



Thoracic aortic aneurysm in a patient with tuberous sclerosis

Aneurisma de aorta torácica em paciente com esclerose tuberosa

Martin Andreas Geiger¹ , Alex Aparecido Cantador¹, Ana Terezinha Guillaumon¹

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.

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.

How to cite: Geiger MA, Cantador AA, Guillaumon AT. Thoracic aortic aneurysm in a patient with tuberous sclerosis. *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.

Financial support: None.

Conflicts of interest: No conflicts of interest declared concerning the publication of this article.

Submitted: September 17, 2018. Accepted: January 08, 2019.

The study was carried out at Hospital de Clínicas, Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brazil.

INTRODUCTION

Aortic aneurysms are rare among children and young adults. When seen, they tend to be associated with connective tissue diseases such as Marfan and Ehler-Danlos syndromes, vasculitis, or external causes such as traumas.¹ Case reports have associated aortic aneurysms with tuberous sclerosis (TS) since 1966.²

Tuberous sclerosis was first described by the French neurologist Desiré-Magoire Bourneville in 1880. It has autosomal dominant inheritance, but currently 2/3 of cases are sporadic. The disease has a classical triad comprising epilepsy, mental deficiency, and sebaceous adenoma, but it can manifest with multisystemic characteristics, involving the brain, heart, skin, eyes, kidneys, liver, and lung.² We describe a TS case associated with a thoracic aortic aneurysm.

CASE DESCRIPTION

The patient was a 26-year-old female who was referred for evaluation of a saccular aneurysm of the thoracic aorta and was in continuous follow-up with a neurologist to treat epilepsy with onset at 3 months of age. During investigation she was diagnosed as having TS. She occasionally suffered generalized tonic-clonic crises and was taking anticonvulsants regularly. When bedridden, she adopted the fetal position, with periods of agitation. She had diffuse subcutaneous nodules and physical examination was difficult because of her degree of agitation. Cranial tomography showed focal hypodense lesions in the cortex, subependymal calcifications, and radial banding in the left hemisphere, compatible with TS. Magnetic resonance of the head revealed subependymal astrocytoma of the lateral ventricles. Echocardiogram findings were normal.

Computed angiotomography of the thoracic and abdominal aorta was ordered, showing a saccular aneurysm of the thoracic descending aorta, with dimensions of 83x53x49 mm (superior-inferior x lateral-lateral x antero-posterior) and a 24 mm neck to the celiac trunk, and also identifying renal angiomyolipomas (Figure 1).

The patient underwent surgical treatment, with deployment of a 13x74x20 mm Zenith endoprosthesis (Cook Medical, Bloomington, IN, USA). Control arteriography did not detect any endoleaks. The patient received postoperative care in the ICU for 2 days and was discharged from hospital on the third day after the operation. She was free from complications in outpatients follow-up. Computed angiotomography of the abdominal and thoracic aorta at 6 months after the operation showed the thoracic endoprosthesis patent, with no signs of endoleaks, and the aneurysm sac diameter in regression (Figure 2).

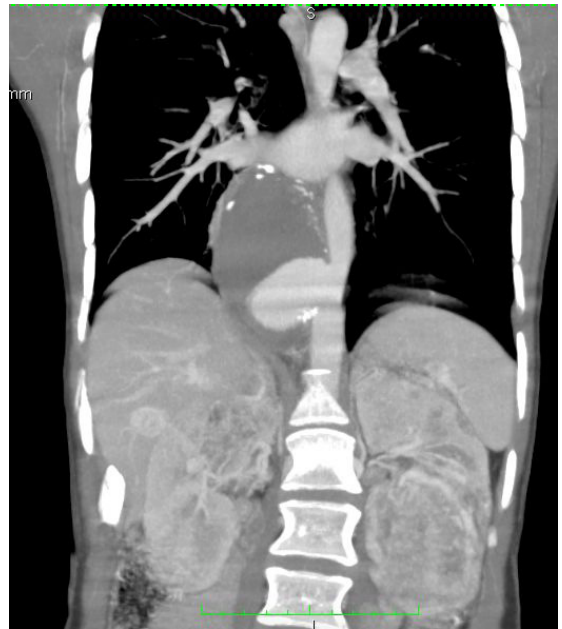


Figure 1. Image of the thoracic saccular aneurysm prior to surgery.

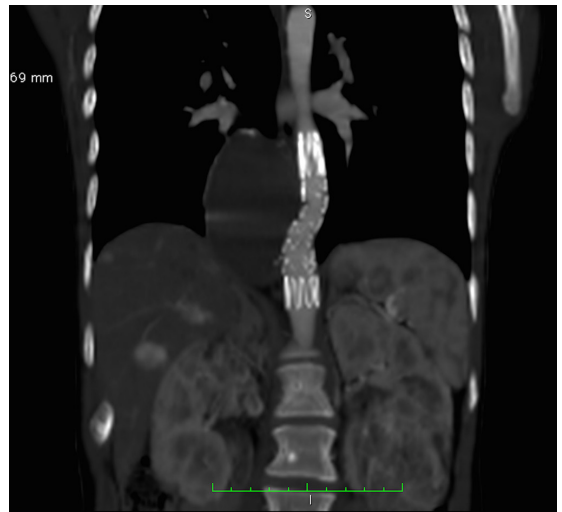


Figure 2. Postoperative follow-up image showing the (patent) prosthesis in place.

DISCUSSION

Aortic aneurysms in patients with TS have been described in the literature since 1966.² Onset varies from a few months of life to early adulthood, although one case has been described in a 41-year-old patient.² Josh et al. described 15 cases of aortic aneurysm in patients with TS, 12 of whom had abdominal aortic aneurysms, two who had thoracic aortic aneurysms,

and one who had both.² Mean age at diagnosis was 11.7 years. The aneurysms in this sample had large dimensions and a high rate of rupture: occurring in 6 out of 15 patients. In a more recent study, Salerno et al. reviewed 21 cases in the literature, the majority of which (17 cases) were diagnosed with aortic aneurysms before 5 years of age. They observed 29% mortality associated with rupture of these aortic aneurysms.³

The physiopathogenesis of aortic aneurysms in TS patients is unknown, but it has been observed that there is an abnormality of connective tissue formation, with loss of elastic fibers, similar to that seen in cases of Marfan Syndrome, and build up of mucopolysaccharides, with no inflammatory component.^{1,4} Moon et al. reported the case of an 8-month old child diagnosed with abdominal aortic aneurysm in which histology also revealed this abnormality.⁵ Kimura et al. also identified loss of elastic fibers with destruction and thinning of the aorta wall.⁶

Since the advent of endovascular techniques, morbidity and mortality associated with treatment of aortic aneurysms related to TS have been reducing progressively.

In the clinical case described, the patient's pathology was diagnosed when she was 26 years old, but it is believed that, in line with what is described in the literature, she had had the aortic aneurysm since childhood. Endovascular treatment was chosen because of the reduced morbidity and mortality of the technique compared to open surgery.

Other arterial diseases, such as stenosis of medium and large vessels and coarctation of the abdominal aorta, are also described in patients with TS. The low incidence of TS-related aortic aneurysms means that diagnosis is very often made when rupture is imminent. Difficulties with physical examination can also contribute to delayed diagnosis. It is therefore necessary to be aware of the association between these two diseases, to seek for signs and symptoms, and conduct screening tests, abdominal ultrasonography or tomography, to make early diagnosis.^{1,7} Salerno et al. suggest using duplex ultrasonography for assessment of small children, because it is easily tolerated, does not use contrast, and can be completed quickly; however, this examination is very often inadequate for thoracic examinations.^{3,5}

Since the risk of rupture is elevated, it is suggested that surgical repair be performed at the time of diagnosis.^{1,3,7,8} Adequate and continuous follow-up with imaging exams is necessary because formation of additional aneurysms is possible.

REFERENCES

- 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, Głowiczki 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.

Correspondence

Martin Andreas Geiger
Rua Tessália Vieira de Camargo, 126, Cidade Universitária
CEP 13083-887 - Campinas (SP), Brasil
Tel: +55 (19) 3521-9450
E-mail: martinandreasgeiger@yahoo.com.br

Author information

MAG - Vascular surgeon, Hospital de Clínicas (HC), Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP); MSc in Surgery, Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP).
AAC - Vascular surgeon, Hospital de Clínicas (HC), Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP).
ATG - Full professor, Disciplina de Moléstias Vasculares, Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP).

Author contributions

Conception and design: MAG, ATG
Analysis and interpretation: MAG, AAC, ATG
Data collection: MAG, AAC, ATG
Writing the article: MAG, ATG
Critical revision of the article: MAG, AAC, ATG
Final approval of the article*: MAG, AAC, ATG
Statistical analysis: N/A.
Overall responsibility: MAG

* All authors have read and approved of the final version of the article submitted to *J Vasc Bras.*



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.

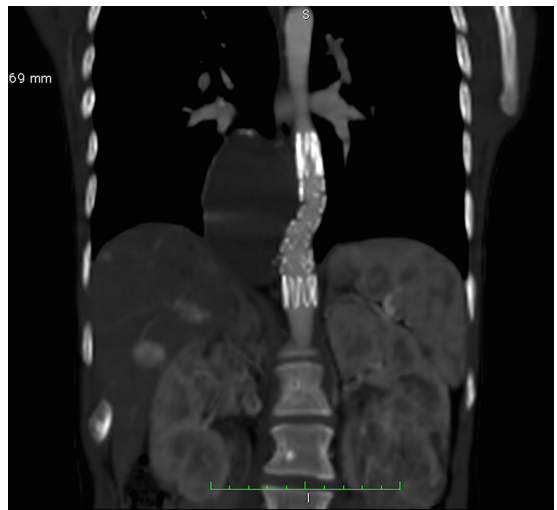


Figura 2. Imagem no pós-operatório evidenciando prótese locada, pérvia.

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, Głowiczki 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.