon

izquierdo. A continuación se presenta un caso insólito de obstrucción de la salida gástrica en un exprematuro como secuela de una EN con afectación gástrica.

Se trata de un paciente varón de 5 meses de vida que ingresó en nuestro hospital por presentar vómitos proyectivos en la mitad y al final de las tomas, acompañados de una pérdida de peso de 350g en el transcurso de una semana. Como antecedentes destacaba que era un exprematuro moderado de 30 semanas de gestación que al quinto día de vida desarrolló una EN con neumatosis gástrica e intestinal (fig. 1), por lo que precisó una resección de 10 cm del yeyuno y 25 cm del íleon. Tras la intervención quirúrgica presentó varios episodios de retención gástrica y vómitos, con resolución espontánea y adecuada tolerancia posterior, por lo que se le dio el alta a su domicilio. Al reingreso presentaba un regular estado general, desnutrición grave y palidez mucocutánea, sin signos de deshidratación ni edemas periféricos. El peso, la talla y el perímetro cefálico estaban por debajo del percentil 3 para la edad corregida. A la palpación abdominal se apreciaba un ruido de vaciamiento gástrico rápido. Dada la imposibilidad de alimentación por vía oral se inició nutrición enteral a débito continuo por sonda nasogástrica, que fue bien tolerada. Se realizó un tránsito esofagogastroduodenal en el que se apreció una gastroparesia con retención de la papilla de bario en el estómago a las 6h. La ecografía abdominal no mostró alteraciones. En la endoscopia digestiva superior se visualizó un cuerpo gástrico distorsionado, sin solución de continuidad