

LINFANGIOLEIOMIOMATOSIS

Autores: Esly Consuelo Fernández, Diana Alejandra Arcos, José María González, Idania de Los Santos.

Servicio de Neumología. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

Mujer de 46 años, profesora. Sin alergias conocidas. Nunca fumadora, niega otras toxicomanías y exposición a inhalantes tóxicos y animales. Un embarazo a la edad de 40 años con parto normal y menopausia a la edad de 43 años. Antecedente de amigdalectomía en la infancia. En estudio por dermatólogo por angioma en espalda e intervenida quirúrgicamente por 2 lesiones cutáneas en miembro inferior con histología de dermatofibroma. Hijo con dermatitis atópica y padre fallecido por cáncer de pulmón.

Acude a su médico de atención primaria por cuadro de disnea de esfuerzo (1/4 MRC) y episodios de tos no productiva de un año de evolución. Ante la sospecha de asma se inicia tratamiento con budesonida asociado a formoterol inhalado sin presentar mejoría. Posteriormente es derivada al servicio de Inmunoalergología donde se realiza estudio de alérgenos que resultó negativo y pruebas de función pulmonar donde se objetiva patrón obstructivo moderado con prueba broncodilatadora negativa y test de Metacolina negativa descartándose el diagnóstico de asma. Se realiza radiografía de tórax (Fig 1) donde se identifica patrón reticular con dudosas imágenes quísticas completándose el estudio con una TC de alta resolución (Fig 2) donde se observan múltiples quistes de pared fina y morfología redondeada regulares, distribuidos de forma difusa, con preservación del parénquima pulmonar adyacente. Angioma vertebral D9. Ante el resultado de la TCAR es remitida al servicio de Neumología para continuar estudio y tratamiento.

La exploración física fue normal. Peso: 62kg, Talla: 159cm, IMC: 24, eupnéica en reposo, SatO₂= 97% basal. Se repitieron las pruebas de función pulmonar y volúmenes pulmonares por pletismografía que mostraron patrón obstructivo moderado, con atrapamiento aéreo y en el límite de la hiperinsuflación. DLCO y DLCO/VA moderadamente disminuida. En la prueba de marcha presentó desaturación significativa con disnea moderada. El hemograma, la bioquímica y coagulación se encontraban dentro de la normalidad. La gasometría mostraba hipoxemia leve y el estudio inmunológico no mostraba alteraciones.

Se decide realizar biopsia pulmonar quirúrgica mediante videotoracoscofia: histológicamente se observa parénquima pulmonar con los alveolos muy dilatados y paredes finas que forman microquistes de paredes finas (enfisema). Ocasionalmente, en las paredes alveolares, se observan unos engrosamientos de tejido fibromuscular con inmunofenotipo: HMB45+, RE+, RP(-), Actina+ (focal), Desmina+, compatible con linfangiomatosis.

Ante el diagnóstico se amplía estudio en busca de otras alteraciones relacionadas con TC abdominal donde se observan lesiones quísticas con estructuras vascular adherida a las paredes, una segmento VII y VIII, sugerentes de angioma. Bilioma aislado en segmento V, resto normal. En el estudio genético no se detectan mutaciones patogénicas ni variantes de significado desconocido en ninguno de los 2 genes (TSC1 Y TSC2). Se realiza densitometría ósea con valores de densidad ósea están dentro de lo esperado para la edad, y ecocardiograma que muestra FEV_i normal, con insuficiencia mitral leve, sin HTP. Previa valoración por ginecólogo se inicia tratamiento con Medroxiprogesterona 150mg IM bien tolerado aunque sin mejoría. Posteriormente se suspende el tratamiento y con el consentimiento de la paciente se inicia Sirolimus, tras un año de tratamiento la paciente se encuentra sin aumento de la disnea, sin efectos adversos y con estabilidad en la función pulmonar.

Discusión:

La linfangioleiomiomatosis es una enfermedad pulmonar rara que afecta a mujeres jóvenes en edad fértil. Se presenta de forma esporádica o asociado con complejo de esclerosis tuberosa. La mayoría de estos pacientes tienen mutaciones en los genes TSC1 o TSC2. Se caracterizan patológicamente por la aparición de colecciones intersticiales de células de músculo liso atípicos y la formación de quistes en los pulmones. Las presentaciones más comunes en pacientes con LAM esporádica son las de disnea progresiva (aproximadamente el 70%) y neumotórax espontáneo (36%). El examen físico puede ser poco revelador o puede mostrar crepitaciones final de la espiración (22%), la hiperinflación, la disminución o ausencia de ruidos respiratorios, ascitis y masas intraabdominales o anexiales.

Se han asociado varios hallazgos y complicaciones intra y extratorácicas incluyendo neumotórax, hipertensión pulmonar, quilotórax y quilooperitoneo, linfangioleiomiomas, angiomiolipomas renales y los meningiomas¹.

En la radiografía de tórax los hallazgos pulmonares son variables, desde una radiografía normal, opacidades reticulares o nodulares, espacios aéreos quísticas dilatados, la hiperinflación con severos cambios enfisematosos, derrame pleural debido a un quilotórax, o neumotórax. Los hallazgos de la TACAR son quistes pequeños, de paredes finas dispersos en ambos campos pulmonares². La espirometría puede ser normal o mostrar un "obstruktiva" o patrón "mixto". Aproximadamente el 30% de los pacientes demuestran la reversibilidad de la limitación del flujo aéreo tras broncodilatador. A menudo hay hiperinsuflación pulmonar, con un aumento de la capacidad pulmonar total (CPT) y atrapamiento de aire, como es evidente por un aumento del volumen residual (RV) y la relación TLC/RV. El intercambio de gases es a menudo anormal, con una marcada reducción de la DLCO, la reducción de la distancia de seis minutos a pie, El rendimiento del ejercicio está disminuido en la mayoría de los pacientes, y se caracterizan por reducción del consumo de oxígeno, bajo umbral anaeróbico, respuesta ventilatoria anormal y excesiva, con una alta tasa respiratoria, ventilación minuto excesiva, hiperinflación dinámica¹.

Los métodos para obtener un diagnóstico de tejido incluyen la biopsia transbronquial de pulmón, positivo 60% de los pacientes con LAM, usando tinciones inmunohistoquímicas (por ejemplo, HMB-45, actina de músculo liso). La broncoscopia flexible con lavado broncoalveolar generalmente no es útil para confirmar un diagnóstico de LAM. 3. La biopsia pulmonar a través de toracoscopia o toracotomía videoasistida puede ser preferible en ciertas situaciones³

El tratamiento se basa en ralentizar la progresión de la enfermedad, incluyendo la evitación del consumo de cigarrillos y el humo ambiental del tabaco, la evitación de la terapia con estrógenos, el suministro de oxígeno suplementario según sea necesario, la administración de vacunas contra influenza y neumococo, y la rehabilitación pulmonar. Los broncodilatadores particularmente en pacientes con reversibilidad comprobada puede proporcionar alivio sintomático. La eficacia de los glucocorticoides inhalados en LAM no se ha estudiado formalmente.

Sirolimus (también conocido como rapamicina) ha sido aprobado para el tratamiento de moderada a severa LAM pulmonar puede tener un efecto beneficioso en la LAM mediante la inhibición del complejo mTOR.¹

La LAM se clasifica como una neoplasia del tejido blando, pero se considera un tumor benigno. Se informó una mediana de supervivencia de 8 a 10 años a partir del diagnóstico de la década de 1990. Sin embargo, los datos del registro poblacional de la Fundación LAM de sugieren que el tiempo de supervivencia estimada es de 29 años desde la aparición de los síntomas y 23 años desde el diagnóstico. El embarazo y el uso de estrógeno suplementario aceleran el proceso de la enfermedad.¹

Bibliografía:

1. Pulmonary lymphangioleiomyomatosis. Talmadge E King, Jr, MD, Kevin R Flaherty, MD, MS. Helen Hollingsworth, MD Geraldine Finlay, MD
2. High resolution computed tomography of the lung. Paul Stark, MD. Talmadge E King, Jr, MD. Nestor L Muller, MD, PhD. Geraldine Finlay, MD

3. Flexible bronchoscopy in adults: Overview. Shaheen Islam, MD, MPH, FCCP. Praveen N Mathur, MB, BS Geraldine Finlay, MD
4. Overview of video-assisted thoracoscopic surgery (VATS). Todd Demmy, MD Elisabeth Dexter, MD.



Figura 1



Figura 2

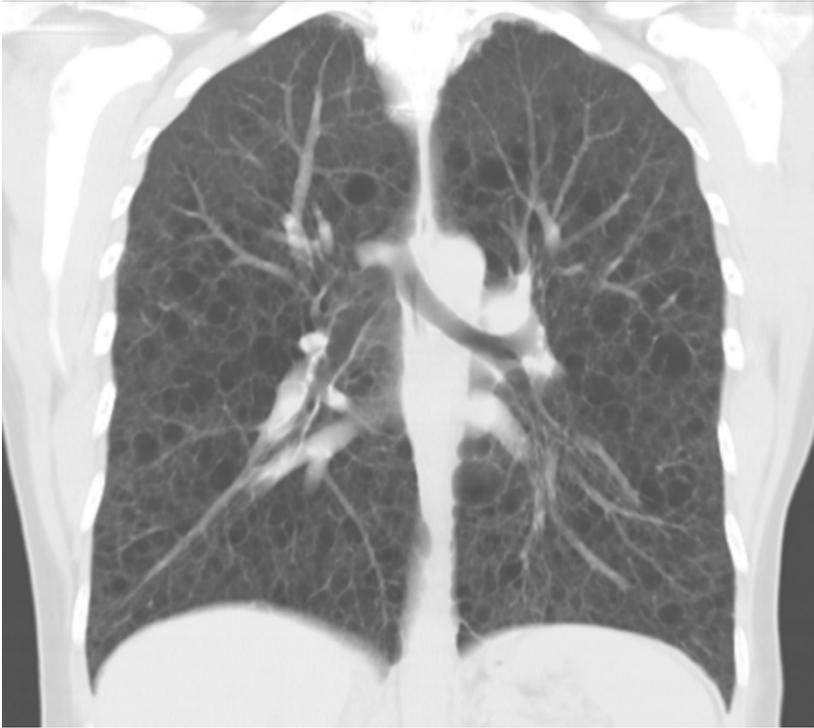


Figura 3

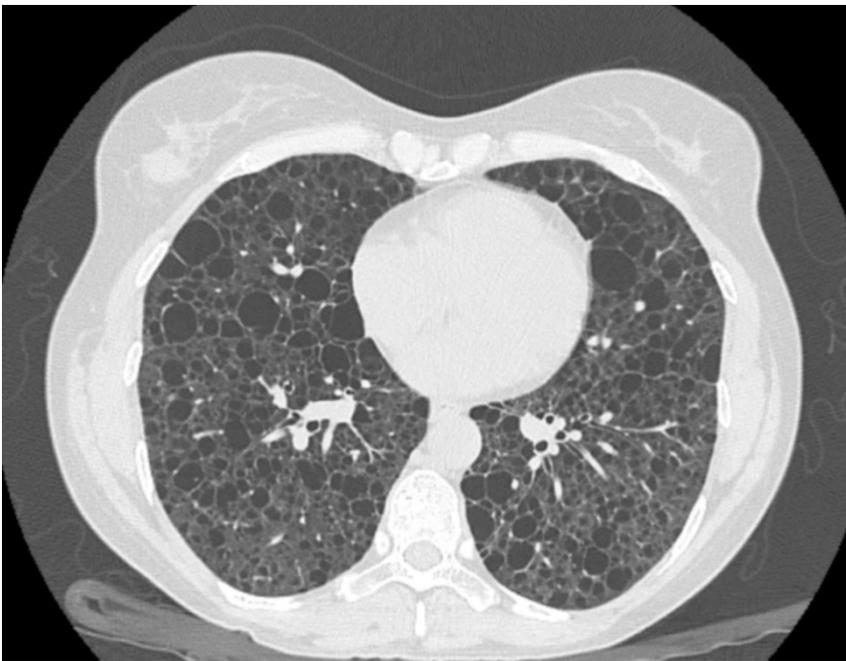


Figura 4