

Presentación de caso

Hospital General Universitario Vladimir Ilich Lenin

Síndrome de Poland, asociado a hipoplasia tubular de la aorta y neurofibromatosis tipo I en una adolescente**Poland's Syndrome Associated with Aortic Tubular Hypoplasia and Neurofibromatosis I in an Adolescent**

Rolando Teruel Ginés¹, María de los Ángeles Leyva Montero², Raiker Borjas Leyva³, Ivett Díaz Triana⁴

- 1 Especialista de Segundo Grado en Medicina Interna. Profesor Auxiliar. Máster en Urgencias Médicas. Hospital General Universitario Vladimir Ilich Lenin. Holguín.
- 2 Especialista de Primer Grado en Anatomía Patológica. Instructora. Hospital General Universitario Vladimir Ilich Lenin. Holguín.
- 3 Especialista de Primer Grado en Medicina Interna. Hospital General Universitario Vladimir Ilich Lenin. Holguín.
- 4 Especialista de Primer Grado en Anatomía Patológica. Instructora. Hospital General Universitario Vladimir Ilich Lenin. Holguín.

RESUMEN

Se presentó el caso de una adolescente, portadora de un síndrome de Poland en asociación con neurofibromatosis I y extensa hipoplasia tubular de la aorta que producía severa hipertensión arterial secundaria. Al examen físico había hipoplasia del músculo pectoral mayor izquierdo, mama, areola y pezón de ese lado. El brazo izquierdo estaba hipotrófico. La piel mostraba mancha café con leche, pecas axilares y neurofibromas típicos. Existía severa hipertensión con pulsos femorales imperceptibles. El riñón izquierdo no captaba el contraste en la urografía, y la

tomografía multicorte contrastada puso en evidencia un neurofibroma sacro, estenosis de las arterias subclavia y renal izquierdas, y marcada hipoplasia aórtica en todo su trayecto, con calibre de 9 mm. Se hacen consideraciones etiopatogénicas y se concluyó con la certeza de lo infrecuente del padecimiento, lo extraordinariamente raro de la hipoplasia tubular aórtica, y en lo excepcional de la asociación de los tres estados patológicos.

Palabras clave: síndrome de Poland, hipoplasia tubular de la aorta, neurofibromatosis

ABSTRACT

A 19-year-old patient carrier of a Poland's syndrome in association with neurofibromatosis I and extended aortic tubular hypoplasia producing severe secondary high blood pressure. The physical examination showed hypoplasia of the left pectoral's major muscle, including the breast, areola and nipple of the same side. The left arm was hypotrophy and with less length than the right one. Many café au lait spots, freckle in the axillae and typical neurofibromas were found in the skin. There was a severe asymptomatic high blood pressure with imperceptible femoral pulse and a grade II hypertensive retinopathy. The chest x-ray showed hypoplasia of the arch of the aorta and it was evident the concentric hypertrophy of the left ventricle by the echography. The both arms x-ray showed a hypotrophy of the left radius and ulna, and the left kidney was considered as not functional with absence of the contrast uptake in the urography. The multicut contrasted tomography determined a sacral neurofibroma, stenosis of the left subclavian and renal arteries, and aortic hypoplasia in all of its extension with 9 mm. Etiopathogenic considerations were made, the extraordinary rare of the tubular aortic hypoplasia and in the exceptional of the association of the three pathologic states.

Key words: Poland's Syndrome, aortic tubular hypoplasia, neurofibromatosis

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Poland (SP) es un defecto muscular congénito, heterogéneo, caracterizado por hipoplasia o ausencia unilateral de las porciones clavicular y esternocostal del músculo pectoral mayor, que se puede asociar a compromiso de otros músculos de la pared torácica, costillas, mama y extremidad superior ¹.

Esta rara anomalía es de carácter esporádico, aunque de manera excepcional se ha presentado en más de un miembro de una misma familia ². Su incidencia es muy baja (de 1 en 7 000 a 1 en 100 000 recién nacidos vivos), y en el 75% de los pacientes la anomalía se sitúa en el hemicuerpo derecho, predominando en el sexo masculino ⁽³⁾. En el caso que se presentó, existe una interesante asociación con la neurofibromatosis tipo I (NF 1), descrita en contados casos, y con una extensa hipoplasia tubular aórtica, sobre lo cual no se encontró ninguna descripción en la literatura.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de 19 años, mestiza, portadora de una NF 1, que en un examen de rutina, evidenció cifras muy elevadas de tensión arterial (220/120 mmHg). Al examen físico se comprobó una hipoplasia del músculo pectoral mayor izquierdo, así como de la mama, areola y pezón de ese lado. El brazo izquierdo estaba hipotrófico y de menor longitud que el derecho (fig. 1), con debilidad y retardo de su pulso radial. Ambos pulsos femorales eran imperceptibles. No se auscultaban soplos a nivel del corazón, y la tensión arterial oscilaba desde 220/120 mmHg, hasta 180/110 mmHg en ausencia de síntomas.



Fig. 1. Hipoplasia de pectoral, mama, y brazo izquierdo

La fundoscopia evidenció una retinopatía hipertensiva grado II. En la piel había numerosas manchas café con leche y neurofibromas (fig. 2), así como abundantes pecas axilares. En la radiografía de tórax, el botón aórtico estaba hipoplásico, y se demostró mediante ecocardiografía una hipertrofia concéntrica del ventrículo izquierdo.



Fig. 2. Manchas café con leche y neurofibroma

Las investigaciones de hemoquímica arrojaron resultados normales. Las radiografías de brazos mostraron hipodesarrollo del radio y cubito izquierdos. En la urografía contrastada, el riñón izquierdo no captaba el contraste, por lo que se consideró afuncional.

Un estudio contrastado en el tomógrafo multicorte puso en evidencia que la arteria subclavia izquierda estaba estenosada, y la arteria aorta, a partir de ese nivel, se

encontraba hipoplásica de manera uniforme a través de todo su trayecto (9 mm), con múltiples placas de ateroma, disminuyendo distalmente su calibre de forma progresiva y extendiéndose esta anomalía hasta ambas arterias ilíacas (fig. 3).

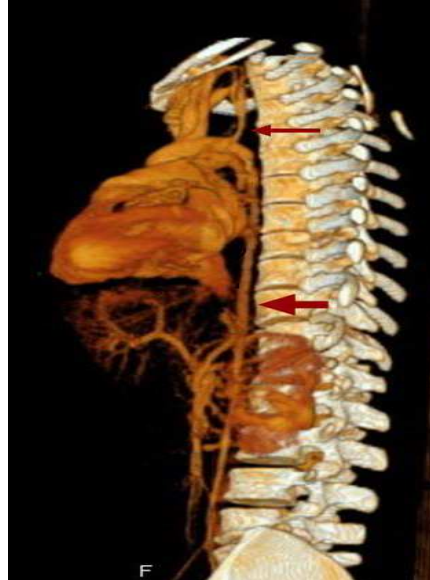


Fig. 3. Estenosis de subclavia izquierda e hipoplasia tubular extensa de la aorta

También mostró una importante estenosis de la arteria renal izquierda con abundante circulación colateral, y la existencia de un neurofibroma de S_1 y L_5-S_1 a la izquierda (fig. 4).



Fig. 4. Neurofibroma sacro

DISCUSIÓN

El SP es la única anomalía considerada exclusivamente unilateral ⁴, y aunque es predominante del lado derecho y en el sexo masculino ³, en nuestra paciente estaba afectado el lado izquierdo. Se conoce que no tiene una base genética, a pesar de que se han reportado casos en una misma familia ². Entre los familiares cercanos de nuestra paciente no existe evidencia de un caso similar.

El diagnóstico se basa en la presencia de aplasia o hipoplasia del músculo pectoral mayor, y al menos una anormalidad asociada. Entre éstas, las más frecuentes son aplasia o hipoplasia de la mama y pezón, malformaciones de la mano como sindactilia, braquisindactilia, asimetría de extremidad superior, hipoplasia del radio/cubito, aplasia/hipoplasia costal, ausencia de vello axilar, anormalidades dermatológicas, dextrocardia, anormalidades hepáticas o de vía biliar ³.

Esta adolescente tenía varias de dichas anormalidades, aunque no la sindactilia. Esta anomalía, rara de por sí, ha sido descrita en asociación con cáncer del pulmón y de mama, síndrome de Moebius, síndrome de Klippel-Feil y otras muchas, pero su asociación con NF I es excepcional ⁵, de ahí que esta paciente resulte muy interesante.

El diagnóstico de NF I está fuera de dudas debido a que cumple con los criterios establecidos por la Conferencia de Desarrollo de Consenso del Instituto Nacional de Salud de 1998 ⁽⁶⁾. Lo que hace verdaderamente excepcional este caso es la asociación con una extensa hipoplasia tubular aórtica; anomalía considerada extremadamente rara, y sobre la que existen pocos informes en la literatura, asociándola a HTA secundaria ⁷.

La hipótesis más aceptada acerca del mecanismo de producción del SP es la que supone una alteración del mesodermo con un defecto primario del desarrollo de la arteria clavicula proximal, que produce una disminución parcial de tejido alrededor de la sexta semana de gestación ².

Sobre su asociación con hipoplasia tubular aórtica, solo se pudo especular acerca de un defecto vascular más extenso durante el desarrollo embrionario. A reserva de las consideraciones etiopatogénicas, lo que hace sumamente interesante este caso es el hecho de que esta asociación no ha sido descrita con anterioridad, unido también que ambos trastornos coexistan sobre la base de una NF I.

Las lesiones vasculares más frecuentes en los enfermos con NF I se localizan en la aorta abdominal y sus ramas, y son mayormente segmentarias⁸, pero cuando el estrechamiento de la aorta afecta a sus porciones más extensas, se conoce con el nombre de hipoplasia tubular de la aorta, anomalía considerada extremadamente rara, y sobre la que existen pocos informes en la literatura asociándola a HTA secundaria⁷.

Debe señalarse además, que la patogenia de esta enfermedad es diferente a la de las anomalías vasculares de la NF I (caracterizadas por compresión extrínseca o infiltración de nódulos en el músculo liso), pues aquí lo que se plantea es la fusión durante la etapa embrionaria de las dos aortas dorsales^{9,10}.

No se encontró en la literatura ningún informe similar, pues en ella, la hipoplasia afectaba a toda la aorta torácica y abdominal, y se extendía a las arterias subclavia y renal izquierdas, y ambas arterias ilíacas, respetando solo la porción del cayado antes de la emergencia de la arteria subclavia izquierda. Lo anterior explica la severa hipertensión que padecía seguramente desde su infancia.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1 Cares C.B, Aravena B.C. Asociación sindrómica: Poland, Goldenhar, Moebius, Klippel Feil. Presentación de un caso clínico. Rev Chil Pediatr. 2010; 81(1):53-57.
- 2 Sierra SL, González RM. Síndrome de Poland: Descripción de dos casos familiares. An Pediatr. (Barc). 2008; 69:49-51.
- 3 Jiménez J, Luque J, Jiménez E, Aravena T. Síndrome de Poland y alteración de la migración neuronal: Reporte de un caso y revisión de la literatura. Rev Chil Pediatr. 2009; 80(5): 451-458.
- 4 Puder M, Greene A, Mooney D. Hepatic Exstrophy Complicating Poland Syndrome. J Pediatr Surg. 2004; 37(8):1202-4.
- 5 Hans J, Mentzel J, Seidel DS. Radiological Aspects of the Poland syndrome and Implications for Treatment: A Case Study and Review. Eur J Pediatr. 2008; 161: 455-459.
- 6 Martuza RL, Eldredge R. Neurofibromatosis. N Engl J Med. 1998; 318: 684- 688.

- 7 Turgay C, Kursaklioglu H, Iyisoy A, Turhan H, Amasyali B, Kocaoglu M, et al. Hypoplasia of the Descending Thoracic and Abdominal Aorta: A Case Report and Review of Literature. J Thoracic Imagin. 2007; 21:4.
- 8 Dejardin A, Goffette P, Moulin P, Verhelst R, Cornu G, Plaen JF, et al. Severe Hypoplasia of the Abdominal Aorta and its Branches in a Patient and his Daughter. J Intern Med. 2010; 255:130-136.
- 9 Delis KT, Gloviczki PR. Middle Aortic Syndrome: from Presentation to Contemporary Open Surgical and Endovascular Treatment. Vascular Surgery and Endovascular Therapy. 2010; 17(3):187-203.
- 10 Prakken FJ, Kitslaar PJ, Van de Kar N, Robben SF, Leiner T. Diagnosis of Abdominal Aortic Hypoplasia by State-of-the-Art MR Angiography. Pediatr Radiol. 2009; 36(1): 57-60.

Correspondencia

MsC. Rolando Teruel Ginés. Correo electrónico: teruel@hvil.hlg.sld.cu