

HOSPITAL GENERAL PROVINCIAL DOCENTE
"CAPITÁN ROBERTO RODRÍGUEZ FERNÁNDEZ"
MORON

Pseudoquilotórax en la esclerosis tuberosa. Presentación de un caso.

Pseudochilothorax in the tuberous sclerosis. A case report.

Leonardo L. Perera Rodríguez (1).

RESUMEN

Se presenta una paciente de 31 años de edad, femenina, con retraso mental leve, con el diagnóstico de esclerosis tuberosa desde el momento de su nacimiento, con lesiones a nivel de varios órganos como son corazón, riñones, tubo digestivo, hígado y retina. Recibió varias intervenciones quirúrgicas desde las 72 horas de nacida, hasta los 14 años. Con objetivo de conocer la presentación y su tratamiento se realiza una breve revisión bibliográfica con la cual se compara. La paciente presenta una complicación poco frecuente de la enfermedad que es un pseudoquilotórax, el cual se trató con toracocentesis y luego con pleurostomía baja, se tomó una muestra que dio como resultado un líquido linfoide y seroso.

Palabras clave: ESCLEROSIS TUBEROSA/complicaciones.

1. Especialista de 2do Grado en Cirugía General. Profesor Asistente. Master en Urgencias Médicas.

INTRODUCCIÓN

La esclerosis tuberosa fue descrita en 1880 y es una enfermedad hereditaria autosómica dominante con penetrancia incompleta, que cursa en general con crisis epilépticas, retraso mental, estigmas cutáneos característicos y anomalías asociadas de riñón, corazón, pulmón y otros órganos, todo ello debido a la proliferación combinada de células de origen ectodérmico y mesodérmico. En el 90% de los pacientes la enfermedad está causada por la mutación en el gen TSC1, (cromosoma 9q34) o el gen TSC2 (cromosoma 16p13). Los túberes están asociados con epilepsia, retraso mental, trastornos de conducta y déficits neurológicos focales. Las convulsiones son el síntoma más común con una incidencia preponderante durante el 4to. y 5to. mes y se manifiestan clínicamente por espasmos infantiles (1-16).

La afección renal se caracteriza por la presencia de angiomiolipomas, quistes y raramente carcinomas. En ocasiones, la afección renal puede confundirse con la poliquistosis renal, pero generalmente la presencia de angiomiolipomas y las manifestaciones extrarrenales de la enfermedad permiten establecer el diagnóstico correcto (17).

El adenoma sebáceo conocido además como enfermedad de pringue, esclerosis tuberosa de Bourneville-Pringle o epiloga, es un síndrome neorocutáneo autosómico dominante, de origen mesoectodérmico, caracterizado por angiofibromas cutáneos faciales, manchas hipomelanocíticas, fibromas subungueales, epilepsias y retraso mental (18-19). Las facomatosis (phakos =mancha y oma =tumor), término acuñado por Van der Hoeve en 1923, son anomalías del desarrollo, genéticamente determinadas, poseen un potencial evolutivo variable y pueden originar tumores y/o hamartomas del sistema nervioso (20-22).

La afectación pulmonar se produce en menos del 1% de los pacientes, en especial en los que sobrepasan la adolescencia y son del sexo femenino. El cuadro clínico es similar clínica, radiológica y funcionalmente a la linfangioleiomiomatosis, con la excepción de que en la esclerosis tuberosa no se observa pleuritis quillosa. No existe tratamiento específico. Se han descrito también alteraciones de la caja torácica, en forma de quistes costales y lesiones esclerosantes focales que semejan metástasis osteoblásticas (17, 19, 21).

Las anomalías de la retina constituyen las manifestaciones más frecuentes desde el punto de vista oftalmológico, y se reporta que hasta el 80% de los casos desarrollan este tipo de alteraciones. Las más comunes son: Astrocitomas retinianos; Hamartomas retinianos y áreas acrómicas en la retina. Ocasionalmente en pacientes sanos se pueden observar las 2 últimas; pero cuando se presentan 2 o más astrocitomas retinianos, se está en presencia de la esclerosis tuberosa (23).

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de 31 años, blanca, femenina, con antecedentes de nefrectomía derecha por quiste renal a las 72 horas de nacida, colostomía por una pelvis congelada al mes y medio, al año tumoraciones del muslo. Padece de linfodemas en miembro inferior derecho desde el nacimiento. Presenta lesiones tumorales múltiples en la boca, hepatomegalia, aumento del tamaño del riñón izquierdo, epilepsia, anemia crónica, hamartomas artrocutáneos, nódulos hepáticos múltiples, renales, anejos y útero, vejiga. Se realiza estudio genético y se llega al diagnóstico de una esclerosis tuberosa. A los 15 años de edad presentó una peritonitis generalizada por perforaciones intestinales, por lo que se le realizó resección intestinal (Figura No.1).

Ingreso: 5/7/11

Disnea, tiraje y dolor torácico derecho.

Al examen físico se encuentra la expansibilidad torácica disminuida, abolición de las vibraciones vocales, matidez y no murmullo vesicular en hemitorax derecho.

Se realiza toracocentesis donde se encuentra 1000 ml de líquido serohemático turbio, se hace cultivo que resulta negativo.

Se le realizó radiografía de tórax que muestra opacidad total del hemitórax derecho (Figura No.2).

Se realiza pleurostomía mínima baja (PMB) 6/7/11 se aspira 1000ml de líquido serohemático turbio, el cual ha evolucionado en sala hacia la turbidez con aspecto opalescente, se tomó muestra en salón, (bacteriológico y citoquímico) cuyo resultado es un líquido linfocitario y seroso.

DISCUSIÓN

La esclerosis tuberosa, como se ha comentado, es una enfermedad autosómica dominante, cuya presencia fue comprobada en el árbol genealógico de la paciente.

El diagnóstico de esta paciente se realizó del antecedente de la enfermedad y el cuadro clínico descrito, lo que originó la realización de una toracocentesis, se encontró un líquido serohemático turbio, que se interpretó como un empiema por el médico de asistencia. Se traslada al Servicio de Cirugía previa realización de la radiografía del tórax donde se observó la radioopacidad total del hemitórax derecho y a la realización de la PMB se encontró el líquido opalescente como si fuera un quilotórax. El estudio de laboratorio no arrojó las características del quilotórax, por lo que se procedió a dar grasas con azul de metileno y este no coloreó el contenido de la PMB. Se eliminaron las grasas y no disminuyó el contenido pleural, este solo disminuyó con la aspiración de forma prolongada por 26 días. Los quilotórax no son frecuentes en esta enfermedad, pero el psuedoquilotórax lo es menos (6, 8, 10). Por lo anterior se decidió demostrar la presencia del líquido linfocitario y seroso como manifestación de la linfangioleiomiomatosis pulmonar, que simulaba un quilotórax.

ABSTRACT

A 31 years' feminine patient arrives, with mild mentally retarded, with sclerosis tuberosus diagnosis from the moment of her birth, with injuries at level of several organs such as heart, kidneys, digestive tract, liver and retina. She received several surgical interventions from 72 hours of live to 14 years old. With the objective to know the presentation and its treatment a brief bibliographical revision is carried out in which it is compared. This patient presents a little frequent complication that is a pseudochilotorax, which dealt itself soon with thoracentesis and with low pleurostomy, a sample was taken giving as a result a lymphocytic and serous liquid.

Key words: TUBEROUS SCLEROSIS, EPILEPSY

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Curatolo P, Cusmai R. Autism and infantile spasms in children with tuberous sclerosis. *Developmental Medicine and Child Neurol.* 1987; 29: 551-5.
2. Curatolo P, Cusmai R, Cortesi F, Chiron C, Jambaque I, Dulac O. Neuropsychiatric aspects of tuberous sclerosis. *Ann New York Acad Sci.* 1991; 615: 8-16.
3. Petre C, Bartuluchi M, Vázquez C, Cuello M, Medina C, Pomata H. Resultados de la cirugía de epilepsia en esclerosis tuberosa. *Rev Argent Neurocir [Internet].* 2008 [citado 26 Oct 2011]; 22(3): [aprox. 8 p.]. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?pid=S1850-15322008000300010&script=sci_arttext&tlng=pt
4. Lendvay TS, Marshall FF. The tuberous sclerosis complex and its highly variable manifestation. *J Urol.* 2003; 169(5): 1636-42.
5. Sagué Larrea J, Borrego Pino L, Salas Cabrera R, Laurencio Mena R. Manejo conservador urológico de una paciente con esclerosis tuberosa compleja (Bourneville). *Arch Esp Urol [Internet].* 2009 [citado 26 Oct 2011]; 62(7):[aprox. 8 p.]. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?pid=S0004-06142009000700012&script=sci_arttext
6. Torres V, Contreras GA, Serrano N, Páez MC, Guzmán MC. Complejo de la esclerosis tuberosa, revisión de tema y presentación de caso. *Rev Asoc Colomb Dermatol [Internet].* 2011 [citado 26 Oct 2011]; 19: 76-81. Disponible en: <http://bases.bireme.br/cgi-bin/wxislind.exe/iah/online/?IscScript=iah/iah.xis&src=google&base=LILACS&lang=p&nextAction=lnk&exprSearch=651966&indexSearch=ID>
7. Orlova KA, Crino PB. The tuberous sclerosis complex. *Ann NY Acad Sci.* 2010; 1184:87-105.
8. Bourneville DM. Sclérose tubéreuse: mise au point et actualités. *Epilepsies.* 2009; 21:34-40.
9. Hernández O, Way S, McKenna J, Gambello MJ. Generation of a conditional disruption of the *Tsc2* gene. *Genesis [Internet].* 2007 [citado 26 Oct 2011]; 45:101-6. Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/dvg.20271/abstract>
10. Fortea JM. Enfermedades neurocutáneas [Internet]. Valencia: Universidad de Valencia; 2003. [citado 31 Feb 2010] [aprox. 10 pantallas]. Disponible en: <http://www.uv.es/derma/CLindex/>
11. Lizárraga López SL, Zárate Castañón P, Bobadilla Aguirre A, Melgoza Arcos ME. Rabdomiomas intracardiacos múltiples en un neonato con esclerosis tuberosa. Informe de un caso. *Acta Pediatr Mex.* 2010; 31(4):153-157.
12. Illescas Molina T, Montalvo Montes J, Contreras Cecilia E, Muñoz Muñoz MM, González González A, Herraiz Martínez MA. Angiomiolipomas, esclerosis tuberosa y gestación. *Ginecol Obstet Mex.* 2009; 77(8):380-86.
13. Ponce Díaz-Reixa J, Barbagelata LA, Romero SE. Angiomiolipomatosis renal y linfangioleiomiomatosis, su relación con la enfermedad de Bourneville. *Actas Urol Esp.* 2006; 30(4):386-93.
14. López González M, Vilariño Duarte A, Rosales Perdomo O. Esclerosis tuberosa. Presentación de un caso. *MediCiego [Internet].* 2011 [citado 31 Ene 2012]; 17(2):1-5. Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/mciego/vol17_02_2011/casos/t-23.html
15. Miranda Nava G, Carrasco Vargas H, Ortega Ponce F. Esclerosis tuberosa: informe de una familia y revisión en la literatura. *Revista Neurología, Neurocirugía y Psiquiatría.* 2009; 42(1-4): 41-44.
16. Bongiorno L, Arroyo HA, Lubienicki F. Complejo nódulo subependimario-astrocitoma subependimario gigantocelular en niños con esclerosis tuberosa. *Medicina (Buenos Aires).* 2009; 69(1): 8-14.
17. Farreras Rozman. *Medicina Interna.* 14 ed. Madrid: Hartcourt; 2000.
18. Pou Serradell A, Giménez Arnau AM, Alameda Quillet F. Facomatosis y otras alteraciones del desarrollo. En: Teixidor Rodés J, Guardia Massó J. *Medicina Interna.* Barcelona: Masson; 1997. p. 2114-23.

19. Cabrera Acea GC, López Marquet AD. Esclerosis tuberosa. Presentación de un caso. MediSur [Internet]. 2009 [citado 31 Ene 2012]; 7(1):[aprox. 8 p.]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S1727-897X2009000100009&script=sci_arttext&lng=en

20. Machado CA, Ramos GA. Adenoma sebáceo. Rev Cent Dermatol Pascua [Internet]. 2008 [citado 4 Ene 2009]; 17(1): [aprox. 12 p.]. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/espanol/e-htms/e-derma/ecd2008/e-cd08-1/em-cd081d.htm>

21. Pascual Castroviejo I, Pascual Pascual S, Velásquez R, Van der Ouweland AM, Halley DJ. Complejo esclerosis tuberosa tipo 1 (CET1): importancia diagnóstica de las minilesiones cutáneas en los casos de presentación familiar. Neurología [Internet]. 2006 [citado 4 Ene 2009]; 21(7):386-388. Disponible en: <http://www.neurologia.com/pdf/Web/54S03/bhS03S019.pdf>

22. Fernández Concepción O, Gómez García A, Sardiñas Hernández N. Esclerosis tuberosa. Revisión. Rev Cubana Pediatr [Internet]. 1999 [citado 31 Ene 2012]; 71(3): 160-167. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75311999000300006&lng=es

ANEXOS



Figura No.1. Se muestra la PMB y secuelas más distintivas de la enfermedad en la paciente.

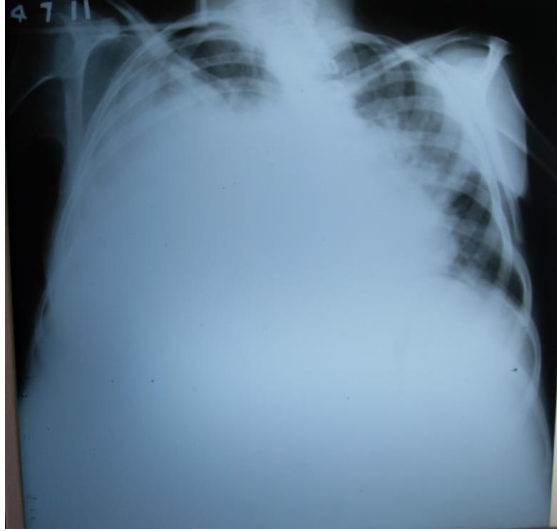


Figura No.2. Radiografía torácica donde se muestra un derrame pleural derecho casi total al momento de ser llamado la guardia de cirugía.