



CARTAS CIENTÍFICAS

Síndrome de vena cava superior secundario a bocio intratorácico

Superior vena cava syndrome due to intrathoracic goiter

El síndrome de vena cava superior (SVCS) es una patología infrecuente y se caracteriza por el conjunto de síntomas y signos derivados de la obstrucción completa o parcial del flujo sanguíneo a través de la vena cava superior (VCS) hacia la aurícula derecha, produciendo disminución del retorno venoso de la cabeza, cuello y miembros superiores¹.

Los tumores malignos son causantes de más del 90% de los casos del SVCS y dentro de ellos, el carcinoma de pulmón es el más frecuente¹. Entre otras neoplasias, se encuentran el linfoma no Hodgkiniano y los tumores metastásicos. Las causas benignas que pueden causar SVCS son la fibrosis mediastínica, la trombosis, los aneurismas sifilíticos y la mediastinitis tuberculosa. En los últimos años, se ha observado un incremento de SVCS de causa iatrogénica debido al mayor uso de catéteres centrales endovenosos para diversos fines como son la administración de quimioterapia o la nutrición parenteral. El bocio intratorácico es una causa muy infrecuente del SCVS².

A continuación se presenta un caso de SVCS secundario a bocio intratorácico.

Mujer de 65 años, con antecedentes de hipertensión arterial, diabetes mellitus tipo 2, fibrilación auricular, obesidad mórbida y síndrome de apnea obstructiva del sueño, que acudió a urgencias por presentar disnea progresiva de 4 días de evolución junto con disminución del nivel de conciencia.

En la exploración física destacaba una tensión arterial media de 60 mmHg además de anasarca. En aparato cardio-pulmonar, ruidos cardíacos arrítmicos y de baja intensidad, murmullo vesicular disminuido en ambas bases pulmonares y broncospasmo grave. La radiografía de tórax mostraba el mediastino superior ensanchado y signos compatibles con edema agudo de pulmón. En el transcurso de la exploración la paciente presentó parada respiratoria por lo que se iniciaron maniobras de resucitación cardiopulmonar tras lo cual la paciente recuperó un ritmo respiratorio irregular que hizo necesaria la utilización de ventilación mecánica no invasiva (VMNI).

Se inició tratamiento con furosemida intravenosa y dopamina en perfusión continua tras lo cual mostró ligera mejoría

clínica pero continuó con hipotensión, edemas en miembros superiores y disnea por lo que no fue posible retirar de manera completa la VMNI.

Se realizó ecocardiograma transtorácico que fue informado como ventrículo izquierdo de tamaño, forma y contractibilidad conservada (fracción de eyección 65%) sin alteraciones valvulares. Con estos resultados, se añadió al tratamiento albúmina intravenosa y a pesar de conseguir balance negativo y disminuir los edemas en miembros inferiores persistió la taquipnea, ortopnea y edemas asimétricos en miembros superiores y en mama derecha. Además se evidenció circulación colateral en tórax e ingurgitación yugular.

Se solicitó tomografía computarizada (TC) cérvico-torácica en la que se describía la presencia de una masa voluminosa de densidad heterogénea de márgenes relativamente bien delimitados, hipervasculizada, de 10 x 8,5 x 13 cm que ocupaba el mediastino superior y anterior y que ejercía compresión de estructuras vecinas (tráquea, troncos supraaórticos, tronco braquiocefálico venoso y cayado aórtico) (fig. 1). La VCS mostraba una disminución de su calibre, visualizándose circulación colateral prominente en región cervical distal y pared torácica anterior, todo ello en probable relación con dificultad del retorno venoso crónico.

La masa presentaba además, pérdida del plano graso de separación con el lóbulo tiroideo izquierdo, por lo que sugería un origen tiroideo como primera posibilidad. La paciente presentaba también un derrame pleural bilateral.

Los valores de hormonas tiroideas que se solicitaron mostraron tirotropina (TSH) <0,015 µUI/ml (rango de referencia (RR): 0,465 – 4,68), tiroxina no unida a proteína (T4 libre) 6,35 ng/dl (RR: 0,78 – 2,19), triyodotironina no unida a proteína (T3 libre) 6,61 pg/ml (RR: 2,77 – 5,27). No se solicitaron anticuerpos antitiroideos. Se realizó punción con aguja fina guiada por ecografía de la glándula tiroidea. El resultado anatomo-patológico fue informado como hiperplasia tiroidea.

Ante estos resultados que confirmaron la presunción diagnóstica de SVCS, se colocó una endoprótesis vascular en tronco braquio-cefálico derecho sin conseguir mejoría respiratoria por lo que se optó por tratamiento quirúrgico definitivo, realizándose tiroidectomía total.

El resultado de la anatomía patológica fue el siguiente: la pieza quirúrgica pesaba 384 g y medida 12 x 9 x 6 cm. La descripción microscópica confirmó que se trataba de una hiperplasia nodular tiroidea de predominio macrofolicular



Figura 1 Tomografía axial computarizada cárneo-torácica con contraste (cortes de 3 mm de espesor con reconstrucción de 1,5 mm) que muestra masa mediastínica de origen tiroideo con efecto compresivo sobre estructuras vecinas (signos radiológicos de dificultad crónica de retorno venoso). Derrame pleural bilateral.

sin datos de malignidad. Con estos resultados, se reafirmó el diagnóstico de SVCS secundario a bocio intratorácico.

Tras el acto quirúrgico, la paciente presentó dificultad respiratoria grave secundaria a atelectasia pulmonar, y finalmente falleció.

El SVCS fue descrito por William Hunter en 1757 y el primer caso clínico del SVCS secundario a bocio intratorácico benigno fue publicado por McArt en 1954. Los pacientes con SVCS suelen presentar disnea y pléthora facial a los que pueden asociarse disfagia, cefalea, letargia y síncope. Son indicadores de extrema gravedad la presencia de coma secundario a edema cerebral y estridor por edema laríngeo³. En el SVCS secundario a patología tiroidea, la clínica suele ser de inicio insidioso salvo que existan factores precipitantes como hemorragia intratumoral⁴. La posición en decúbito supino puede agravar estos síntomas, lo que sugiere cambios significativos en la luz de la vía aérea. Los hallazgos clínicos característicos incluyen dilatación de las venas del cuello, aumento en el número de venas colaterales de la pared anterior del tórax, cianosis y edema de cara, brazos y tórax, síntomas que presentaba la paciente de nuestro caso. La parada respiratoria o cardíaca puede llegar a ocurrir especialmente en pacientes que reciben sedantes o bajo anestesia general.

El diagnóstico del SVCS es fundamentalmente clínico. Así mismo, se pueden utilizar varias técnicas de imagen, de las cuales, la más importante es la radiografía de tórax. En ésta, el hallazgo más significativo es el ensanchamiento del mediastino superior y en un porcentaje menor de pacientes se evidencia también derrame pleural (como mostraba la radiografía de la paciente descrita). La TC aporta una mejor

visión de la anatomía del mediastino, define de manera adecuada el nivel y la extensión del bloqueo del retorno venoso e identifica las vías de circulación colateral, y demuestra la causa del SVCS con una sensibilidad del 92% y especificidad del 96%⁵. La resonancia magnética no muestra ventajas frente a la TC en cuanto al diagnóstico, pero es una opción diagnóstica en pacientes con alergia a contrastes yodados o en los que no es posible obtener un acceso venoso.

El tratamiento del SVCS depende de la etiología. Los síntomas condicionan el manejo inicial adecuado de esta patología. Así, el SVCS secundario a neoplasias requiere radioterapia o quimioterapia como parte del tratamiento. La colocación de "stents" o endoprótesis intravasculares es otra opción paliativa de intervención médica a la espera del tratamiento definitivo. La colocación de estos dispositivos permite una mejoría hemodinámica de la compresión venosa por lo que es una opción terapéutica en pacientes con síntomas graves como distrés respiratorio, estridor o disminución del nivel de conciencia. Esta opción también puede ser considerada en pacientes con cáncer que no responden a la quimioterapia o a radioterapia y es particularmente útil en casos de SVCS secundarios a trombosis⁶. Las complicaciones de este procedimiento, entre las que se encuentran hemorragias graves, embolias pulmonares, hematomas en el sitio de inserción, migración del "stent" y muy raramente perforación, se han descrito en un 3-7% de pacientes con SVCS^{6,7}.

En cuanto al tratamiento definitivo, es infrecuente que se considere la cirugía debido a la alta tasa de morbilidad y a la limitada esperanza de vida, sobre todo en pacientes con SVCS secundario a neoplasias. El bocio intratorácico que causa el SVCS es una de las pocas patologías en las que está indicada la cirugía⁸. El pronóstico del SVCS está en relación con la etiología, y la mortalidad durante la cirugía por bocio intratorácico se encuentra entre el 3-4%⁹.

En el caso presentado, se colocó el "stent" a la espera de la decisión del equipo de cirugía para el tratamiento definitivo, la decisión final fue la tiroidectomía pero, dado el alto riesgo quirúrgico, el éxito terapéutico no fue el esperado.

Bibliografía

- Hinojosa MC, Fernández I, Ergueta P, González E. Prevalencia etiológica del síndrome de vena cava superior. An Med Interna. 1998;15:531–3.
- Ríos A, Rodríguez JM, Carrasco M, Piñero A, Soria T, Parrilla P. Síndrome de vena cava superior por bocio multinodular. Rev Clin Esp. 2000;200:208–11.
- Escalante CP. Causes and management of superior vena cava syndrome. Oncology. 1993;7:61–8.
- Mears WF, Boyd CM, Vesely DL. Superior vena cava syndrome due to thyroid enlargement: reversal with thyroid hormone. South Med J. 1985;78:1503–6.
- Chen KN, Xu SF, Gu ZD, Zhang WM, Pang H, Su WZ, et al. Surgical treatment of complex malignant anterior mediastinal tumors invading the superior vena cava. World J Surg. 2006;30:162–70.
- Wilson LD, Detterbeck FC, Yahalom J. Clinical practice. Superior vena cava syndrome with malignant causes. N Engl J Med. 2007;356:1862–9.

7. Nguyen NP, Borok TL, Welsh J, Vinh-Hung V. Safety and effectiveness of vascular endoprostheses for malignant superior vena cava syndrome. Thorax. 2009;64:174–8.
8. Roels P, Vincken W, DeGreve J, Vanhaelst L. Superior vena cava syndrome caused by benign intrathoracic goiter. Acta Clin Bel. 1983;38:329–32.
9. Sancho JJ, Kraimps JL, Sánchez-Blanco JM, Larrad A, Rodríguez JM, Gil P, et al. Increased mortality and morbidity associated with thyroidectomy for intrathoracic goiters reaching the carina tracheae. Arch Surg. 2006;141:82–5.

Katty Manrique Franco*, Elena López-Mezquita Torres, Leonor Sánchez García, Carmen Aragón Valera y Olga Sanchez-Vilar Burdiel

Servicio de Endocrinología y Nutrición, Fundación Jiménez Díaz-Capio, Madrid, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: manrique_fr@yahoo.es

(K. Manrique Franco).

doi:10.1016/j.endonu.2010.07.004

Síndrome de DiGeorge con hipocalcemia transitoria leve

DiGeorge syndrome with mild episodic hypocalcemia

El síndrome de DiGeorge afecta a uno de cada 4.000 a 9.700 nacidos vivos^{1,2}. La alteración genética responsable se ha hallado en la delección de la región 22q11.2, por lo que actualmente se engloba dentro del grupo de trastornos del síndrome de delección 22q11. Principalmente se describen malformaciones cardíacas, inmunodeficiencia, hipocalcemia, malformaciones en paladar con insuficiencia velofaríngea, dificultad para el aprendizaje y retraso del desarrollo. Otras asociaciones menos frecuentes son las malformaciones genitourinarias, enfermedad psiquiátrica y alteraciones osteoarticulares³. Como acrónimo se utiliza CATCH 22 (*Cardiac defects, Abnormal facial features, Thymic hypoplasia, Cleft palate and Hypocalcemia*).

Presentamos el caso de una paciente de 30 años remitida a consulta de Endocrinología por bajo peso. Como antecedentes personales constan: ductus arterioso intervenido a los 5 meses de edad, temblor con rasgos atípicos mioclónicos, paladar ojival, fractura de ambas rótulas, escliosis lumbar, hipercifosis e hiperlordosis, condromalacia rotuliana, fibromialgia reumática, fenómeno de Raynaud bifásico, anemia y trombopenia leve oscilante, endometriosis y adenoidectomía. Sin hábitos tóxicos. Trabaja en empresa para discapacitados. Como antecedentes familiares de interés existen casos de neoplasias malignas, no de sordera o ceguera precoz ni enfermedades hereditarias conocidas. En la anamnesis dirigida niega pérdidas rápidas de peso, cambio reciente en la ingesta o hábitos incorrectos de alimentación. Realizaba natación que ha interrumpido por debilidad. Niega síntomas gastrointestinales. Se encuentra asintomática desde el punto de vista tiroideo y de función suprarrenal. Niega polidipsia. Oligomenorrea sin mejoría tras la intervención de endometriosis ni bajo anticonceptivo oral. La paciente muestra su preocupación por infecciones respiratorias frecuentes, con unas tres neumonías al año objetivadas por su médico de Atención Primaria, sin agravamientos previos. Meses antes se le indicó valproato por parte de Neurología. Toma diariamente ibuprofeno por dolores osteoarticulares. Exploración física: peso de 43,5 kg con talla de 163 cm, IMC de 16 kg/m². Disminución de masa muscular con fuerza conservada. Tensión arterial en decú-

bito supino 100/60 mmHg y en posición sentada 105/60 mmHg. Pulso 84 lpm, rítmico. Facies alargada con microstomía. Sin paresia de oculomotores. No se palpa bocio. Sin hiperpigmentación cutánea. Auscultación cardiopulmonar normal. No se palpan masas abdominales. Sin edemas. En el estudio endocrinológico obtenemos resultados normales en cuanto a función tiroidea, eje hipofisoadrenal, metabolismo hidrocarbonado y catecolaminas-metanefirinas en orina, con función renal y hepática normales. La analítica no muestra alteraciones en los parámetros nutricionales habituales y oligoelementos. Sin embargo, encontramos hipocalcemia (8,0 mg/dL, valores normales 8,6-10,2), sin hipoalbuminemia acompañante, fósforo normal y calcidiol disminuido (15 mcg/L, VN 19-57) sin elevación compensatoria de parathormona (28 ng/L, VN 12-72). El magnesio determinado simultáneamente también es normal. La diuresis total en 24 horas es menor de 1.000 mL en varias ocasiones, por lo que tomamos el cociente calcio/creatinina en orina reciente. En los estudios analíticos practicados con anterioridad los valores de calcemia están casi siempre dentro del rango de normalidad, con una determinación de parathormona (tabla 1), proteínas y albúmina también normales. Se revisa la historia pediátrica confirmando las neumonías de repetición desde los 15 meses de edad. Además consta resultado de Mantoux positivo, cultivos positivos para *Giardia lamblia*, e infecciones víricas comunes de la infancia. En este momento se emiten los diagnósticos de sospecha de bajo peso sin causa endocrinológica evidenciada, déficit leve de vitamina D y posible síndrome tipo CATCH 22. Mediante tratamiento dietético personalizado se consigue una ganancia de peso adecuada. En el servicio de Genética se confirma la sospecha clínica, emitiendo el diagnóstico de "síndrome de delección 22q11.2". En la ecografía abdominal no se detectan malformaciones del sistema urinario. En la siguiente revisión presenta calcemia normal sin suplementación oral de calcio o vitamina D, y sin cambios en cuanto a su sintomatología. El estudio de inmunocompetencia queda a cargo de Hematología. Por nuestra parte programamos el seguimiento analítico del metabolismo fosfocálcico para instaurar tratamiento en función de sus niveles de calcio, fósforo, calcidiol, calcitriol y densidad mineral ósea.

Resulta infrecuente la edad a la que la paciente fue diagnosticada. Los pacientes con síndrome de DiGeorge suelen diagnosticarse en edad pediátrica por cardiopatía congénita, hipocalcemia sintomática, infecciones recurrentes o