

Original

Siete casos de neumotórax espontáneo familiar

R. Aguiló Espases, M. Llobera Andrés,
C. Montero Romero, M. Gamundi
Cuesta

Introducción

El neumotórax espontáneo idiopático (N.E.I.) definido como «la presencia de aire en la cavidad pleural sin otra condición patológica acompañante» es una entidad clínica muy común que se presenta en pacientes jóvenes por lo demás sanos con una predominancia masculina (6/1) y una incidencia máxima en la segunda y tercera décadas de la vida. Su prevalencia en la población general varía entre 5 y 35 nuevos casos por 100.000 habitantes y año. La sintomatología más frecuente viene constituida por la presentación aguda de un cuadro de disnea y dolor pleurítico en el hemitórax afecto. Se supone que la causa subyacente estriba en la ruptura de pequeñas vesículas subpleurales llamados «blebs», de localización preferente en los ápices pulmonares. Ni la etiología de los blebs ni el factor o factores desencadenantes de la aparición súbita de los síntomas son conocidos.

La aparición familiar del N.E.I. es una condición rara. Menos de un centenar de casos han sido registrados en la literatura mundial. Presentamos aquí siete pacien-

tes con neumotórax espontáneo idiopático en tres familias diferentes, que es la mayor serie publicada hasta el momento, y que han sido diagnosticados y tratados en nuestro servicio de Cirugía Torácica. Se constata una mayor frecuencia de presentación derecha (10/13 episodios) que no creemos significativa sino debida puramente al azar. No hay diferencias en la presentación clínica, pronóstico ni tratamiento entre la forma familiar y la habitual de neumotórax espontáneo. La evolución clínica fue favorable en todos los casos.

Comentario

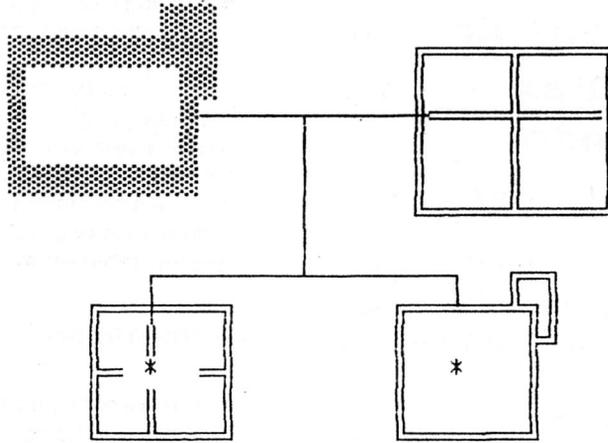
La presencia de pequeños espacios aéreos subpleurales en los ápices pulmonares de los pacientes jóvenes por lo demás sanos carece de una explicación convincente. Podríamos utilizar el término «distrofia pleural apical» puesto que esta es la única condición patológica encontrada en los especímenes quirúrgicos de estos pacientes.

Es un hecho que el parénquima pulmonar está sometido a un estrés mecánico mayor en el vértice que en la base. Esto es debido a las diferencias regionales de presión pleural causadas por la acción de la fuerza de la gravedad sobre ambos, el pulmón y la pared torácica, considerando el sujeto en bipedestación. Algunos autores lo han evocado como posible mecanismo del deterioro pleural. Otros piensan que es tejido cicatricial o simplemente secuela de una infección previa clínica o subclínica. Ambas teorías carecen de datos definitivos que las apoyen.

Los mecanismos que provocan la inmediata ruptura de los blebs pleurales no han sido eficazmente estudiados todavía. Se han sugerido como factores desencadenantes el esfuerzo súbito, cambios en la presión atmosférica, buceo, compresión torácica como en el caso de los pacientes traumáticos... parece razonable pensar en algún incremento agudo de la presión transpulmonar o incluso cambios específicos en la presión «transbleb» que sean

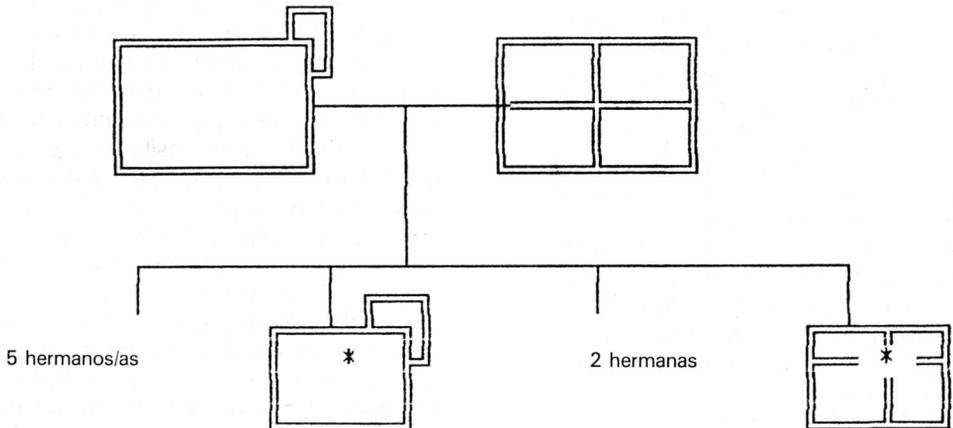
Servicio de Cirugía Torácica. Hospital Son Dureta. Palma de Mallorca.

FAMILIA 1

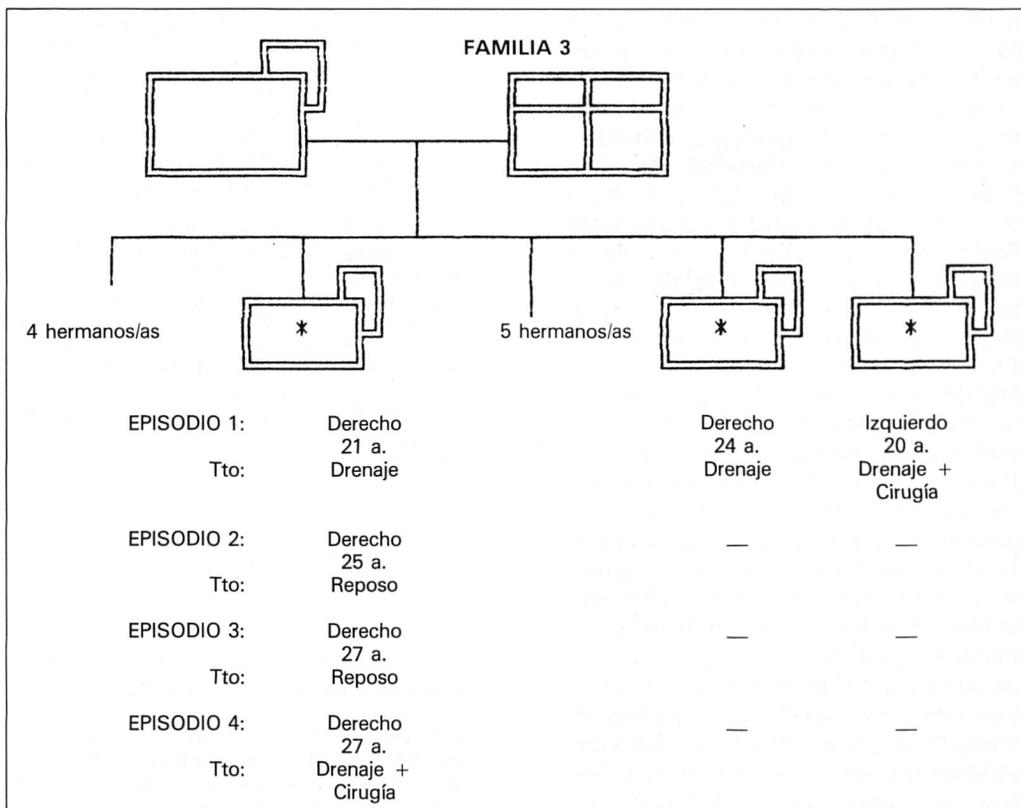


EPISODIO 1:	Derecho 19 a.	Derecho 20 a.
Tto:	Reposo	Reposo
EPISODIO 2:	Izquierdo 20 a.	Izquierdo 21 a.
Tto:	Reposo	Reposo

FAMILIA 2



EPISODIO 1:	Derecho 18 a.	Derecho 16 a.
Tto:	Drenaje	Reposo
EPISODIO 2:	Derecho 19 a.	—
Tto:	Reposo	—



capaces de desgarrar la pleura visceral, estableciendo así una vía para que el aire entre libremente en el espacio pleural. En la mayoría de los casos es imposible detectar una razón concreta para que esto ocurra.

Además, la deficiencia de alfa 1-antitripsina está relacionada con el desarrollo de enfisema bulloso generalizado y de ahí a neumotórax secundario; en esta entidad hay una alteración del tejido conectivo por los cambios en la composición del colágeno presente en la sustancia fundamental. Algunos autores relacionan la aparición de N.E.I. en la primera juventud con los procesos de remodelado pulmonar que tienen lugar por el crecimiento pulmonar durante la adolescencia tardía. En el estudio de Wood sobre el Síndrome de Marfan (S.M.) y enfermedad pulmonar, destaca la ausencia de una presentación fa-

miliar de estas patologías. En el S. de M. hay una reducción de la fuerza ténsil del tejido conectivo determinada genéticamente con transmisión autosómica dominante. En el S. de M., como en otras enfermedades hereditarias del tejido conectivo, tales como el síndrome de Ehlers-Danlos, la incidencia de N.E.I. es varios centenares de veces mayor que en la población general, por lo que alguna forma de presentación familiar debería esperarse en estos casos. Puesto que el S. de M. tiene una expresión variable, también se ha sugerido que el hábito asténico, tan frecuente en los enfermos con N.E.I. de repetición, no sea en realidad sino una forma frustrada de S. de M.

En el caso de neumotórax espontáneo familiar, se inquirió la posible susceptibilidad genética a sufrir la enfermedad. La Dra. I. Sharpe llevó a cabo un estudio comple-

to en una familia de 23 miembros, 6 de los cuales habían tenido algún episodio de N.E.I. Se buscaron marcadores físicos (estudios de función pulmonar), químicos y genéticos para la enfermedad. Ella sugirió que podía haber alguna relación entre el sistema HLA halotipo A-2, B-40; el fenotipo M1-M2 de la alfa1-antitripsina y la incidencia de N.E. Convencionalmente, la hipótesis afirmativa tiene que ser mil veces más frecuente que la hipótesis nula para que pueda ser aceptada; en el estudio de Sharpe lo fue solamente ocho veces. Del mismo modo, Sujiyama publicó los casos de dos hermanos con N.E. Tanto ellos como sus padres fueron estudiados para conocer los determinantes del sistema HLA-A, -B, -C. También sugirió alguna relación. Por otra parte, en un estudio similar de cuatro casos por el grupo de Sánchez-Lloret, no se encontró ninguna relación entre los haplotipos del sistema HLA y el N.E.

De cualquier modo, es difícil llegar a alguna conclusión a partir de los análisis estadísticos debido a la escasez de datos disponibles puesto que las series de enfermos analizadas son extremadamente cortas.

Bibliografía

1. John A. Pierce, MD FCCP, Brian Suarez, PhD and Theodore Reich MD. More on Familial Spontaneous Pneumothorax. *Chest*, 78: 2, Aug 1980: 263.

2. Isabella K Sharpe MD, Muzaffar Ahmad MD, William Braun MD. Familial Spontaneous Pneumothorax and HLA. *Chest*, 78: 2, Aug 1980: 264-268.
3. JR Wood, D Bellamy, AH Child, KM Citron. Pulmonary Disease in Patients with Marfan Syndrome. *Thorax*, 1984; 39: 780-784.
4. Review Article. Alpha-1-Proteinase inhibitor: An European overview. *Eur. J. Respir. Dis.* 70, 1987: 261-265.
5. Yukihiko Sugiyama, Hiroo Maeda, Hideki Yotsu-moto, Fuminaru Takaku. Familial Spontaneous Pneumothorax. *Thorax*, 1986; 41: 969-970.
6. GJ Gibson. Familial Pneumothoraces and Bullae. *Thorax*, 1977; 32: 88-90.
7. P Lenier-Petersen, N Grunnet, TW Jespersen, P Jaeger. Familial Spontaneous Pneumothorax. *Eur. Respir. J.* 1990, 3: 342-345.
8. William G Wilson MD, Arthur S Aylsworth MD. Familial Spontaneous Pneumothorax. *Pediatrics*, 64; No. 2 Aug. 1979.

Bibliografía en la literatura española

9. F. Blanco Rodríguez. Un caso de hemoneumotórax, con cuadro abdominal agudo, y otro de neumotórax espontáneo, en dos hermanos. *Revista Española de Tuberculosis Año XXV No. 261 Dic 56.*
10. J. Freixinet Gilart, E. Canalis Arrayas, MA Callejas Pérez, G. Ercilla González, JM Gimferrer Garolera y J. Sánchez-Lloret. Neumotórax espontáneo familiar. *Arch. Bronconeumol.* 1986; 22: 79-81.
11. F. Chillón Loarte, A. Aguirre de Carcer, F. Marcos Sánchez, J. Morán Blanco y A. Durán Pérez-Navarro. Neumotórax catamenial. Dos casos con relación familiar. *Arch. Bronconeumol.* 1986; 22: 95-97.