

Anomalía de Uhl: Presentación de un caso y revisión de la literatura

Ana María Cadavid Betancur,* Luis H Díaz Medina,** Rafael Lince Varela,** Jorge A Delgado de Bedout***

Resumen

La anomalía de Uhl es una cardiomiopatía poco frecuente caracterizada por un ventrículo derecho dilatado y de paredes delgadas debido a la ausencia de miocardio. Podría ser secundaria a una alteración en el desarrollo embrionario o a la presencia de apoptosis masiva del miocardio ventricular derecho. Se manifiesta generalmente con falla cardíaca y el diagnóstico se realiza con los hallazgos de la ecocardiografía y resonancia magnética. No existe un tratamiento ideal, la respuesta al tratamiento médico es pobre y se han descrito casos aislados de diferentes opciones quirúrgicas que incluyen el trasplante cardíaco, pero el pronóstico sigue siendo malo con una alta mortalidad. Se presenta el caso de una paciente de 10 años con seis meses de evolución de dolor torácico y disminución de la tolerancia al ejercicio con hallazgos ecocardiográficos y en la resonancia magnética característicos de anomalía de Uhl.

Summary

UHL'S ANOMALY. A CASE REPORT

Uhl's anomaly is a rare cardiomyopathy characterized by a thin walled dilated right ventricle due to the absence of myocardium. This could be due to an alteration in embryological development or the presence of massive apoptosis in the right ventricle myocardium. It generally manifests as cardiac failure, and the diagnosis is made by echocardiography and magnetic resonance. The response to medical treatment is poor and there is no known ideal treatment. Isolated cases of different surgical options have been described that include cardiac transplant, but there is still a poor prognosis and a high mortality rate. The case of a 10 year old girl with six months of thoracic pain and decreased exercise tolerance with echocardiographic and resonance findings characteristic of Uhl's anomaly is presented.

(Arch Cardiol Mex 2006; 76: 419-423)

Palabras clave: Anomalía de Uhl. Cardiomiopatía dilatada. Falla cardíaca.

Key words: Uhl's anomaly. Dilated cardiomyopathy. Cardiac failure.

Introducción

La anomalía de Uhl es una cardiomiopatía poco frecuente caracterizada por un ventrículo derecho (VD) dilatado y de paredes delgadas debido a la ausencia de mio-

cardio. Su etiopatogenia se debate aún entre dos teorías: una alteración del desarrollo embrionario o a la presencia de apoptosis masiva que destruye todo el miocardio del VD. Se manifiesta generalmente con falla cardíaca, la respuesta al

Centro Cardiovascular Colombiano Clínica Santa María. Instituto de Alta Tecnología Médica de Antioquia (IATM), Medellín, Colombia

* Residente Cardiología Pediátrica.

** Pediatra Cardiólogo Hemodinamista.

*** Médico Radiólogo.

Correspondencia: Ana María Cadavid Betancur. Centro Cardiovascular Colombiano Clínica Santa María, Calle 78B Núm. 75 – 21, Medellín – Colombia. E-mail: acadavidb@epm.net.co Tel. (574) 441 79 78, 442 22 00 Fax (574) 441 78 37

Recibido: 23 de marzo de 2006

Aceptado: 6 de junio de 2006

tratamiento médico es pobre y el pronóstico malo con una alta mortalidad.

Se han realizado importantes aportes en el área del diagnóstico ecocardiográfico y por resonancia nuclear magnética y en el tratamiento con la descripción de diferentes opciones quirúrgicas que incluyen el trasplante cardíaco.

Reporte de un caso

Paciente femenina de 10 años con historia de 6 meses de evolución de dolor torácico asociado a disminución de la actividad física, palidez y disnea de medianos esfuerzos. Con clase funcional I - II. Al examen físico se encontró en buenas condiciones, con un peso adecuado para la edad, 27 kg, frecuencia cardíaca de 94 latidos por minuto, presión arterial de 113/68, soplo mesostítico grado II/IV en C2,2, desdoblamiento fijo del segundo ruido con 2P de intensidad normal, sin hepatomegalia ni edemas y con pulsos normales y simétricos.

Los rayos X de tórax sin hallazgos importantes, con un índice cardiotorácico de 0.49 y un flujo pulmonar normal.

La ecocardiografía reportó dilatación importante del VD con hipocinesia generalizada y áreas de adelgazamiento de la pared; banda moderadora y septum infundibular prominentes. Movimiento paradójico del septum con desplazamiento hacia la cavidad ventricular izquierda haciendo contacto con la valva septal de la mitral, dilatación del anillo tricuspídeo (3.4 cm) e insuficiencia tricuspídea leve con gradiente máximo de 26 mm Hg. Las dimensiones en el modo M fueron de 2.3 cm para el VD (valor normal para la edad de 1,14 a 1,74 cm) y de 1.6 cm y 3.3 cm para el VI en sístole y diástole respectivamente y una fracción de expulsión del 83%. Todos estos hallazgos compatibles con el diagnóstico de Anomalía de Uhl (*Figs. 1, 2 y 3*).

La cardiorresonancia confirmó la dilatación e hipocinesia del VD con adelgazamiento del ápex que se abulta durante la sístole, sin ningún tipo de infiltración miocárdica fibrosa o adiposa (*Figs. 4 y 5*).

Definición

La anomalía de Uhl se caracteriza por la ausencia del miocardio del VD. Fue reportada inicialmente por Osler en 1905 como un adelgazamiento de la pared cardíaca y en 1952 Uhl reportó el primer caso confirmado por autopsia en un niño de 8 meses.^{1,2}

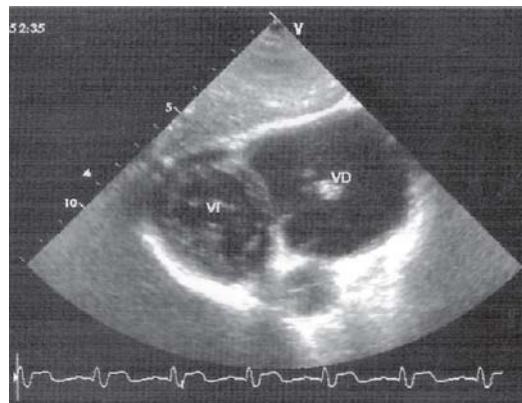


Fig. 1. Ecocardiografía. Eje corto subcostal. Ventrículo derecho dilatado con ausencia de músculo en la pared libre.

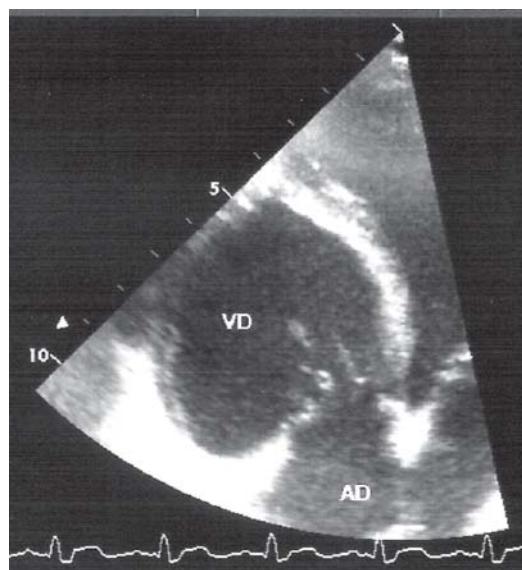


Fig. 2. Ecocardiografía. Eje apical de 4 cámaras. Dilatación severa del ventrículo derecho y anillo tricuspídeo. Se observa la diferencia de grosor entre el septum interventricular y la pared libre.

Ha recibido diferentes nombres como ectasia ventricular derecha, aplasia miocárdica congénita del VD, infiltración grasa, lipomatosis, displasia miocárdica idiopática del VD y ausencia miocárdica del VD. Sin embargo, algunos de estos nombres no son correctos ya que podrían referirse a otras cardiomiopatías del VD y en especial a la displasia arritmogénica.^{2,3}

Incidencia y anomalías asociadas

Como es extremadamente rara aún no se ha estimado su prevalencia.³ Se presenta por igual en ambos sexos y se manifiesta generalmente en la

infancia como una cardiomiopatía aislada, en la mayoría de los casos sin antecedentes familiares,³ pero hay un reporte de gemelos afectados.⁴

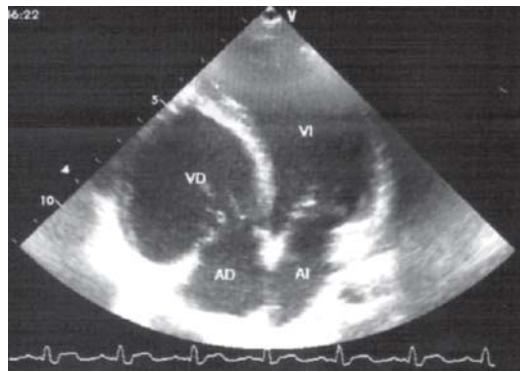


Fig. 3. Ecocardiografía. Eje apical de 4 cámaras. Desviación del septum interventricular hipertrófico hacia la izquierda alterando la morfología del ventrículo izquierdo.

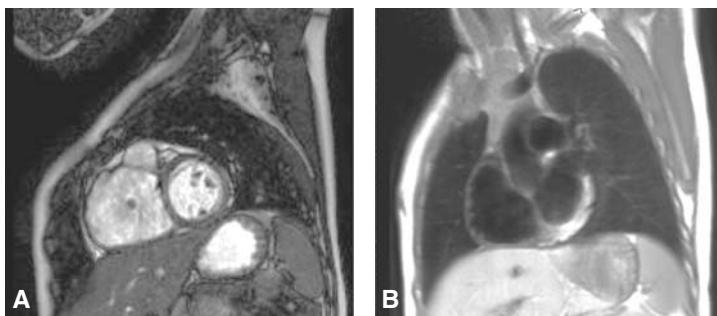


Fig. 4. Resonancia magnética. Eje corto biventricular basal en gradiente eco “sangre blanca” (a) y doble inversión T1 “sangre negra” (b). Dilatación severa del ventrículo derecho con adelgazamiento de la pared libre y rectificación del septum interventricular. En (a) se observa un músculo papilar anormal en el centro de la cavidad ventricular.

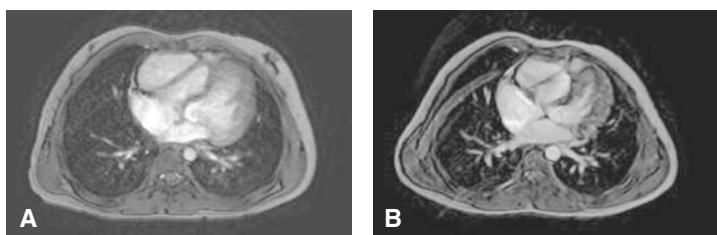


Fig. 5. Resonancia magnética. Cuatro cámaras en gradiente eco “sangre blanca” en diástole (a) y sístole (b). Dilatación del VD con desviación paradójica del septum interventricular. Se observa nuevamente músculo papilar engrosado.

VD: Ventrículo derecho
VI: Ventrículo izquierdo
AD: Aurícula derecha
AI: Aurícula izquierda

Se han informado casos de atresia pulmonar con septum íntegro con paredes delgadas del VD pero parece ser una alteración secundaria y no una asociación con anomalía de Uhl. Su presencia no significa un mayor riesgo para otras cardiopatías congénitas que el de la población general.³

Morfología y patología

Se caracteriza por la ausencia completa del miocardio en la pared parietal derecha del VD, la cual estará compuesta sólo por epicardio y endocardio, sin interposición de tejido adiposo ni evidencia de inflamación o necrosis. Está preservado el miocardio en el septum, la banda septom marginal y los músculos papilares de la válvula tricúspide la cual además tiene una inserción normal a diferencia de la anomalía de Ebstein. El ventrículo izquierdo es morfológicamente normal.^{2,3}

Etiología y patogénesis

Aún no hay una explicación satisfactoria para la ausencia del miocardio, podría ser el resultado de la falta de desarrollo primario de los miocitos en el VD durante la embriogénesis o secundario a apoptosis selectiva de los miocitos del VD que podría iniciarse desde la vida intrauterina luego de completarse el desarrollo cardíaco.^{5,6} Se desconoce su patrón de transmisión, se cree que puede ser secundaria a mutaciones de novo o a la exposición a tóxicos o agentes infecciosos. También se ha sugerido una mayor expresión del factor de crecimiento vascular endotelial por los cardiomioscitos que llevaría a alteración en el desarrollo miocárdico.³

Manifestaciones

La falla cardíaca es el síntoma más frecuente. Puede asociarse a edemas periféricos, derrame pleural o taponamiento cardíaco. Las arritmias son poco frecuentes probablemente por la ausencia de focos miocárdicos residuales que inicien o transmitan la actividad eléctrica anormal.³ Existe un reporte de un neonato con bloqueo atrioventricular completo como manifestación inicial que murió sin responder a la implantación del marcapasos.⁶

Si se manifiesta temprano en la niñez su pronóstico es peor por el desarrollo más temprano de falla cardíaca progresiva y muerte.⁷

Diagnóstico

Anteriormente se realizaba sólo por estudio histopatológico en las autopsias, actualmente puede

Tabla I. Diagnóstico diferencial entre anomalía de Uhl y la displasia arritmogénica del ventrículo derecho.

	Anomalía de Uhl	Displasia arritmogénica del ventrículo derecho
Características	Ausencia de miocardio del VD	Reemplazo por tejido fibroadiposo. Puede haber miocitos escasos o muertos
Localización	Generalizado	Localizado (Pared libre o tracto de salida del VD)
Antecedentes familiares	Generalmente negativo	Positivos en el 30 a 70%
Modo de transmisión	Mutación de novo	Autosómico dominante
Sexo	Sin preferencia	Más en hombres
Edad media de presentación	15 años	28 a 33 años
Falla cardíaca	Manifestación inicial	Estado terminal
Arritmias	Raro bloqueo atrioventricular	Manifestación inicial arritmias ventriculares
Riesgo muerte súbita	Bajo	Alto
Tratamiento	Paliativo. Médico o quirúrgico	Antiarrítmicos
Necesidad de trasplante	Possible	Cardiodesfibrilador implantable
Electrocardiograma	Normal	Raro (1%)
Criterios diagnósticos	No	Característico BRIHH y onda épsilon
Ecocardiografía	Dilatación y disminución contractilidad VD VI normal	Sí
Cardiorresonancia	Ausencia de infiltración	Dilatación y contractilidad disminuida del VD VI normal
Papilares prominentes	Dilatación VD Banda moderadora y músculos Infiltración grasa localizada	Alteración segmentaria de la motilidad del VD Dilatación de cavidades derechas Alta sensibilidad y baja especificidad

DAVD: Displasia arritmogénica del ventrículo derecho

VD: Ventrículo derecho

VI: Ventrículo izquierdo

BRIHH: Bloqueo de la rama izquierda del haz de His

sospecharse con los hallazgos ecocardiográficos y confirmarse con otras técnicas de imagen especialmente con la cardiorresonancia.³

La ecocardiografía muestra dilatación e hipocinesia generalizada del VD, válvula tricúspide de anatomía e implantación normal pero con insuficiencia moderada a severa secundaria a dilatación del anillo valvular. También se observa dilatación del atrio derecho y movimiento paradójico del septum. La contractilidad del VD está francamente disminuida pero la función del ventrículo izquierdo está preservada.²

La cardiorresonancia reporta paredes del VD extremadamente delgadas con ausencia de miocardio en la pared libre y pocas trabeculaciones apicales, *sin infiltración grasa*, con disfunción sistólica y aumento del volumen diastólico final.⁸ El miocardio del VI es normal, el atrio derecho es dilatado e hipertrófico como consecuencia de la cardiomielitis del VD y la dependencia de la contracción atrial para mantener el flujo pulmonar.⁹

Diagnóstico diferencial

Se realiza principalmente con la displasia arritmogénica del ventrículo derecho (DAVD), ambas producen cardiomielitis dilatada del VD con paredes delgadas, pero en la DAVD la deficiencia miocárdica es localizada y existe reemplazo por tejido fibroso y adiposo. Su principal manifestación son las arritmias y se ha identificado un patrón de herencia autosómico dominante con penetrancia variable y expresión polimórfica. El electrocardiograma es característico con trastornos en la despolarización y repolarización, morfología de bloqueo de rama izquierda del haz de His, presencia de ondas épsilon, latidos ventriculares prematuros y taquicardias ventriculares, además se asocia con muerte súbita por ejercicio.¹⁰ Para algunos la anomalía de Uhl y la DAVD podrían ser 2 entidades con igual etiopatogenia pero que se manifiestan en diferentes épocas de la vida.²

Otros diagnósticos diferenciales son la anomalía de Ebstein y otras causas de cardiomiopatía dilatada, que pueden ser descartadas generalmente con la ecocardiografía al encontrar anomalías de la válvula tricúspide o compromiso del ventrículo izquierdo.

Tratamiento

No existe un tratamiento curativo. Se maneja inicialmente la falla cardíaca como tratamiento paliativo, pero finalmente pueden requerir algún tipo de cirugía incluido el trasplante cardíaco.³

Se han reportado varios tipos de cirugía. El más frecuente ha sido la exclusión del VD por cierre de la tricúspide, septectomía atrial y Glenn bidiereccional.³ Una modificación de este procedimiento es la cirugía uno y medio donde además se realiza una ventriculotomía derecha parcial que permitiría una mejor adaptación del ventrículo izquierdo a la nueva fisiología, permitiéndole un mejor llenado y una contracción adecuada al reducir el tamaño del VD.^{3,7} Por su parte Yu y col describen un caso tratado con ci-

rugía uno y medio ventricular y reducción combinada atrial y ventricular derechas para mantener la continuidad atrioventricular y la integridad del tracto de entrada, lo que aseguraría una mejor función contráctil y evitaría la insuficiencia tricuspídea con la anuloplastía (Cirugía de CRAVRO).⁸ Por último se ha reportado la realización exitosa de un trasplante cardíaco en un niño de 8 meses y falla cardíaca severa e intratable.² Todos son reportes de casos aislados en casos avanzados por lo que aún no se ha definido un tipo de cirugía ideal y la decisión de una opción quirúrgica debe ser individualizada teniendo en cuenta la edad del paciente, la función ventricular izquierda, las condiciones para una fisiología univentricular, las patologías asociadas y la posibilidad de desarrollar arritmias a largo plazo.⁷

Conclusión

A pesar de ser una patología descrita hace más de medio siglo, su etiología sigue siendo incierta, el pronóstico aún es malo y no existe un tratamiento ideal.

Referencias

1. UHL H: *Uhl's Anomaly Revisited*. Circulation 1996; 93(8): 1483-1484.
2. IKARI NM, AZEKA E, AIELLO VD, ATIK E, BARBERO-MARCIAL M, EBAID M: *Uhl's Anomaly. Differential Diagnosis and Indication for Cardiac Transplantation in an Infant*. Arq Bras Cardiol 2001; 77(1): 73-76.
3. GERLIS L: *Uhl's anomaly*. Orphanet encyclopedia. 2003 enero. Disponible en: URL: <http://www.orpha.net/data/patho/GB/uk-uhl.pdf>.
4. HOBACK J, ADICOFF A, FROM AH, SMITH M, SHAFER R, CHESLER E: *A report of Uhl's disease in identical adult twins: evaluation of right ventricular dysfunction with echocardiography and nuclear angiography*. (Abstract) Chest 1981; 79: 306-310.
5. JAMES T: *Normal and abnormal consequences of apoptosis in the human heart*. (Abstract) Annu Rev Physiol 1998; 60: 309-325.
6. JAMES TN, NICHOLS MM, SAPIRE DW, DiPATRE PL, LOPEZ SM: *Complete heart block and fatal right ventricular failure in an infant*. Circulation 1996; 93: 1588-1600.
7. YOSHII S, SUZUKI S, HOSAKA S, OSAWA H, TAKAHASHI W, TAKIZAWA K ET AL: *A case of Uhl anomaly treated with one and a half ventricle repair combined with partial right ventriculectomy in infancy*. J Thorac Cardiovasc Surg 2001; 122 (5): 1026-1028.
8. YU HS, CHEN YS, TSENG WY, LIN FY: *Combined right atrial and ventricular reduction operation: Case report of unrolling-rolling of the right ventricle to preserve ventricular muscle orientation*. J Thorac Cardiovasc Surg 2002; 124: 1045-1047.
9. GREER ML, MACDONALD C, ADATIA I: *MRI of Uhl's Anomaly*. Circulation 2000; 101: e230-e232.
10. NACCARELLA F, NACCARELLI G, FATTORI R, NAVA A, MARTINI B, CORRADO D ET AL: *Arrhythmogenic Right Ventricular Dysplasia: cardiomyopathy current opinions on diagnostic and therapeutic aspects*. Curr Opin Cardiol 2001; 16: 8-16.

