

HOSPITAL UNIVERSITARIO
"ARNALDO MILIÁN CASTRO"
SANTA CLARA, VILLA CLARA

INFORME DE CASO

ENFERMEDAD DE PRINGLE-BOURNEVILLE. LESIONES VISCERALES. PRESENTACIÓN DE UN PACIENTE.

Por:

Dr. Elio Llerena Rodríguez¹, Dra. Addys Hernández García² y Dr. Rafael Ibáñez Azán³

1. Especialista de I Grado en Imagenología.
2. Especialista de I Grado en Imagenología. Asistente. ISCM-VC.
3. Especialista de I Grado en Imagenología. Instructor. ISCM-VC.

Descriptores DeCS:

SINDROMES NEURO CUTANEOS
ESCLEROSIS TUBEROSA

Subject headings:

NEURO CUTANEOUS SYNDROME
TUBEROUS SCLEROSIS

Inicialmente descrita por Von Recklinghausen en 1862 y estudiada a profundidad por Bourneville en 1880, esta rara afección pertenece al grupo de las facomatosis¹.

Esta compleja enfermedad se caracteriza por manifestaciones neurocutáneas (adenomas sebáceos, epilepsia, retraso mental) y tumores hamartomatosos en diversos órganos; el más afectado es el riñón, muy por encima de la participación cardíaca y pulmonar².

El hamartoma es un tumor formado por elementos hísticos normales, los cuales son únicamente anormales en sus valores cuantitativos. La mayoría de estos hamartomas renales son angiomiolipomas, y su integración histológica está constituida por tejido muscular liso, adiposo y vasos, en proporciones variables de unos pacientes a otros³.

En la actualidad, a pesar de un incremento en el diagnóstico, continúan siendo infrecuentes, lo que ha motivado la presentación de este paciente.

PRESENTACIÓN DE UN PACIENTE

Se trata de una paciente de 16 años, raza blanca, con antecedentes de epilepsia desde los dos meses de nacida refractaria a tratamiento, y antecedentes familiares de epilepsia (abuela materna y hermana). En esta ocasión acude con dolor lumbar derecho y orinas oscuras. Al examen físico se observan lesiones en pliegues nasogenianos en forma de pápulas tumorales duras, así como en mejillas y barbilla (Fig 1). En tórax, espalda y piernas presenta lesiones hipopigmentadas; se palpa masa tumoral en flanco derecho, no dolorosa.



Fig 1 Adenomas sebáceos faciales.

Se realizó ultrasonido abdominal donde se observan tres imágenes nodulares hiperecogénicas: una en riñón derecho e izquierdo respectivamente, y otra en el lóbulo derecho del hígado (Fig 2). En el riñón derecho, la mayor alcanza gran tamaño, se localiza en la cara anterior de la porción media, y su diámetro mayor es 9,8 cm; al aplicarle el power doppler se comprueba que dichas lesiones son vascularizadas, y presentan polos vasculares en su periferia (Fig 3). En el riñón izquierdo se observa ligera pielocaliectasia, provocada por lesión nodular hipoeecogénica, que medía 7,2 x 5,1 cm, la cual se localizaba en polo inferior, comprimía la unión ureteropielica, y por su ecogenicidad difería de las demás.

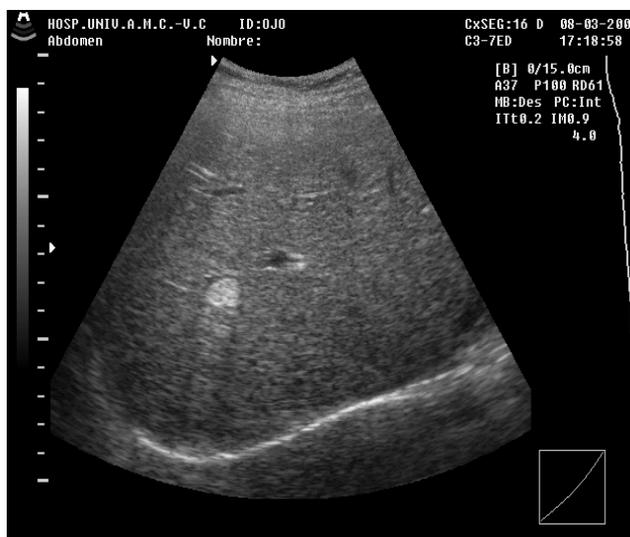


Fig 2 Angiomiolipoma hepático.

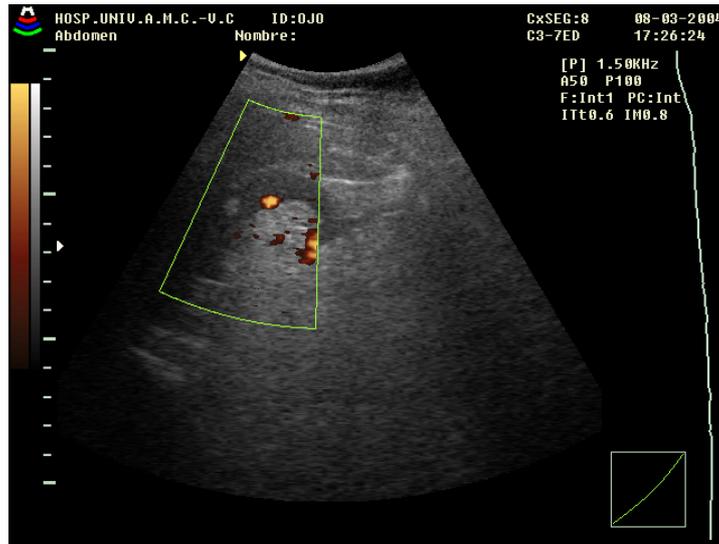


Fig 3 Gran angiomiolipoma en riñón derecho visualizado mediante ultrasonido Doppler.

En el estudio tomográfico abdominal realizado sin contraste, se confirma la existencia de las masas renales con densidad de grasa (-88 UH), excepto la masa del polo inferior del riñón izquierdo, que presentaba una densidad mayor (45 UH). En la TAC simple de cráneo se evidencian calcificaciones subependimarias periventriculares e intraventriculares (Figs 4,5).



Fig 4 Angiomiolipomas renales bilaterales de diferentes densidades.



Fig 5 Pequeñas calcificaciones subependimarias.

Los estudios radiográficos de cráneo, tórax y ambas manos y pies no demostraron alteraciones. El electroencefalograma, electrocardiograma, ecocardiograma y fondo de ojo fueron normales. Se realizó la prueba de inteligencia donde se halló una oligofrenia ligera (69).

Comentario

El conjunto sintomático compuesto por epilepsia, retraso mental y adenomas sebáceos, ha quedado englobado en el llamado "complejo de la esclerosis tuberosa", que reúne una serie de lesiones cuya naturaleza es hamartomatosa; cuando se investiga a estos pacientes, las tres cuartas partes de ellos presentan lesiones viscerales^{4,5}, como nuestra paciente, en la cual no encontramos alteraciones pulmonares, óseas ni cardíacas. En esta enfermedad se ha comprobado un patrón de herencia autosómica dominante, con franco dominio del sexo femenino, y con una clara afectación neurológica familiar.

El gran dilema en estos pacientes con hamartomas renales es su posible malignización, sobre todo cuando son lesiones bilaterales, lo que hace que el pronóstico sea reservado y contraindique cualquier intento quirúrgico⁶. En nuestra paciente se ha seguido una conducta expectante, a pesar de la lesión sólida renal izquierda, la cual no ha mostrado signos de malignización.

Referencias bibliográficas

1. Layzer RB. Enfermedades degenerativas del sistema nervioso. En: Bennetl JC, Plum F. Cecil tratado de medicina interna vol. 3. 20ª ed. México: Mc Graw-Hill Interamericana; 1998. p. 2368-76.
2. Gold AP. Neurocutaneous disorders. En: Rowland LP. Merrit's neurology. 10ª ed. New York: Lippincott; 2000. p. 596-601.
3. Van Miller S, Roach ES. Neurocutaneous syndrome. En: Bradley WG, Daroff RB, Fenichel GM, Morsden CD. Neurology in clinical practice. The neurological disorders. 3ª ed. Heinemann: Bulter Worth; 2000. p. 1665-72.
4. Heywood G, Smyrk TC, Donohue JH. Primary angiomyolipoma of the pancreas. Pancreas 2004;28(4):443-5.
5. Herguner MO, Karabay-Bayazit A, Noyan A, Altunbasak S, Anarat A. Symptomatic kidney involvement in a child with tuberous sclerosis. Turk J Pediatr 2004;46(1):76-8.
6. Rossello BM, Mus MA, Rebassa LM, Casals AJ. Case of giant angiomyolipoma of the kidney. Actas Urol Esp 2004;28(2):133-7.