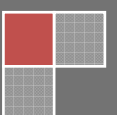


CASO CLÍNICO

MIXOMA MÚLTIPLE RECIDIVANTE EN EL COMPLEJO DE CARNEY

Uxua Idiazabal, Javier Romero, Miguel Ángel Imizcoz, Raul Ramallal, Gemma Lacuey, Vanessa Arrieta, Fernando Olaz, Virginia Álvarez, Ainhoa Ovelar*.

Servicio de Cardiología y Radiología*. Complejo Hospitalario de Navarra



INTRODUCCIÓN

El mixoma es el tumor cardíaco primario más frecuenteⁱ. Se ha identificado pacientes con mixomas recurrentes que pueden afectar a varios miembros de la familia y se acompañan de alteraciones en la pigmentación de la piel, tumores de localizaciones diversas e hiperactividad endocrina; estas alteraciones se conocen como complejo de Carneyⁱⁱ.

CASO CLINICO

Mujer de 56 años, con antecedentes de ictus de origen cardioembólico secundario a mixoma auricular izquierdo intervenido, con recurrencia y reintervención posterior. Como antecedentes personales a destacar presenta tumoraciones a diferentes niveles, intervenidas (mama, endometrio, piel...), que sugiere como posibilidad diagnóstica más probable que se trate de un complejo de Carney.

Ingresa por dolores torácicos atípicos para angina. No refiere disnea, palpitaciones, mareo ni síncope. No fatiga ni mialgias. No fiebre termometrada ni sensación febril. No falta de apetito ni pérdida de peso. Refiere aumento del número del zapato cuatro tallas en los últimos 20 años. Se encuentra en tratamiento con fenitoina y pregabalina por epilepsia focal sintomática secundaria al ictus embólico.

A la exploración física llama la atención una facies acromegálica con prominencia mandibular y macroglosia. Engrosamiento de partes blandas. En la piel se observan diferentes lesiones como lentiginosis en cuello y espalda, mixomas cutáneos en cuello y orejas, efélides, nevus azul oscuro en tronco y extremidades. No presenta estigmas de hipercortisolismo. La auscultación cardíaca es rítmica con soplo sistólico I-II/VI en borde esternal izquierdo con segundo ruido conservado. El resto de la exploración es normal.

El electrocardiograma muestra un ritmo auricular a 60 lpm, bloqueo incompleto de rama izquierda y alteraciones de la repolarización en cara anterior con T negativa, ya descritas en electrocardiogramas previos. En la radiografía de tórax observamos el cerclaje de estereotomía media, sin otras alteraciones patológicas significativas. En la analítica de sangre el hemograma, la coagulación, la función renal y los iones son normales. Perfil lipídico y tiroideo normal. Marcadores tumorales negativos (Alfa-Fetoproteína, Ag carcinoembrionario, β 2-Microglobulina, Ag contra Ac Ca 15.3, Ag contra Ac Ca 19.9, Ag contra Ac Ca 125). Corticotropina y cortisol normales.

Se realiza ecocardiograma transtorácico y transesofágico (figura 1) que muestran imágenes compatibles con mixomas en ambas aurículas (aurícula izquierda y aurícula derecha a nivel de la cresta de Eustaquio). La cardioresonancia cardiaca (figura 2) muestra una masa en aurícula izquierda adherida a septo interauricular medio en su pared posterior, de 18x15 mm; así mismo se localiza una lesión de similares características a nivel de aurícula derecha, móvil, de 10 mm, también compatible con mixoma. El cardioTAC (figura 3) muestra en aurícula izquierda una masa anclada en el septo interauricular a nivel de fosa oval. La masa presenta áreas de necrosis que provoca zonas abiertas por donde entra el contraste. Debido a que el estudio ha sido realizado en fase arterial no se identifica la masa en aurícula derecha.

Durante su ingreso permanece estable clínica y hemodinámicamente. Es valorado por el Servicio de Neurología debido a crisis comicial reciente. Se realiza Resonancia Magnética craneal que muestra hallazgos compatibles con lesión residual embólica hemisférica derecha, así como una tumoración hipofisaria (macroadenoma de 1,2 cms con desplazamiento de tallo hipofisario hacia la derecha, sin compromiso de región supraselar ni contacto con la región quiasmática o hipotalámica). Por este motivo se solicita interconsulta al Servicio de Endocrinología. En el estudio analítico con sobrecarga oral de glucosa presenta concentraciones de hormona de crecimiento diagnósticas de acromegalia. No se detectan valores analíticos compatibles con hipercortisolismo, ni presenta afectación tiroidea. El estudio genético muestra alteraciones en el gen PRKAR1A.

Es reintervenida para resección de mixomas en ambas aurículas con colocación de un parche de pericardio en fosa oval. En el ecocardiograma transesofágico intraoperatorio y en el ecocardiograma transtorácico al alta no hay evidencia de cortocircuito residual en parche interauricular. No se aprecian disfunciones valvulares significativas. VI no dilatado y con función sistólica global conservada. Contractilidad normal. No derrame pericárdico. Se confirma con estudio anatomopatológico macro y microscópico que se trata de mixoma.

Se completa el estudio de forma ambulatoria mediante colonoscopia para descartar Síndrome de Peutz-Jegers, y se observa un adenocarcinoma de sigma. Se realiza resección laparoscópica, sin incidencias.

Posteriormente ingresa de forma ambulatoria para resección de macroadenoma hipofisario secretor de hormona de crecimiento, sin complicaciones.

Se realiza screening familiar mediante ecocardiograma transtorácico en el que no se observa cardiopatía en el momento actual.

Buena evolución desde el punto de vista cardiológico, asintomática. En el ecocardiograma de control a los 2,5 años de la cirugía no hay evidencia de recurrencia tumoral a nivel cardíaco en la paciente.

DISCUSIÓN

El Complejo de Carney es más frecuente en pacientes con mixomas recurrentes o recidivantes y además es más común que los tumores ocupen 2 o más cavidades cardíacasⁱⁱⁱ. Además se suelen desarrollar de forma temprana y pueden afectar a varios miembros de la familia^{iv} (se hereda con un patrón autosómico dominante)^v. Los criterios para establecer el diagnóstico de Complejo de Carney propuesto por Stratakis^{vi} son dos: Identificar 2 de las siguientes alteraciones (manchas pigmentarias de la piel, tumores de localizaciones diversas y enfermedad adrenocortical nodular pigmentaria)^{vii} y tener una mutación en el gen PRKAR 1A^{viii} o la afectación de un familiar de primer grado. Es importante establecer un diagnóstico temprano de la enfermedad, y así llevar un seguimiento clínico que permita detectar recurrencias en estos individuos, así como tumoraciones a nivel de otros órganos.

BIBLIOGRAFÍA

- ⁱ Pucci A, Gagliardotto P, Zanini C, et al. Histopathologic and clinical characterization of cardiac myxoma: review of 53 cases from a single institution. *Am Heart J* 2000;140:134
- ⁱⁱ Carney JA, Gordon H, Carpenter PC, Shenoy BV, Go VL. The complex of myxomas, spotty pigmentation, and endocrine overactivity. *Medicine*. 1985;64:270-83.
- ⁱⁱⁱ Stratakis CA, Kirschner LS, Carney JA. Clinical and molecular features of the Carney Complex: Diagnostic criteria and recommendations for patient evaluation. *J Clin Endocrinol Metab*. 2001;86:4041-6.
- ^{iv} Groussin L, Kirschner LS, Vincent-Dejean C, Perlemoine K, Jullian E, Delemer B, et al. Molecular analysis of the cyclic AMP-dependent protein kinase A (PKA) regulatory subunit 1A (PRKAR1A) gene in patients with Carney complex and primary pigmented nodular adrenocortical disease (PPNAD) reveals novel mutations and clues for pathophysiology: augmented PKA signaling is associated with adrenal tumorigenesis in PPNAD. *Am J Hum Genet*. 2002;71:1433-42.
- ^v Casey M, Vaughan CJ, He J, Hatcher CJ, Winter JM, Weremowicz S, et al. Mutations in the protein kinase A R1a regulatory subunit cause familial cardiac myxomas and Carney complex. *J Clin Invest*. 2000;106:31-8.
- ^{vi} Vargas-Barrón J, Romero-Cárdenas A, Villegas M, Keirns C, Gómez-Jaume A, DeLong R, et al. Transthoracic and transesophageal echocardiographic diagnosis of myxomas in the four cardiac cavities. *Am Heart J*. 1991;212:931-3.
- ^{vii} Vidaillet HJ Jr, Seward JB, Fyke FE 3rd, et al. "Syndrome myxoma": a subset of patients with cardiac myxoma associated with pigmented skin lesions and peripheral and endocrine neoplasms. *Br Heart J* 1987;57:247
- ^{viii} Acebo E, Val-Bernal F, Gómez-Román JJ, Revuelta M. Clinicopathologic study and DNA analysis of 37 cardiac myxomas. A 28-year experience. *Chest*. 2003;123:1379-85.