



Aneurisma de aorta torácica em paciente com esclerose tuberosa

Thoracic aortic aneurysm in a patient with tuberous sclerosis

Martin Andreas Geiger¹ , Alex Aparecido Cantador¹, Ana Terezinha Guillaumon¹

Resumo

A esclerose tuberosa é uma doença genética de transmissão autossômica dominante. Caracteriza-se, na sua apresentação clássica, por epilepsia, deficiência mental e adenomas sebáceos. Aneurismas de aorta podem acometer desde crianças com poucos meses de vida até adultos jovens portadores de esclerose tuberosa. Apresentamos o caso de uma paciente jovem com diagnóstico de aneurisma sacular de aorta torácica e esclerose tuberosa tratada com sucesso por via endovascular.

Palavras-chave: aneurisma de aorta torácico; esclerose tuberosa; tratamento endovascular.

Abstract

Tuberous sclerosis is a genetic disease with autosomal dominant transmission. Its classic presentation comprises epilepsy, mental deficiencies, and sebaceous adenomas. Aneurysms of the aorta can be detected in people with tuberous sclerosis ranging from children a few months old to young adults. We report the case of a young patient diagnosed with a saccular thoracic aortic aneurysm and tuberous sclerosis who was successfully treated using an endovascular approach.

Keywords: thoracic aortic aneurysm; tuberous sclerosis; endovascular treatment.

Como citar: Geiger MA, Cantador AA, Guillaumon AT. Aneurisma de aorta torácica em paciente com esclerose tuberosa. *J Vasc Bras.* 2019;18:e20160017. <https://doi.org/10.1590/1677-5449.160017>

¹ Universidade Estadual de Campinas – UNICAMP, Departamento de Cirurgia, Disciplina de Moléstias Vasculares, Campinas, SP, Brasil.

Fonte de financiamento: Nenhuma.

Conflito de interesse: Os autores declararam não haver conflitos de interesse que precisam ser informados.

Submetido em: Setembro 17, 2018. Aceito em: Janeiro 08, 2019.

O estudo foi realizado no Hospital de Clínicas, Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil.

INTRODUÇÃO

Aneurismas de aorta são raros em crianças e adultos jovens. Quando identificados, costumam estar associados a doenças do tecido conjuntivo como as síndromes de Marfan e de Ehler-Danlos, vasculites ou acometimentos externos como trauma¹. Relatos de casos associam aneurisma de aorta à esclerose tuberosa (ET) desde 1966².

A ET foi descrita inicialmente pelo neurologista francês Desiré-Magoire Bourneville em 1880. Tem herança autossômica dominante; porém, atualmente 2/3 dos casos são esporádicos. É uma doença cuja tríade clássica caracteriza-se por epilepsia, deficiência mental e adenoma sebáceo, mas que pode assumir um caráter multissistêmico, acometendo cérebro, coração, pele, olhos, rins, fígado e pulmão². Relatamos um caso de ET associada a aneurisma de aorta torácica.

DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente de 26 anos, sexo feminino, encaminhada para avaliação por aneurisma sacular de aorta torácica, encontrava-se em seguimento contínuo com neurologista por quadro de epilepsia iniciado aos 3 meses de idade. Em investigação, foi diagnosticada como portadora de ET. Apresentava ocasionalmente crises tônico-clônicas generalizadas e fazia uso de anticonvulsivantes regularmente. Acamada, mantinha posição fetal com períodos de agitação. Apresentava nódulos subcutâneos de acometimento difuso e o exame era dificultado pela agitação da paciente. À tomografia de crânio, apresentava lesões hipodensas focais no córtex, calcificações subependimárias e banda radial no hemisfério esquerdo, compatíveis com ET. Ressonância magnética de crânio evidenciava astrocitoma subependimário nos ventrículos laterais. Ecocardiograma não revelou alterações.

Foi solicitada angiotomografia computadorizada de aorta torácica e abdominal, que evidenciou um aneurisma sacular de aorta torácica descendente, com dimensões de 83x53x49 mm (craniocaudal x laterolateral x anteroposterior), apresentando colo de 24 mm até o tronco celíaco, sendo também identificados angiomiolipomas renais (Figura 1).

A paciente foi submetida a tratamento cirúrgico, com implante de endoprótese Zenith (Cook Medical, Bloomington, IN, USA) 13x74x20 mm. Em arteriografia de controle, não foi identificada endofuga. Foi realizado pós-operatório em UTI durante 2 dias, com alta hospitalar no terceiro dia de pós-operatório. A paciente não apresentou complicações no seguimento ambulatorial. Angiotomografia computadorizada de aorta torácica e abdominal realizada no sexto mês de pós-operatório evidenciou endoprótese torácica pérvia, sem sinais de endofuga com diâmetro do saco aneurismático em regressão (Figura 2).



Figura 1. Imagem do aneurisma sacular torácico prévio à cirurgia.



Figura 2. Imagem no pós-operatório evidenciando prótese locada, pérvia.

DISCUSSÃO

Aneurismas de aorta em pacientes com ET vêm sendo descritos na literatura desde 1966². O acometimento varia desde crianças com poucos meses de vida até adultos jovens, sendo entretanto descrito um caso de paciente com 41 anos de idade². Josh et al. descrevem 15 casos de aneurisma de aorta em pacientes com ET, dos quais 12 apresentavam aneurisma de aorta abdominal, dois apresentavam aneurisma de aorta torácica e um

apresentava ambos². A idade média ao diagnóstico foi de 11,7 anos. Nessa mesma casuística, observou-se que os aneurismas eram de grandes dimensões e com índice alto de ruptura: 6 dos 15 pacientes. Em um estudo mais recente, Salerno et al. revisaram 21 casos da literatura, a maioria dos quais (17 casos) foi diagnosticada com aneurisma de aorta antes dos 5 anos de idade. Observou-se uma mortalidade de 29% associada à ruptura desses aneurismas de aorta³.

A fisiopatogenia dos aneurismas de aorta nos portadores de ET é desconhecida; porém, observou-se que existe uma anormalidade na formação do tecido conjuntivo com perda de fibras elásticas, como nos casos de síndrome de Marfan e de acúmulo de mucopolissacarídeos, sem componente inflamatório¹⁻⁴. Moon et al. relatam o caso de uma criança de 8 meses diagnosticada com aneurisma aórtico abdominal cuja histologia também revelou tal alteração⁵. Kimura et al. também identificaram perda de fibras elásticas com destruição e afilamento da parede da aorta⁶.

Desde o advento das técnicas endovasculares, a morbidade e a mortalidade associadas ao tratamento dos aneurismas de aorta relacionados a ET vêm diminuindo progressivamente.

No caso clínico descrito, a paciente teve a patologia diagnosticada aos 26 anos de idade; no entanto, acredita-se, em conformidade com a literatura, que fosse portadora do aneurisma de aorta desde a infância. Optou-se pelo tratamento endovascular devido à menor morbimortalidade da técnica comparativamente à cirurgia aberta.

Outras doenças arteriais, como estenose de médios e grandes vasos, bem como coarctação da aorta abdominal, também são descritas em pacientes com ET. Devido à baixa incidência, o diagnóstico de aneurisma aórtico em portadores com ET muitas vezes acontece na iminência de ruptura. A dificuldade de exame físico pode contribuir para o retardo do diagnóstico. Assim, torna-se necessário o conhecimento da associação entre as duas doenças, a busca por sinais e sintomas e a realização de exames de triagem, ultrassonografia ou tomografia de abdome, para o diagnóstico precoce^{1,7}. Salerno et al. sugerem o uso de ultrassonografia dúplex como método de avaliação em crianças pequenas, por ser facilmente tolerada, não utilizar contraste e apresentar tempo rápido para sua realização; entretanto, esse exame é muitas vezes inadequado para a avaliação torácica^{3,5}.

Como o risco de ruptura é elevado, sugere-se reparo cirúrgico no momento do diagnóstico^{1,3,7,8}. Seguimento adequado e contínuo, com exames de imagem, torna-se necessário, pela possibilidade de formação de novos aneurismas.

REFERÊNCIAS

- van Reedt Dortland RW, Bax NM, Huber J. Aortic aneurysm in a 5-year-old boy with tuberous sclerosis. *J Pediatr Surg.* 1991;26(12):1420-2. [http://dx.doi.org/10.1016/0022-3468\(91\)91054-3](http://dx.doi.org/10.1016/0022-3468(91)91054-3). PMID:1765928.
- Jost CJ, Glociczki P, Edwards WD, Stanson AW, Joyce JW, Pairolero PC. Aortic aneurysms in children and young adults with tuberous sclerosis: report of two cases and review of the literature. *J Vasc Surg.* 2001;33(3):639-42. <http://dx.doi.org/10.1067/mva.2001.111976>. PMID:11241138.
- Salerno AE, Marsenic O, Meyers KE, Kaplan BS, Hellinger JC. Vascular involvement in tuberous sclerosis. *Pediatr Nephrol.* 2010;25(8):1555-61. <http://dx.doi.org/10.1007/s00467-010-1466-5>. PMID:20229188.
- Tamisier D, Goutiere F, Sidi D, et al. Abdominal aortic aneurysm in a child with tuberous sclerosis. *Ann Vasc Surg.* 1997;11(6):637-9. <http://dx.doi.org/10.1007/s100169900104>. PMID:9363312.
- Patiño Bahena E, Calderon-Colmenero J, Buendia A, Juanico A. Giant aortic aneurysm and rhabdomyomas in infant with tuberous sclerosis (case report). *Arch Cardiol Mex.* 2005;75(4):448-50. PMID:16544770.
- Kimura Y, Sugimura H, Toda M, et al. A case of 2-year-old boy with tuberous sclerosis complicated with descending aortic aneurysm. *Pediatr Int.* 2005;47(2):224-6. <http://dx.doi.org/10.1111/j.1442-200x.2005.02031.x>. PMID:15852531.
- Baker PC, Furnival RA. Tuberous sclerosis presenting with bowel obstruction and an aortic aneurysm. *Pediatr Emerg Care.* 2000;16(4):255-7. <http://dx.doi.org/10.1097/00006565-200008000-00010>. PMID:10966345.
- Moon SB, Shin WY, Park YJ, Kim SJ. An abdominal aortic aneurysm in an 8-month-old girl with tuberous sclerosis. *Eur J Vasc Endovasc Surg.* 2009;37(5):569-71. <http://dx.doi.org/10.1016/j.ejvs.2009.01.002>. PMID:19231254.

Correspondência

Martin Andreas Geiger
Rua Tessália Vieira de Camargo, 126, Cidade Universitária
CEP 13083-887 - Campinas (SP), Brasil
Tel: (19) 3521-9450
E-mail: martinandreasgeiger@yahoo.com.br

Informações sobre os autores

MAG - Cirurgião Vascular, Hospital de Clínicas (HC), Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP); Mestre em cirurgia, Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP).
AAC - Cirurgião Vascular, Hospital de Clínicas (HC), Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP).
ATG - Professora Titular, Disciplina de Moléstias Vasculares, Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP).

Contribuição dos autores

Concepção e desenho do estudo: MAG, ATG
Análise e interpretação dos dados: MAG, AAC, ATG
Coleta de dados: MAG, AAC, ATG
Redação do artigo: MAG, ATG
Revisão crítica do texto: MAG, AAC, ATG
Aprovação final do artigo*: MAG, AAC, ATG
Análise estatística: N/A
Responsabilidade geral pelo estudo: MAG

* Todos os autores leram e aprovaram a versão final submetida do
J Vasc Bras.