



## Presentación de caso

Servicio de Medicina Interna. Hospital General Universitario "Vladimir Ilich Lenin". Holguín

# Hipertensión arterial secundaria a hipoplasia tubular aórtica extensa en una adolescente con neurofibromatosis 1.

## Arterial hypertension after extensive tubular aortic hypoplasia in an adolescent with Neurofibromatosis 1.

*Rolando Teruel Ginés<sup>1</sup>, Fabián Fernández Chelala<sup>2</sup>, Guillermo Pérez Hernández<sup>3</sup>, Ronnis Parra Morales<sup>4</sup>.*

1. Especialista de II Grado y Profesor Auxiliar de Medicina Interna. Hospital "V. I. Lenin", Responsable de la Comisión Provincial de Hipertensión Arterial.
2. Especialista de II Grado en Cardiología. Hospital "V. I. Lenin".
3. Especialista de I Grado y Profesor Instructor de Medicina Interna. Hospital "V. I. Lenin".
4. Especialista de I Grado y Profesor Asistente de Medicina Interna. Hospital "V. I. Lenin".

## RESUMEN

Se presenta el caso de una adolescente de 19 años, que en un examen de rutina evidenció cifras de tensión arterial de 220/120 mmHg. Al examen físico, tenía baja talla, en la piel manchas café con leche, neurofibromas, pecas axilares, hipotrofia del miembro superior izquierdo, con debilidad y retardo del pulso radial. Ambos pulsos femorales eran imperceptibles. El fondo de ojo mostró una retinopatía hipertensiva grado II. En la radiografía de tórax, el botón aórtico estaba hipoplásico era evidente el signo de Roessler en la 3<sup>ra</sup> y 4<sup>ta</sup> costillas izquierdas. La ecocardiografía puso de manifiesto hipertrofia concéntrica del ventrículo izquierdo, en la urografía contrastada, el riñón izquierdo no captó el contraste. El estudio vascular contrastado mostró un neurofibroma sacro de 4 cm, la arteria subclavia izquierda estaba estenosada, y la aorta, a partir de ese nivel, muy estenosada de manera uniforme, con múltiples placas de ateroma, disminuyendo distalmente su calibre, ambas arterias ilíacas extremadamente finas. La arteria renal izquierda estaba estenosada y con abundante circulación colateral. Técnicamente no fue posible el tratamiento quirúrgico, el tratamiento antihipertensivo con 4 fármacos logró cifras tensionales que oscilaban entre 140-150/100 mmHg, sin llegar a la normalidad. La literatura revisada no recoge ningún caso similar, y a nuestro entender no está claro si en esta paciente, con una hipoplasia tan extensa, estamos asistiendo a una simple asociación por coincidencia, o a una nueva mutación del gen de la NF 1, aunque nos inclinamos por la segunda posibilidad.

*Palabras claves:* Hipoplasia tubular aórtica, neurofibromatosis 1, hipertensión arterial.

## ABSTRACT

A 19-year old adolescent with neurofibromatosis 1 who showed very high records of arterial tension was attended at this service. The patient was very short with café au lait spot in the skin, neurofibroma, axillary freckles and hypotrophy of the left upper limb, with weakness and delay of the radial pulse of that side. Both femoral pulses were imperceptible. Fundus showed hypoplastic aortic bouton and there was Roessler's sign in the 3<sup>rd</sup> and 4<sup>th</sup> left ribs. Echocardiography showed concentric hypertrophy of the left ventricle, and in the urography the left kidney did not get contrast. The vascular study showed sacral neurofibroma. The left subclavian artery was stenotic and the aortic artery had multiple atheromatous plaques. Both iliacus arteries were extremely thin and the left renal artery was stenotic too. Surgical treatment was ruled out, thus antihypertensive drugs were used to keep the blood pressure records within 140-150/100. In the literature checked there was no any case with this characteristics, for this reason the authors want to point out that this patient with such extensive hypoplasia is due to coincidence or a new mutation of the NF1 gen. The authors consider that in this patient it is associated to the second possibility.

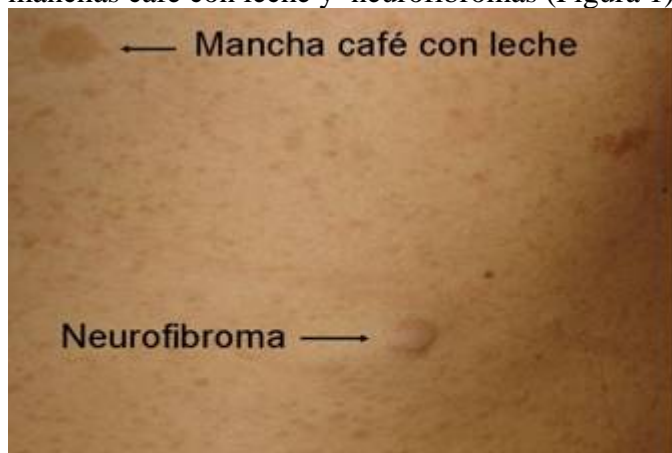
*Key words:* tubular aortic hypoplasia, neurofibromatosis 1, arterial hypertension.

## INTRODUCCIÓN

Las anomalías vasculares han sido ampliamente reconocidas en los pacientes con Neurofibromatosis tipo 1 (NF 1)<sup>(1)</sup>. Muchas de dichas anomalías, sobre todo la coartación de la aorta en sus diferentes tipos, y aquellas que producen estenosis de arterias renales, generan hipertensión arterial (HTA) secundaria en niños y jóvenes, los que frecuentemente necesitan de reparación quirúrgica para controlar la hipertensión y sus consecuencias. La hipoplasia tubular de la aorta, una anomalía cardiovascular extremadamente rara, considerada por algunos como un tipo poco frecuente de coartación aórtica, ha sido reportada en asociación con la NF 1<sup>(2)</sup> Nosotros presentamos el caso de una paciente de 19 años, portadora de NF 1, con una severa hipertensión secundaria a una hipoplasia tubular generalizada de la aorta y sus ramas.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

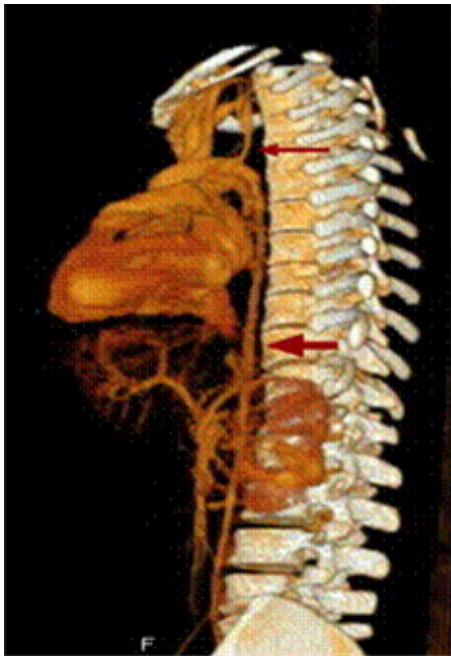
Se trata de una adolescente de 19 años, mestiza, portadora de una NF 1, al igual que su madre, que en un examen de rutina estando asintomática, evidenció cifras muy elevadas de tensión arterial (220/120 mmHg), decidiéndose su ingreso por tal motivo. Al examen físico, se comprobó un escaso desarrollo de la talla, y en la piel, era evidente la presencia de numerosas manchas café con leche y neurofibromas (Figura 1), así como abundantes pecas axilares.



**Figura 1.** Piel que evidencia mancha café con leche.



**Figura 2. Hipotrofia de brazo izquierdo y neurofibroma.**



**Figura 3. Estenosis tubular aórtica y estenosis de la subclavia izquierda**



**Figura 4. Aorta abdominal e ilíacas muy finas y arteria renal izquierda estenosada**

También se pudo comprobar una hipotrofia evidente del miembro superior izquierdo (Figura 2), con debilidad y retardo de su pulso radial de ese lado. 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. El examen del fondo de ojo mostró una retinopatía hipertensiva grado II.

En la radiografía de tórax, el botón aórtico estaba hipoplásico, con prominencia del arco del ventrículo izquierdo y signo de Roessler en la 3<sup>ra</sup> y 4<sup>ta</sup> costillas izquierdas. Se demostró mediante ecocardiografía una hipertrofia concéntrica del ventrículo izquierdo. Las investigaciones de hemoquímica arrojaron resultados normales. En la urografía contrastada, el riñón izquierdo no captaba el contraste, por lo que se consideró afuncional.

El estudio vascular contrastado en el tomógrafo multicorte puso en evidencia imagen compatible con neurofibroma sacro de 4 cm. La arteria subclavia izquierda estaba estenosada (Figura 3, flecha fina), y la arteria aorta, a partir de ese nivel, se encontraba muy estenosada de manera uniforme a través de todo su trayecto (Figura 3, flecha gruesa), con múltiples placas de ateroma, disminuyendo distalmente su calibre de forma progresiva y extendiéndose esta anomalía a ambas arterias ilíacas, las cuales eran extremadamente finas (Figura 4). El estudio también mostró una estenosis de la arteria renal izquierda y abundante circulación colateral.

Se evaluó la posibilidad de tratamiento quirúrgico, con la idea de que una cirugía de bypass pudiera mejorar el flujo sanguíneo hacia las porciones distales, pero se desestimó esa posibilidad debido a que la hipoplasia afectaba también a las arterias ilíacas y técnicamente no era posible. En estas condiciones se decidió utilizar tratamiento antihipertensivo con medicamentos, necesitando de 4 fármacos para mantener cifras tensionales que oscilaban en los rangos de 140-150/100 mmHg, pero nunca llegando a cifras normales.

## DISCUSIÓN

La NF 1 es un desorden autosómico dominante, progresivo y multisistémico, que afecta aproximadamente a 1 de cada 3000 individuos. Esta entidad fue descrita en 1882 por el profesor alemán de patología Frederich Daniel von Recklinghausen <sup>(3)</sup>. Desde el punto de vista genético, la anomalía se encuentra en la posición 17q11.2 del brazo largo del cromosoma 17th <sup>(4)</sup>. Su diagnóstico se realiza cuando el paciente cumple dos o más de los criterios establecidos por la Conferencia de Desarrollo de Consenso del Instituto Nacional de Salud de 1998 <sup>(5)</sup>.

En nuestra paciente se cumplían al menos 4 de los criterios, por lo que su diagnóstico está fuera de toda duda. Debido a las múltiples placas de ateroma encontradas a pesar de su corta edad, inferimos que nuestra paciente siempre mantuvo cifras elevadas de tensión arterial desde su nacimiento, lo cual explica la ausencia de síntomas de la severa enfermedad hipertensiva que padecía, pero no deja de constituir un desafiante problema debido a las catastróficas consecuencias que este estado acarrea <sup>(6)</sup>. Este elemento nos alerta sobre el hecho de que la HTA no es una enfermedad exclusiva del adulto, y que el examen de las cifras tensionales debe realizarse desde la edad pediátrica. Cuando se diagnostica HTA en un niño o joven con NF 1, generalmente se piensa, debido a su frecuencia, en estenosis de arterias renales o feocromocitoma, y menos frecuentemente en coartación de la aorta. Lo anterior se debe a que las lesiones vasculares más frecuentes de estos pacientes se localizan en la aorta abdominal y sus ramas, y son mayormente segmentarias <sup>(7,8)</sup>.

Con mucha menor frecuencia, esas lesiones segmentarias afectan el cayado aórtico, la aorta torácica en forma de coartación de la aorta yuxtaductal, y también porciones variables de la aorta torácica distal, abdominal proximal, o ambas, anormalidad conocida como síndrome de la mitad de la aorta <sup>(9)</sup>. Cuando el estrechamiento de la aorta afecta a porciones más extensas de la misma, 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 secundaria <sup>(2)</sup>. No hemos encontrado ningún reporte similar al de nuestra paciente, pues en ella, la hipoplasia afectaba a toda la aorta torácica y abdominal, y se extendía a la arteria subclavia izquierda, arteria renal de ese lado, y ambas arterias ilíacas, respetando solo la porción del cayado antes de la emergencia de la arteria subclavia izquierda.

Según Jiménez Gil y colaboradores <sup>(10)</sup>, la arteriopatía de grandes vasos en la NF 1 depende de infiltración de nódulos de músculo liso en la pared del vaso, desarrollo aberrante de tejido nervioso en la adventicia, o zonas de neurofibromas que generan compresión extrínseca. Sin embargo, la hipoplasia tubular de la aorta parece tener una patogenia diferente, planteándose la fusión durante la etapa embrionaria de las dos aortas dorsales <sup>(11,12)</sup>. Para nosotros no está claro si en el caso de nuestra paciente, con una hipoplasia tan extensa, estamos asistiendo a una simple asociación por coincidencia, o a una nueva mutación del gen de la NF 1, pero basados en los conocimientos actuales sobre la NF 1, nos inclinamos por la segunda posibilidad.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Kurien A, John P R, Milford D V. Hypertension secondary to progressive vascular neurofibromatosis. Arch Dis Child 1997; 76:454-455.

2. Celik T, Kursaklioglu H, Iyisoy A, Turhan H, Amasyali B, Kocaoglu M, Isik E. Hypoplasia of the Descending Thoracic and Abdominal Aorta: A Case Report and Review of Literature. *J. Thorac Imag* 2006; 21:4
3. Han M, Criado E. Renal artery stenosis and aneurysms associated with neurofibromatosis. *J Vasc Surg.* 2005; Mar; 41(3):539-43.
4. Sabol Z, Kipke-Sabol L. Neurofibromatosis type 1 (von Recklinghausen's disease or peripheral neurofibromatosis): from phenotype to gene. *Lijec Vjesn* 2005; 27(11-12):303-11.
5. Martuza R L, Eldredge R. Neurofibromatosis 2. *N Engl J Med.* 1998; 318: 684-688.
6. König K, Gellermann J, Querfeld M U, Schneider B E. Treatment of severe renal artery stenosis by percutaneous transluminal renal angioplasty and stent implantation. *Pediatric Nephrology* 2006; 21:5, 663
7. Delis K T, Gloviczki P. Neurofibromatosis Type 1: From Presentation and Diagnosis to Vascular and Endovascular Therapy. *Perspectives in Vascular Surgery and Endovascular Therapy* 2006; 18(3): 226 - 237.
8. Dejardin A, Goffette P, Moulin P, Verhelst R, Cornu G, De Plaen JF, Persu A Severe hypoplasia of the abdominal aorta and its branches in a patient and his daughter (Case Report). *J Intern Med* 2004; 255: 130–136.
9. Papavassiliou Vassilios G, Liapis Christos D, Kakassis John D. Middle Aortic Syndrome. *Vascular and Endovascular Surgery* 2000; Vol. 34, No. 3, 277-280.
10. Jiménez Gil R, Arroyo Bielsa A, Barrio Rodríguez C, Álvarez Salgado A, Carmona Berriguete S, Montero Mendizábal R, Gesto Castromil R. Lesiones vasculares múltiples y precoces en la neurofibromatosis. Descripción de un caso clínico y revisión bibliográfica. *Angiología* 2002; 54 (3): 259-264.
11. Delis Konstantinos T., Gloviczki Peter. Middle Aortic Syndrome: From Presentation to Contemporary Open Surgical and Endovascular Treatment. *Perspectives in Vascular Surgery and Endovascular Therapy* 2005; Vol. 17, No. 3, 187-203.
12. 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.* 2006; 36(1):57-60.

*Correspondencia:* Dr. Rolando Teruel Ginés. Aricochea # 140 e/ C. Cienfuegos y C. Central. Holguín. Cuba. Telf. 422698 Correo electrónico: [teruel@crystal.hlg.sld.cu](mailto:teruel@crystal.hlg.sld.cu) Centro de trabajo: Hospital General Universitario “Vladimir Ilich Lenin”.