

Revista Mexicana de Pediatría

Volumen
Volume 70

Número
Number 6

Noviembre-Diciembre
November-December 2003

Artículo:

Aneurisma de la arteria pulmonar derecha
en un paciente con síndrome de Williams.
Reporte de un caso

Derechos reservados, Copyright © 2003:
Sociedad Mexicana de Pediatría, AC

**Otras secciones de
este sitio:**

- 👉 [Índice de este número](#)
- 👉 [Más revistas](#)
- 👉 [Búsqueda](#)

***Others sections in
this web site:***

- 👉 [Contents of this number](#)
- 👉 [More journals](#)
- 👉 [Search](#)



www.Medigraphic.com

Aneurisma de la arteria pulmonar derecha en un paciente con síndrome de Williams. Reporte de un caso

(A case of Williams syndrome associated with an aneurysm of the right pulmonary artery)

Ma. Guadalupe Domínguez Escamilla,* Bernarda Alba Ramos López,** César A Fuentes Becerril,** Javier de Jesús Novales Castro***

RESUMEN

Se informa del caso de una escolar con síndrome de Williams asociado a un aneurisma de la arteria pulmonar (rama derecha) quien fue tratada mediante embolización. Se hace notar la rareza de esta anomalía vascular dado que no se encontró ningún caso descrito en la literatura.

Palabras clave: Síndrome de Williams, aneurisma de la arteria pulmonar, anomalías vasculares.

SUMMARY

The case of a schoolgirl with syndrome of Williams, to whom the diagnosis of an aneurysm of the pulmonary artery (right branch) was done, is reported. She was successful treated. Emphasis is done about the rarity of this vascular anomaly, there was not any case described in the literature.

Key words: Williams syndrome, pulmonary artery aneurysm, vascular diseases.

El síndrome de Williams (SW) es un desorden genético raro de transmisión autosómica dominante debido a una microdelección del brazo largo del cromosoma 7 (7q 11.23) donde se encuentra el gen que codifica la producción de elastina (proteína que provee de fuerza y elasticidad a los vasos y tabiques).^{1,2} La incidencia reportada³ es de 1:20,000 nacidos vivos. Este síndrome se asocia con características faciales peculiares: cara de “duendecillo”, nariz pequeña, boca grande, frente amplia, mentón pequeño y estrabismo; los pacientes muestran retraso psicomotriz, problemas dentarios, retraso en su crecimiento, anomalías musculoesqueléticas, retraso mental, hiperacusia, hernia umbilical y/o inguinal, y lesiones cardiovasculares hasta en 80% de los individuos

enfermos; de éstas, la más común es la estenosis supra- valvular aórtica (ESVA).^{4,5} En este informe se presenta el caso de una adolescente con un aneurisma de la arteria pulmonar (rama derecha) asociado al síndrome de Williams. La rareza de este hallazgo, al no ser reportado en la literatura en pacientes con SW, es el motivo de esta comunicación.

CASO CLÍNICO

Se trata de una niña de 11 años de edad, producto de la gesta I de un embarazo planeado y deseado, sin problemas. Se obtiene a término, por parto eutócico, con peso de 2,400 g, talla 49 cm; se desconoce el Apgar, se refiere llanto y respiración inmediata al nacimiento. A los tres meses de edad se detecta retraso psicomotriz, sin aparición de sonrisa social; no sostenía la cabeza. Se valora a los nueve meses (por el servicio de genética) quien le somete a estudios y a los dos años de edad se le diagnostica síndrome de Williams reportando cariotipo 46XX. A

* Residente en Pediatría Médica.

** Neumólogo Pediatra.

*** Médico Adscrito al Servicio de Medicina Interna Pediátrica.



Figura 1. Facies característica del síndrome de Williams.



Figura 2. Se aprecia opacidad homogénea, irregular, en la región parahiliar derecha.

los tres meses se le escucha soplo que se cataloga como fisiológico, se le corrige estrabismo bilateral divergente a los ocho años.

Inicia su padecimiento a los 11 años de edad con fiebre de 39-41°C; tos húmeda, no disneizante ni cianozante, con presencia de hemoptisis. Acude a un hospital general de zona, donde se le da tratamiento no especificado, luego egresa. Reingresa un mes después, con neumonía e infección de las vías urinarias; se desconoce el tratamiento. Un mes después reingresó al hospital por dolor en el muslo izquierdo y aparición de tos productiva, en ocasiones hemoptoica y pérdida de peso de 5 kg en un mes, astenia y adinamia. Ante tal evolución se le envía al hospital donde laboran los autores, a fin de ser valorada por el servicio de Neumología-Pediátrica. Se ingresa, registrando un peso de



Figura 3. Imagen de resonancia magnética: nótese imagen hiperintensa en región parabronquial derecha.

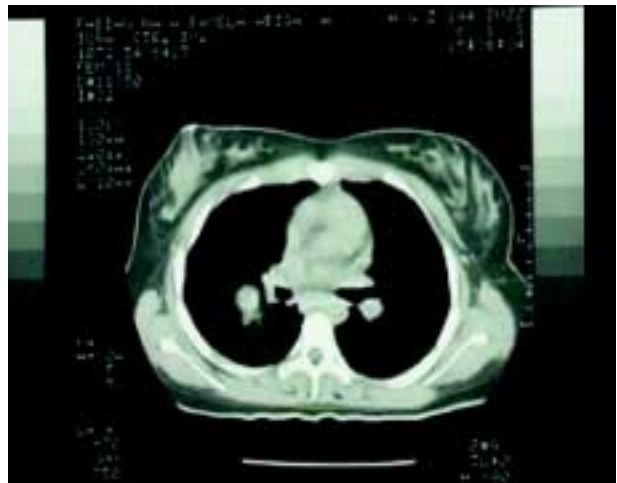


Figura 4. Imagen posembolización.

56 kg, talla 152 cm, tensión arterial 120/80 mmHg, frecuencia cardíaca 80 x minuto, temperatura 37°C, bien conformada, marcha claudicante, cooperadora, facies (Figura 1): compatible con SW (ya descrito); se aprecia discreto estrabismo bilateral divergente; tórax sin deformidades, simétrico amplexión y amplexación normales; vibraciones vocales normales, claro pulmonar y murmullo vesicular, área cardíaca precordio hiperdinámico, thrill palpable en el hueco supraesternal irradiado hacia cuello, soplo sistólico grado II-III de VI, plurifocal, abdomen globoso a expensas de pániculo adiposo, sin visceromegalias, peristalsis normal, extremidades con genovaro, disminución de fuerza en ambas piernas, tono muscular conservado, reflejos normales, columna no valorable ante la imposibilidad de bipedestación por disminución de fuerza, Tanner II.

Una radiografía de tórax mostró opacidad homogénea irregular en la región parahiliar derecha (Figura 2).

Tomografía axial computarizada del tórax con imagen hiperdensa en la región parabronquial derecha. Otra tomografía de tórax reportó probable malformación vascular. Imagen de resonancia magnética hiperintensa, en región parabronquial derecha (Figura 3). Se valoró por el servicio de cardiología que hace el diagnóstico de estenosis aórtica supraválvular.

Se somete a cateterismo el que reporta aneurisma de la arteria pulmonar (rama derecha). Se somete a embolización del aneurisma con lo cual se resuelve la expectoración hemoptoica. La evolución es satisfactoria por lo que egresa con indicación de control de tomografía axial computarizada de tórax cuyo reporte, posembolización, fue tendencia a formación de trombo dentro de aneurisma (Figura 4).

DISCUSIÓN

La asociación de aneurisma de la rama derecha de la arteria pulmonar con el síndrome de Williams no ha sido reportada en la literatura sobre esta enfermedad, por eso el interés por divulgar la experiencia en el manejo clínico de este caso. Si se considera que los aneurismas son dilataciones irreversibles localizadas en las arterias y en este síndrome hay un trastorno en la producción de elastina, cabe suponer que hay entre ambas circunstancias una relación de causa-efecto.^{1,2} En cuanto al diagnóstico de estas anomalías, entre más precoz se haga, habrá una mayor probabilidad de dar solución a éstas por lo que el pronóstico será más favorable; así tan pronto se haga el diagnóstico y en el momento que se juzgue pertinente, podrá ser corregido por embolización o resección quirúrgica.

Entre las principales anomalías congénitas asociadas a este síndrome, que han sido descritas por otros autores, se encuentra: la estenosis supraválvular aórtica (80%), la estenosis pulmonar, defecto septal atrioventricular y valva bicúspide aórtica.⁷ El presente caso tuvo una evolución satisfactoria después de la angioplastia, con resolución del cuadro clínico.

Referencias

1. Metcalfe K. Williams syndrome an update on clinical and molecular aspects. *Arch Dis Child* 1999; 81: 198-200.
2. Brewer CM, Morrison N, Tolmie JL. Clinical and molecular cytogenetic (FISH) diagnosis of Williams syndrome. *Arch Dis Child* 1996; 74: 59-81.
3. Partsch CJ, Dreyer, Gunther, Gosch, Angela, Winter et al. Longitudinal evaluation of growth, puberty and bone maturation in children with Williams syndrome. *J Pediatr* 1999; 134: 82-9.
4. Saylameh KJ, Banerjee, Anirban F. Evaluation of arterial stiffness in children with Williams syndrome; Does it play a role in evolving hypertension? *Am Heart J* 2001; 142: 549-55.
5. Sadler LS, Gingell R, Martín DJ. Carotid ultrasonid examination in Williams syndrome. *J Pediatr* 1998; 132: 354-56.
6. Sadler LS, Pober BR, Grandinetti A et al. Differences by sex in cardiovascular disease in Williams syndrome. *J Pediatr* 2001; 139: 849-53.
7. Nakamoto S, Saga T, Shinohara T. Williams syndrome associated with complete atrioventricular septal defect. *Heart* 2003; 89: 15.

Correspondencia:

Dra. María Guadalupe Domínguez Escamilla
Triángulo No. 156 Interior 8
Prado Churubusco
C.P. 04230, México, D.F.
Tel. 55-82-02-64 Celular. 04455 54-66-23-49
E-mail: luprsia@hotmail.com

