

## Anomalía de arco aórtico en Síndrome de Down

### Anomaly of the aortic arch with Down's Syndrome

Luis Antonio González Ramos<sup>1</sup>

Roberto Silva Quijano<sup>2</sup>

Marco Antonio Manzo Ríos<sup>3</sup>

Anabel Loyo Ramírez<sup>4</sup>

#### RESUMEN

Presentamos el primer caso clínico de anomalía obstructiva del arco aórtico en Síndrome de Down diagnosticado en el Hospital Infantil del Estado de Sonora. Las anomalías obstructivas del arco aórtico en este síndrome son raras y los reportes en la literatura médica escasos; por lo que consideramos de interés su presentación.

**Palabras clave:** anomalía de arco aórtico, arco aórtico hipoplásico, coartación de aorta.

#### ABSTRACT

We presented the first clinical case of anomaly of the aortic arch with Down's Syndrome in the Children Hospital Sonora State. The obstructive anomalies of the aortic arch with this syndrome are rare and the reports in medical literature are little; reason why we considered of interest its presentation.

**Keywords:** anomaly of aortic arch, hypoplastic aortic arch, aortic coarctation.

Fecha de recibido: 13 febrero 2019

Fecha de aceptación: 5 marzo 2019

1 Cardiólogo Pediatra adscrito al Servicio de Cardiología. Hospital Infantil del Estado de Sonora.

2 Médico Residente de la especialidad de Pediatría. Hospital Infantil del Estado de Sonora.

3 Jefe del Servicio de Cardiología. Hospital Infantil del Estado de Sonora.

4 Cardiólogo Pediatra adscrito al Servicio de Cardiología. Hospital Infantil del Estado de Sonora.

## INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Down descrito en 1866 es la cromosomopatía más frecuente, con una incidencia de uno en cada 650 recién nacidos vivos. Este síndrome presenta trisomía en el cromosoma 21; el 95% corresponde a trisomías primarias y el 5% a translocaciones y mosaicos (3 y 2% respectivamente). Entre el 40 y 60% de los niños con este síndrome presenta cardiopatía congénita.<sup>1,2</sup> En México, en un estudio de malformaciones cardíacas en síndrome de Down se encontraron las más frecuentes: a la comunicación interauricular (CIA), comunicación interventricular (CIV) y el conducto arterioso (PCA) y con una menor presentación al canal auriculo-ventricular (canal A-V) y la tetralogía de Fallot; situación similar en un reporte de cardiopatías congénitas operadas en niños con síndrome de Down en el Hospital Infantil del Estado de Sonora.<sup>1,2</sup> Entre otras malformaciones al origen anómalo de subclavia derecha se considera referente para la sospecha de este síndrome mediante estudio de ecocardiograma fetal. La anomalía obstructiva izquierda del arco aórtico en el niño con Síndrome de Down es rara y son aislados los reportes en la literatura médica; por tal motivo al ser el primer caso clínico que se diagnostica en este hospital consideramos de interés su reporte.

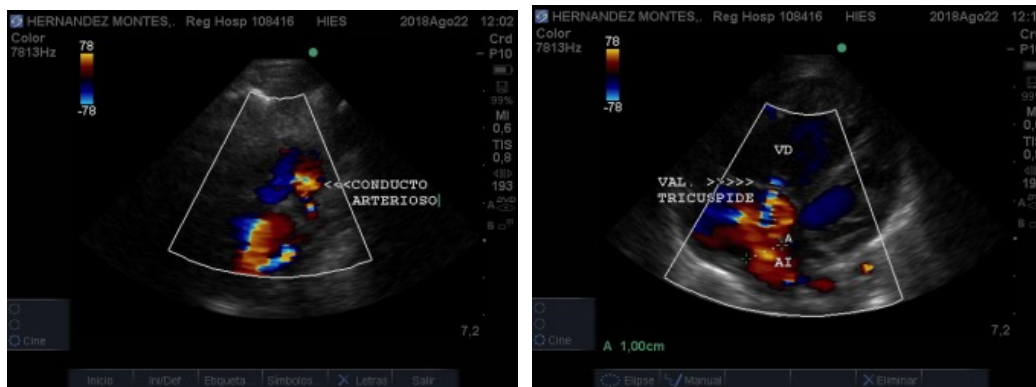
## CASO CLÍNICO

Lactante menor femenino de 2 meses de edad referida de la ciudad Nogales, Sonora. Nacimiento por operación cesárea debido a sufrimiento fetal, su periodo de gestación fue de 36 semanas. Producto de la primera gesta, padre de 24 años de edad en aparente estado de salud; madre de 21 años de edad, quien durante el 2do y 3er trimestre presentó infección de vías urinarias recurrente motivo por el que recibió tratamiento médico con antibióticos. Procede de medio socioeconómico bajo. A su ingreso al Hospital Infantil en el periodo neonatal, se observó con fenotipo Down con criterios de Hall, por ello se indicó estudio citogenético. Se observó taquipnea leve, ruidos cardíacos rítmicos sin soplo y reforzamiento del segundo; leve hiperactividad precordial paraesternal izquierda, se palpó pulsos periféricos de característica hí-

gado palpable a 0.5 cm bajo el borde costal derecho. En su evolución clínica, a los 9 días de estancia en hospital, se ausculta en región precordial soplo sistólico grado II/VI con reforzamiento del segundo ruido; se palpan pulsos periféricos se palpan en las extremidades; no se encuentra diferencia entre ellos con el siguiente registro de presión arterial media en cada uno de los miembros torácicos y pélvicos: brazo izquierdo TAM 57, brazo derecho TAM 58, miembro pélvico derecho TAM 52 y miembro pélvico izquierdo TAM 52. Se reportó el estudio citogenético por cariotipo (47 XX,+21/46 XX). Durante su estancia en hospital presentó proceso infeccioso por sepsis por lo que se indicó terapia con nebulizaciones, medidas de soporte de ventilación pulmonar y antibióticos base de meropenem y vancomicina durante 15 días, además para su condición hemodinámica por su cardiopatía, captopril 0.5 mg c 8hrs, sildenafil 1.7mg cada 8 hrs, digoxina 18mcg cada 12 hrs, furosemide 5 mg cada 6hrs. se observó respuesta favorable, cede el proceso infeccioso y su estabilidad hemodinámica se mantuvo. La radiografía de tórax mostro cardiomegalia grado III con flujo pulmonar aumentado y leve congestión vascular pulmonar. El estudio de Ecocardiograma mostró dilatación de aurícula y ventrículo derecho, así como de arteria pulmonar; con presencia de un foramen oval de 6.7mm de diámetro, y cortocircuito unidireccional de izquierda a derecha; presencia de conducto arterioso grande, con cortocircuito bidireccional (figura 1A, 1B). A través del flujo de regurgitación de la válvula tricúspide, el doppler continuo registro una velocidad máxima de 3.18 m/s y gradiente de 40.4mmHg. El septum interventricular integro (figura 2A, ,2B). A nivel de arco aórtico hipoplasia, que se inicia después del tronco braquiocefálico y continua hasta subclavia izquierda, a nivel de istmo de aorta en donde el diámetro fue 2.5 mm (figura 3). En la unión de conducto arterioso con la aorta, el diámetro de este vaso, mostro dilatación de 9.3 mm. El diámetro de aorta descendente antes de la dilatación fue de 2.7 mm. El estudio de Angio-tomografía (ATC) de grandes vasos, reportó presencia de una estrechez al inicio de la aorta descendente; esta zona tiene un diámetro en su luz de 2 mm y la zona

posterior alcanza los 8mm (figuras: 4, 5). Se realizó estudio de cateterismo cardiaco, la aortografía a nivel de raíz de aorta, mostró dos ostium coronarios normal; aorta ascendente de buen tamaño, con leve disminución en arco transverso, hipoplasia del istmo de aorta, conducto arterioso y zona de coartación previo al origen de conducto arterioso con dilatación pos-coartación Se encontró hipertensión pulmonar por resistencia arteriolar pulmonar y una relación de Qp: Qs 1.4: 1. En el sitio de coartación el gradiente fue 18mmHg.

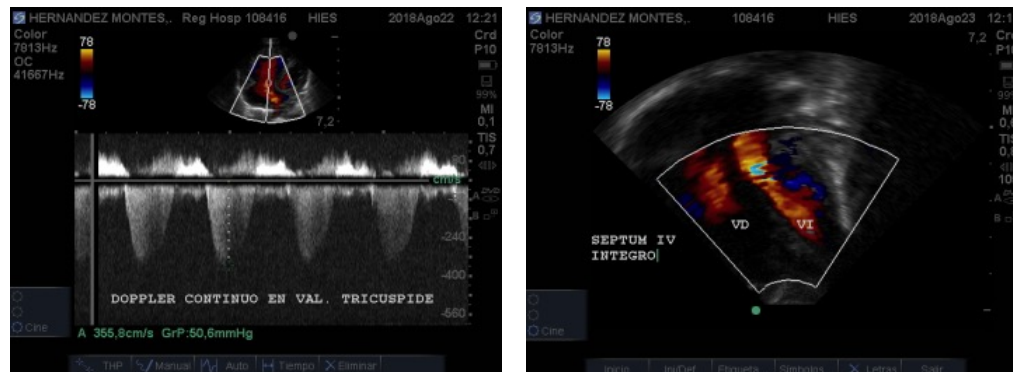
Se llevó a cabo intervención quirúrgica a través de toracotomía lateral izquierda, con el propósito de llevar a cabo coartectomía y anastomosis término-terminal ampliada con resección del segmento hipoplásico preductal que tuvo una longitud de 1.5 cm. Su evolución posoperatoria fue satisfactoria. A los cuatro días de su intervención quirúrgica desarrolló proceso infeccioso bronconeumónico que evolucionó a septicemia y fallece.



**Lado A:** color muestra cortocircuito a través de Conducto Arterioso

**Lado B:** muestra cortocircuito de izquierda a derecha a nivel auricular y regurgitación de válvula tricúspide

Figura 1. Ecocardiograma



**Lado A:** velocidad de regurgitación con Doppler continuo en válvula tricúspide

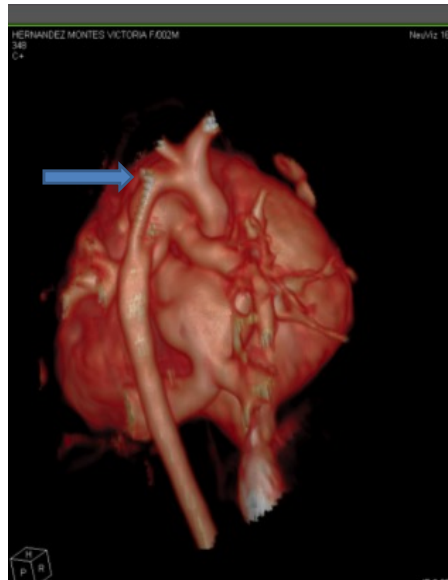
**Lado B:** color muestra cavidad ventricular izquierda con septum interventricular

Figura 2. Ecocardiograma



Arco Aórtico Color: muestra aorta ascendente y disminución del diámetro al Arco Aórtico

Figura 3. Ecocardiograma

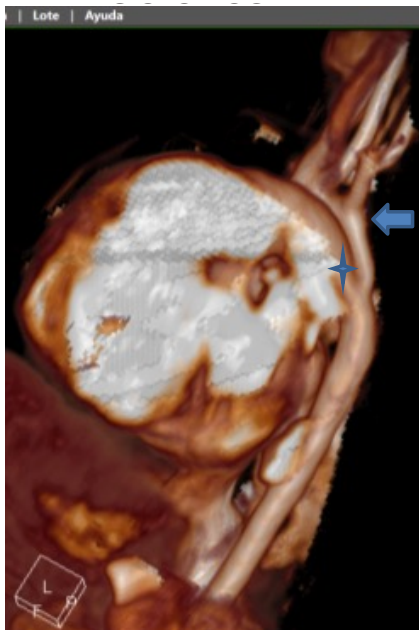


Arco Aórtico hipoplásico ( → )



Arco Aórtico hipoplásico ( → ). Arteria Pulmonar ( + )

Figura 4. Angiotomografía



Arco Aórtico hipoplásico ( ➡ ): Conducto Arterioso ( + )

Figura 5. Angiotomografía

## DISCUSIÓN

Este caso clínico presentó características fenotipo Down, y el estudio citogenético por cariotipo fue confirmatorio. La cromosomopatía más frecuente es la trisomía 21 o síndrome de Down, se asocia a malformaciones cardiovasculares en el 40 a 60% de los casos según la serie que se consulte en la literatura. Entre estas malformaciones se encuentran la presencia de cortocircuitos intracardiacos a nivel auricular, ventricular o en grandes arterias a través del conducto arterioso y/o la combinación de ellas; entre otras descritas está el canal atrio-ventricular, tetralogía de Fallot y otras de mayor complejidad con presentación esporádica. Diversas variables anatómicas del arco aórtico definen las características propias de la malformación.

Las anomalías obstructivas del arco aórtico constituyen un espectro de malformaciones que originan la presencia de un estrechamiento u obstrucción de la luz aórtica localizada a distintos niveles; y corresponden al

5-8% de las cardiopatías congénitas.<sup>3</sup> Estas malformaciones obstructivas del arco aórtico corresponden a la coartación de aorta, hipoplasia del arco aórtico e interrupción del arco aórtico; cada una de ellas tiene particularidades anatómicas específicas como en el caso de la coartación que puede ser preductal, yuxtaductal o posductal; en el caso de la interrupción del arco aórtico, la clasificación tipo A, B y C que delimitan al nivel de la discontinuidad del arco aórtico; y por último, en la hipoplasia el segmento del arco aórtico varía según el grado de extensión de la misma.

La obstrucción del arco aórtico es común que se asocie con otra malformación congénita que conlleva la presencia de cortocircuitos ya sea a nivel del conducto arterioso, auricular y /o ventricular de manera aislada o asociada, o bien en combinación de ellas; y también con otras malformaciones de cavidades cardíacas de mayor complejidad e incluso malformaciones extracardiacas que hacen el pronóstico sombrío.<sup>4</sup> En un estudio previo de cardiopatías congénitas en autopsia de niños con Síndrome de Down de este hospital, encontramos un caso de coartación de aorta asociado a cortocircuitos a nivel auricular, ventricular y conducto arterioso.<sup>5</sup> La consecuencia hemodinámica de la malformación obstructiva del arco aórtico es la manifestación clínica que suele iniciar síntomas en el periodo neonatal cuando las resistencias vasculares pulmonares descienden y / o en caso de que la perfusión del flujo sanguíneo sistémico de aorta sea conducto dependiente, este ductus arterial disminuya su luz y termine por obliterarse.

Entre las variables anatómicas de anomalías obstructivas del arco aórtico la interrupción del arco aórtico se ha descrito de manera aislada en síndrome de Down; esta malformación puede minimizar un cuadro clínico cuando en el neonato se desarrolla de manera temprana circulación colateral lo que favorece la situación hemodinámica de momento; esta variante de anomalía obstructiva tipo interrupción de arco aórtico es susceptible de tratamiento médico quirúrgico oportuno que mejora el pronóstico y permite llegar a la adultez.<sup>6,7</sup>



La anomalía vascular de rama secundaria del arco aórtico detectada en vida fetal a través del ultrasonido denominada origen anómalo de arteria subclavia derecha, es un marcador para considerar la presencia de este síndrome al presentarse con mayor frecuencia que en la población general.<sup>8</sup>

Cuando se presenta una cardiopatía congénita con compromiso del flujo sanguíneo sistémico y este flujo depende del conducto arterioso es necesario instaurar prostaglandina-E1 intravenosa para mantener abierto el conducto arterioso, recuperar y estabilizar al niño antes de su intervención quirúrgica. El cuadro clínico es de bajo gasto cardiaco; insuficiencia cardiaca con gran deterioro y colapso vascular sistémico.

En este caso el paciente presentó cuadro clínico de insuficiencia cardiaca que se monitoreó estabilizando su estado clínico con tratamiento médico a base de diuréticos, vasodilatador e inotrópico antes de su intervención quirúrgica. El tratamiento es quirúrgico temprano, y controversial su abordaje quirúrgico; en este caso fue por toracotomía izquierda.<sup>9</sup>

La sospecha clínica de cardiopatía fue en el periodo neonatal ya que presentó signos y síntomas de compromiso hemodinámico al manifestar taquipnea en reposo con hiperactividad precordial; si bien al principio no se auscultó soplo precordial, este se hizo presente en los días siguientes debido a los cambios hemodinámicos en las resistencias vasculares pulmonares; se palparon pulsos en las extremidades inferiores con una TA adecuada en ellos. La radiografía de tórax evidenció la presencia de cardiomegalia e incremento del flujo sanguíneo con congestión venocapilar pulmonar reflejo de su condición hemodinámica por la anomalía estructural. El estudio de ecocardiograma es esencial para el diagnóstico temprano; y con el estudio de cateterismo cardiaco permitió evaluar la condición hemodinámica de manera directa de su hipertensión arterial pulmonar y el gradiente obstructivo a nivel del sitio de coartación. Actualmente la Angiotomografía se suma como otro método diagnóstico en

los estudios de cardiopatía congénita compleja y permite visualizar detalles anatómicos específicos que en ocasiones con los otros estudios se tiene limitaciones por lo que hace necesario recurrir a ella y demostrar la evidencia de la malformación como en este caso.

## REFERENCIAS

1. González- Ramos LA, Martínez- Carballo EM. Experiencia en Cirugía Cardiovascular en el Niño con Síndrome de Down en el Hospital Infantil del Estado de Sonora. *Bol Clin-Hosp-Infant Edo Son*, 2013; 29 (1): 2-6.
2. Rubens-Figueroa J, Pozzo-Magaña B, Pablos-Hach JL, Calderón-Jiménez C, Castrejón-Urbina R. Malformaciones cardíacas en los niños con síndrome de Down. *Rev Esp Cardiol* 2003; 56(9):894-9.
3. Polo L, Aroca A, Deiros L, Bret M, Labrandero C, González A. et al. Coartación aórtica ± hipoplasia del arco en neonatos y lactantes, ¿abordaje por esternotomía o toracotomía? Una decisión compleja. *Cir Cardiovasc*. 2014. <http://dx.doi.org/10.1016/j.circv.2014.10.012>
4. Ceballos VMC, De León BB. Síndrome de Down con cardiopatía congénita compleja y estenosis duodenal externa. *Acta Pediatr Mex* 2005; 26(6): 331-5.
5. González-Ramos LA, Martínez-Carballo EM. Rascon-Alcantar A. Cardiopatía Congénita en autopsia de Niños con síndrome de Down. *Bol Clin Hosp Infant Edo Son*, 2013; 30 (1): 39-41.
6. McMahon CJ, El Said HG, Clapp SK. Interrupted aortic arch type B in trisomy 21: Repair with carotid artery interposition. *Pediatr Cardiol* 24:40-42003.
7. Starreveld JS, van Rossum AC, Hrudaj. Rapid formation of collateral arteries in a neonate with interruption of the aortic arch. *Cardiol Young* 2001; 11(4):464-7.
8. León-Luis J, Gámez F, Bravo C, Tenías M, Arias A, Pérez R, et al. Second-trimester fetal aberrant right

subclavian artery: Original study, systematic review and meta-analysis of performance in detection of Down Síndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2014; 44: 147–153.

9. Mery CM, Guzman Pruneda FA, Carberry KE, Watrin CH, McChesney GR, Chan JG, Adachi I, Heinle JS, McKenzie ED, Fraser CD. Aortic Arch Advancement for Aortic Coarctation and Hypoplastic Aortic Arch in Neonates and Infants. *Ann Thorac Surg* 2014; 98:625–33.