



Diagnóstico prenatal de la estenosis aórtica crítica con insuficiencia mitral. Revisión del diagnóstico ecográfico y pronóstico perinatal. A propósito de un caso

RESUMEN

Se comunica un caso de diagnóstico prenatal de estenosis aórtica crítica e insuficiencia mitral severa en un feto de 35+6 semanas. La estenosis aórtica constituye 3% de las cardiopatías congénitas y representa una de las afecciones de posible tratamiento prenatal en casos seleccionados. Sin embargo, su asociación con regurgitación mitral la convierte en un padecimiento excepcional y de peor pronóstico. Debido a las mejoras ecográficas el diagnóstico prenatal es cada vez más preciso y se conoce mejor su fisiopatología. Se revisa la bibliografía más reciente, se remarcán los principales aspectos fisiopatológicos, las claves para su diagnóstico intraútero y su posible evolución, así como las opciones terapéuticas.

Palabras clave: diagnóstico prenatal, ecocardiografía fetal, estenosis aórtica crítica fetal, insuficiencia mitral, pronóstico perinatal.

Prenatal diagnosis of fetal aortic stenosis with mitral insufficiency. Review of the ultrasound diagnosis and perinatal prognosis: A case report

ABSTRACT

This is a report about a case of prenatal diagnosis of critical fetal aortic stenosis with severe mitral valve insufficiency in a 35+6 weeks fetus. Aortic stenosis represents 3% of congenital heart diseases, but its association with mitral regurgitation is quite unusual. Thanks to the latest advances in fetal ultrasonography we can now achieve a more precise diagnosis and we have been able to improve the understanding of its physiopathology. Based on this case we have reviewed the most recent literature about fetal aortic stenosis and mitral valve insufficiency, with the aim of summarizing its main physiopathological features, highlighting the clues and key points for its intrauterine diagnosis, describing its principal complications and summarizing its current treatment options.

Key words: prenatal diagnosis, fetal echocardiography, fetal critical aortic valve stenosis, mitral valve insufficiency, perinatal prognosis.

Nuria Iglesias-Román^{1,2}

Teresa Alvarez³

Coral Bravo^{1,4}

Ricardo Pérez¹

Francisco Gámez¹

Juan De León Luis¹

¹Departamento de Obstetricia y Ginecología, Hospital General Gregorio Marañón, Universidad Complutense de Madrid, Madrid, España.

²Servicio de Obstetricia y Ginecología, Hospital General Severo Ochoa, Leganés, Madrid, España.

³Servicio de Cardiología Pediátrica, Hospital General Gregorio Marañón, Universidad Complutense de Madrid, Madrid, España.

⁴Servicio de Obstetricia y Ginecología, Hospital Central de la Defensa Gómez Ulla, Madrid, España.

Recibido: marzo 2014

Aceptado: julio 2014

Correspondencia:

Dr. Juan De León-Luis

Departamento de Obstetricia y Ginecología

Hospital General Universitario Gregorio Marañón

Unidad de Medicina Fetal

Calle O' Donnell 48, Planta 0

28009 Madrid, España

Teléfono: +34 91 5290218

jdeleonluis@yahoo.es

Este artículo debe citarse como

Iglesias-Román N, Álvarez T, Bravo C, Pérez R, Gámez F, De León-Luis J. Diagnóstico prenatal de la estenosis aórtica crítica con insuficiencia mitral. Revisión del diagnóstico ecográfico y pronóstico perinatal. A propósito de un caso. Ginecol Obstet Mex 2014;82:627-633.

ANTECEDENTES

La estenosis aórtica crítica fetal puede llegar a representar 3% de las cardiopatías congénitas; se asocia con un pronóstico perinatal infiusto si no se opera inmediatamente después del nacimiento.¹ Este pronóstico empeora mucho más en los casos con complicaciones prenatales añadidas, como: ventrículo izquierdo hipoplásico, hidrops fetal o la asociación con insuficiencia mitral. Con la intención de disminuir el riesgo de morbilidad y mortalidad perinatal, a partir de 1991 los casos seleccionados de estenosis aórtica crítica fetal se han beneficiado del intervencionismo fetal con dilatación intraútero de la válvula aórtica con balón.² Cada vez son más numerosos los equipos que apuestan por una cirugía fetal; sin embargo, en los casos que asocian insuficiencia mitral los resultados son más limitados.³⁻⁶

Se comunica un caso de diagnóstico de estenosis aórtica, con insuficiencia mitral severa, establecido en el tercer trimestre de la gestación. Se describen las características clínicas y ecográficas peri y postnatales del caso y se discute la fisiopatología y las alternativas terapéuticas de esta afección.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de 27 años, con dos embarazos previos y el actual en la 35+6 semanas, sin otros antecedentes de interés. Llegó a nuestro centro por sospecha de cardiopatía fetal. Hasta ese momento la evolución del embarazo había cursado sin incidencias con controles analíticos y ecográficos normales. El estudio ecocardiográfico mostró al corazón fetal en *situs solitus* con levocardia y levoáplex, y una discordancia de cavidades a expensas de las cavidades izquierdas. El ventrículo izquierdo era globuloso, con paredes adelgazadas, endocardio hiperrefringente con fibroelastosis, y disfunción sistólica. La aurícula izquierda también estaba dilatada,

pero no se apreciaba aumento del calibre de las venas pulmonares, ni flujo hacia la aurícula derecha a través del foramen oval (Figura 1). La válvula mitral era hiperecoica y su apertura estaba limitada, con insuficiencia mitral severa en el estudio Doppler color y pulsado (Figura 2). El septo interventricular estaba íntegro. El flujo en la aorta ascendente era anterógrado, pero retrógrado en el arco aórtico y el gradiente a través de la válvula aórtica era de 36 mmHg. Luego de la exploración extracardíaca se objetivó un feto varón, con biometrías acordes con la edad gestacional, y polihidramnios severo. El estudio Doppler de los vasos umbilicales, arteria cerebral media y ductus venoso se reportó normal. Después del diagnóstico de estenosis aórtica crítica, con insuficiencia mitral severa y polihidramnios, un equipo multidisciplinario de obstetras y cardiólogos pediátricos asesoró a los padres y se decidió la extracción del feto. Se realizó una cesárea programada a las 37 semanas de gestación y se obtuvo un recién nacido de 3,200 gramos, con valores de Apgar 6/8 al primer y quinto minutos de vida y pH de arteria umbilical 7.23. Enseguida de la estabilización

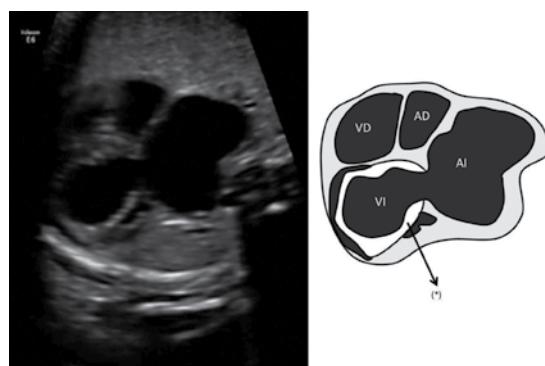


Figura 1. Ecocardiografía a las 35 semanas de gestación. Se aprecia una gran dilatación de la aurícula derecha, sin dilatación de las venas pulmonares. (*) Ventrículo izquierdo globuloso, con paredes adelgazadas e hiperecogénicas (fibroelastosis). AD: aurícula derecha, AI: aurícula izquierda, VD: ventrículo derecho, VI: ventrículo izquierdo.

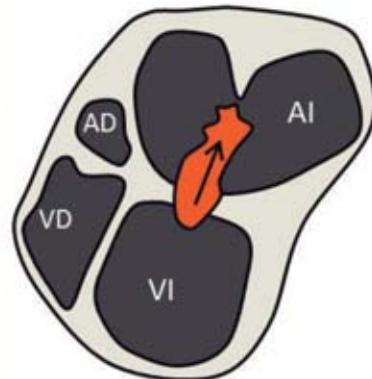


Figura 2. Ecocardiografía con Doppler color a las 35 semanas de gestación. Se puede ver la regurgitación mitral durante la sístole ventricular mediante flujo dirigido desde el ventrículo izquierdo en dirección hacia la aurícula izquierda (flecha).

inicial con ventilación mecánica y perfusión de prostaglandina E1 se confirmó el diagnóstico de estenosis aórtica crítica con doble lesión mitral severa y disfunción sistólica severa de ventrículo izquierdo. Se realizó valvuloplastia aórtica percutánea y atrioseptoplastia en las primeras horas de vida. Posteriormente el recién nacido tuvo un empeoramiento progresivo con aumento de la presión en la aurícula izquierda e incremento de la insuficiencia mitral, por lo que a las 48 horas precisó nuevo cateterismo con implantación de un stent en el tabique interauricular y nueva valvuloplastia percutánea. La estabilización hemodinámica permitió la extubación y retiro progresivo del soporte inotrópico, pero manteniendo la disfunción sistólica severa del ventrículo izquierdo, con fibroelastosis endocárdica y doble lesión mitral, con insuficiencia severa, por lo que se incluyó en lista de espera de trasplante cardiaco. A los cinco meses se realizó el trasplante cardiaco ortotópico, con técnica bicava estándar. El análisis anatopatológico del órgano extraído mostró extensa fibroelastosis

endocárdica del ventrículo izquierdo con áreas de calcificación. En la actualidad, el paciente tiene 18 meses y buena situación clínica y hemodinámica.

COMENTARIO

Se comunicó un caso de diagnóstico prenatal de estenosis aórtica crítica con insuficiencia mitral severa que tras el parto requirió cirugía reparadora de la válvula aórtica, atrioseptoplastia y finalmente un trasplante cardiaco. La estenosis aórtica fetal aislada es una afección rara, y son menos frecuentes los casos en los que se asocia con insuficiencia mitral severa. Según el grupo de Lindsay y su grupo la asociación de estas dos malformaciones podría tener su origen en una malformación primaria de la válvula mitral, y la estenosis aórtica es la consecuencia de esta anomalía.⁶ La displasia de la válvula mitral incrementa la presión intraatrial izquierda que, a su vez, aumenta el anillo mitral y la compresión aórtica.

Independientemente de la causa, la estenosis aórtica genera una serie de cambios para sobreponerse a la obstrucción de la salida del ventrículo izquierdo fetal. En primer lugar, un aumento del grosor ventricular a expensas de una hiperplasia de las células musculares cardíacas. Esto, a su vez, disminuye la complianza cardíaca y aumenta la necesidad de flujo coronario, lo que por último conlleva a hipoxia del tejido cardíaco,⁷ principalmente del endo y subendocardio, que reacciona a esta agresión mediante la proliferación de fibras elásticas y de colágeno (fibroelastosis), dotando al ventrículo de un aspecto engrosado y brillante o ventrículo en porcelana,⁷⁻⁹ como se apreciaba en nuestro caso (Figura 1). Esta fibroelastosis, a su vez, deteriora aún más la relajación ventricular (disfunción diastólica) y genera el síndrome de ventrículo izquierdo hipoplásico.¹⁰ Por último, el aumento de la presión en la aurícula izquierda puede asociarse con cierre temprano del foramen oval, que limita el flujo de sangre de izquierda a la derecha o aumenta las resistencias de las venas pulmonares, lo que empeora el pronóstico (Figura 3).

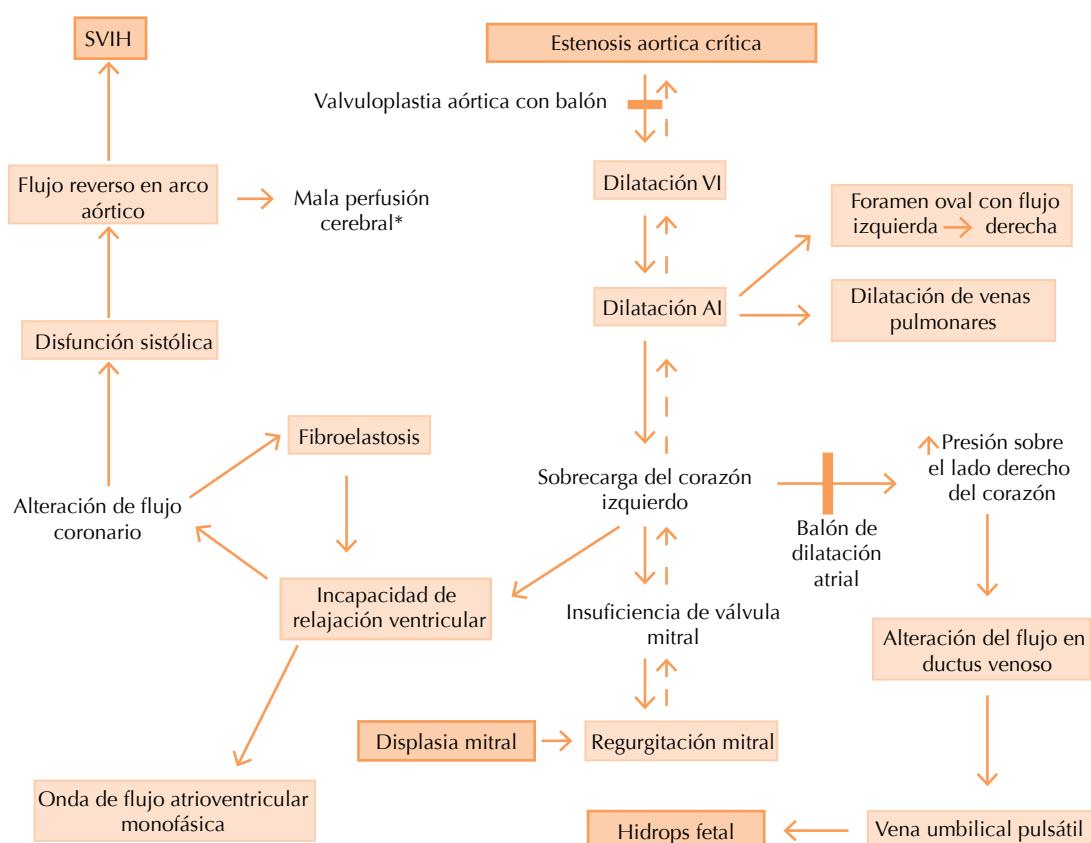
Se desconoce el momento en que pueden ocurrir todos esos cambios, pues la formación de la aorta y su sistema valvular se inicia entre la novena y décima semanas de gestación.¹¹ Sin embargo, sí es sabido que el desarrollo temprano o la asociación con otros hallazgos se relaciona con mayor morbilidad y mortalidad.¹² Como en nuestro caso, podemos encontrar fetos que durante el segundo trimestre el ventrículo izquierdo es normal o levemente aumentado; sin embargo, debido a la asociación de estenosis aórtica crítica e insuficiencia mitral, al progresar la gestación el crecimiento del ventrículo se retrasa y evoluciona hacia el síndrome del ventrículo izquierdo hipoplásico.^{7,13}

En general, tras el diagnóstico de estenosis aórtica crítica fetal es necesario detener la progresión

hacia el síndrome del ventrículo izquierdo hipoplásico y el hidrops fetal³ por lo que se plantean distintas estrategias de tratamiento, incluido el intrauterino, en función de la edad gestacional y la severidad. Aunque hace falta acumular más casos, enseguida del diagnóstico en el segundo trimestre, la valvuloplastia aórtica fetal es el tratamiento de elección para los fetos con probable evolución a síndrome del ventrículo izquierdo hipoplásico: con flujo retrógrado en el arco aórtico transverso, flujo hacia la derecha a través del foramen oval, flujo monofásico en la válvula mitral y moderada-severa disfunción del ventrículo izquierdo.^{3,5} De la misma manera, la atrioseptostomía fetal resulta útil en los casos de foramen oval restrictivo.⁶ Ambas técnicas de intervencionismo intrauterino ecoguiado tienen como objetivo conseguir circulación biventricular en el recién nacido¹⁴ y disminuir la lesión en el territorio venoso pulmonar. Los criterios de selección de los casos susceptibles de valvuloplastia aórtica varían según las publicaciones, en las que se consigue una valvuloplastia aórtica fetal satisfactoria entre 66.6 y 78.5% de los casos influyendo en ello la experiencia de cada grupo.^{3,13-15} De todos ellos, aproximadamente 30-40% tendrán una circulación biventricular al nacimiento y entre 10-16% de fetos morirán intraútero.^{3,13-16} Acotando los criterios de valvuloplastia e incluyendo medidas ecográficas ventriculares, el grupo de Artz y sus colaboradores consiguió 66.7% de recién nacidos con circulación biventricular.³

La repetición de valvuloplastias, intervenciones de la válvula mitral y resección de fibroelastosis son opciones después del nacimiento.^{17,18}

Los estudios relativos a estenosis aórtica crítica e insuficiencia mitral^{4,6} suponen un total de 24 fetos, de los que 13 se diagnosticaron con hidrops (54%), 13 se intervinieron intraútero (valvuloplastia, dilatación atrial o ambas) y 15



*Necesario mantener el Ductus arterioso abierto tras el parto

Figura 3. Fisiopatología y evolución desde la estenosis aórtica crítica y la displasia mitral hasta el síndrome de ventrículo izquierdo hipoplásico (SVIH) e hidrops fetal. Se destacan en color rojo los posibles procedimientos quirúrgicos para evitar la evolución. Los cambios apreciables mediante la ecografía obstétrica son los encuadrados.

(62%) requirieron cirugías neonatales (incluidos dos trasplantes cardíacos). La supervivencia al momento de ambas publicaciones fue de siete vivos (el mayor de 45 meses).

Un aspecto a considerar en los casos con estenosis aórtica crítica es, igualmente, el resultado neurológico. Se considera que la valvuloplastia, pre o postnatal, logra flujo anterogrado en el arco aórtico, lo que permite mayor perfusión

cerebral y quizás mejor pronóstico neurológico en el recién nacido.¹⁹

A pesar de los resultados, la cirugía fetal no está exenta de riesgos y puede haber complicaciones fetales, como: bradicardia, fenómenos trombóticos en el ventrículo izquierdo, desgarros con el balón y muerte fetal.^{3,14,18} De las valvuloplastias no satisfactorias, 22-33% de los fetos fallecieron intraútero y 50-77% de los

fetos evolucionaron sin otro tratamiento hacia el síndrome de ventrículo izquierdo hipoplásico.^{3,13,14} En nuestro caso, debido al diagnóstico tardío y a los hallazgos asociados se optó por un enfoque neonatal precoz, en el que finalmente el trasplante cardíaco fue la opción terapéutica resolutiva. En casos de tratamiento prenatal o postnatal, la atención médica del embarazo y parto en estos casos debe efectuarse en hospitales de tercer nivel de atención, con terapia intensiva neonatal. Por lo que hace al consejo pronóstico a los padres debe de remarcarse el riesgo de recurrencia, incluso en 15% de los embarazos.²⁰

En resumen, en la actualidad, después del diagnóstico de estenosis aórtica crítica, pueden seleccionarse los casos con probable beneficio del intervencionismo fetal en un centro con experiencia. Sin embargo, en situaciones de estenosis aórtica fetal que asocian otras anomalías, como insuficiencia mitral, el tratamiento prenatal no es claramente benéfico y el pronóstico se ensombrece.⁶

Agradecimientos

Este trabajo fue financiado, en parte, por el Fondo de Investigaciones Sanitarias (FIS) PI13/02769.

REFERENCIAS

1. Robertson MA, Byrne PJ, Penkoske PA. Perinatal management of critical aortic valve stenosis diagnosed by fetal echocardiography. *British Heart Journal* 1989;61:365.
2. Maxwell D, Allan L, Tynan MJ. Balloon dilatation of the aortic valve in the fetus: a report of two cases. *Heart* 1991;65:256-8.
3. Arzt W, Wertaschnigg D, Veit I, Klement F, Gitter R, Tulzer G. Intrauterine aortic valvuloplasty in fetuses with critical aortic stenosis: experience and results of 24 procedures. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 2011;37:689-95.
4. Vogel M, McElhinney DB, Wilkins-Haug LE, Marshall AC, Benson CB, Juraszek AL, et al. Aortic Stenosis and Severe Mitral Regurgitation in the Fetus Resulting in Giant Left Atrium and Hydrops. *Journal of the American College of Cardiology* 2011;57:348-55.
5. Makikallio K. Fetal Aortic Valve Stenosis and the Evolution of Hypoplastic Left Heart Syndrome: Patient Selection for Fetal Intervention. *Circulation* 2006;113:1401-5.
6. Rogers LS, Peterson AL, Gaynor JW, Rome JJ, Weinberg PM, Rychik J. Mitral valve dysplasia syndrome: a unique form of left-sided heart disease. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2011;142:1381-7.
7. Santos MA, Azevedo VMP. Neonate aortic stenosis: importance of myocardial perfusion in prognosis. *Arquivos Brasileiros de Cardiologia* 2002;79:251-5.
8. Rustico MA, Benettoni A, Bussani R, Maierón A, Mandruzzato G. Early fetal endocardial fibroelastosis and critical aortic stenosis: a case report. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1995;5:202-5.
9. Clur SA, van der Wal AC, Ottenkamp J, Bilardo CM. Echocardiographic Evaluation of Fetal Cardiac Function: Clinical and Anatomical Correlations in Two Cases of Endocardial Fibroelastosis. *Fetal Diagnosis and Therapy* 2010;28:51-7.
10. Schmider A, Henrich W, Dähnert I, Dudenhausen JW. Prenatal therapy of non-immunologic hydrops fetalis caused by severe aortic stenosis. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 2000;16:275-8.
11. Sadler TW, Langman Embriología Médica. New York: Lippincott Williams & Wilkins, 2009; 400.
12. Yamamoto Y, Hornberger LK. Progression of outflow tract obstruction in the fetus. *Early Hum Dev* 2012;88:279-85.
13. Tworetzky W. Balloon Dilation of Severe Aortic Stenosis in the Fetus: Potential for Prevention of Hypoplastic Left Heart Syndrome: Candidate Selection, Technique, and Results of Successful Intervention. *Circulation* 2004;110:2125-31.
14. McElhinney DB, Marshall AC, Wilkins-Haug LE, Brown DW, Benson CB, Silva V, et al. Predictors of technical success and postnatal biventricular outcome after in utero aortic valvuloplasty for aortic stenosis with evolving hypoplastic left heart syndrome. *Circulation* 2009;120:1482-90.
15. Selamet Tierney ES, Wald RM, McElhinney DB, Marshall AC, Benson CB, Colan SD, et al. Changes in left heart hemodynamics after technically successful in-utero aortic valvuloplasty. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 2007;30:715-20.
16. Ishii T, McElhinney DB, Harrild DM, Marcus EN, Sahn DJ, Truong U, et al. Ventricular Strain in Fetuses with Aortic Stenosis and Evolving Hypoplastic Left Heart Syndrome before and after Prenatal Aortic Valvuloplasty. *Fetal Diagn Ther* 2013 Nov 19.



17. Friedman KG, Margossian R, Graham DA, Harrild DM, Emani SM, Wilkins-Haug LE, et al. Postnatal left ventricular diastolic function after fetal aortic valvuloplasty. *Am J Cardiol* 2011;108:556-60.
18. Arzt W, Tulzer G. Fetal surgery for cardiac lesions. *Prenat Diagn* 2011;31:695-8.
19. Manning N, Acharya G, Impey L, Wilson N, Archer N. Fetal aortic valvuloplasty as a means to survival. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 2011;38:603-4.
20. Donofrio MT, Levy RJ, Schuette JJ, Skurow-Todd K, Sten M-B, Stallings C, et al. Specialized delivery room planning for fetuses with critical congenital heart disease. *Am J Cardiol* 2013;111:737-47.