

Estenosis aórtica supravalvular: reporte de caso clínico y revisión bibliográfica

Luis Eduardo Juárez-Orozco^{b,c}, Laura Victoria Torres-Araujo^{b,d},
María Fernanda Coss-Rovirosa^a, Andrea Figueroa-Morales^a,
Ana Cecilia Gándara^a, Javier García-M^a, Edgar
Peñarrieta-Daher^{b,d}, Erick Alexanderson^{b,c}

Resumen

La estenosis aórtica supravalvular es una lesión congénita obstructiva del tracto de salida del ventrículo izquierdo. Es la forma menos frecuente dentro de este grupo de lesiones, las cuales, a su vez representan el 6% de las cardiopatías congénitas en pacientes pediátricos.

Esta cardiopatía se relaciona más con pacientes pediátricos, sin embargo, presentamos el caso de un paciente masculino de 23 años de edad quien acudió al hospital por haber presentado episodio de disnea súbita en reposo, acompañada de diaforesis, dolor torácico opresivo sin irradiaciones y síncope. Se realizó un ecocardiograma transtorácico con el cual se diagnosticó estenosis aórtica supravalvular.

Palabras clave: Estenosis aórtica supravalvular, cardiopatía congénita, síndrome de Williams-Beuren.

^aEscuela de Medicina. Universidad Panamericana. México, DF.

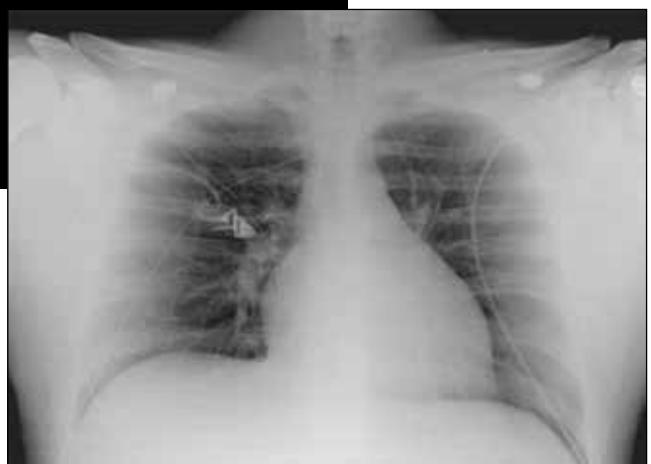
^bDepartamento de Cardiología Nuclear. Instituto Nacional de Cardiología "Ignacio Chávez". SSA. México, D.F.

^cUnidad PET/CT-Ciclotrón. Facultad de Medicina. UNAM. México, DF.

^dFacultad de Medicina. Universidad La Salle. México, DF.

Correo electrónico: vage37@gmail.com

Recibido: 25/06/13. Aceptado: 25/01/14.



Imágenes: cortesía del autor

Figura 1. Radiografía de tórax AP, en la cual no se muestran alteraciones de importancia.

Supravalvular aortic stenosis: clinical case report and review

Abstract

Supravalvular aortic stenosis is a left ventricular outflow tract obstructive lesion. It is the least common form of this group of lesions, which only represents 6% of congenital heart disease in children.

This condition is commonly diagnosed during childhood; however we present the case of a 23 year old man who was taken to the hospital for having presented a sudden dyspnea episode with diaphoresis, chest pain without radiation and syncope. He was diagnosed with supravalvular aortic stenosis after echocardiography.

Key Words: Supravalvular aortic stenosis, congenital heart defects, Williams-Beuren syndrome.

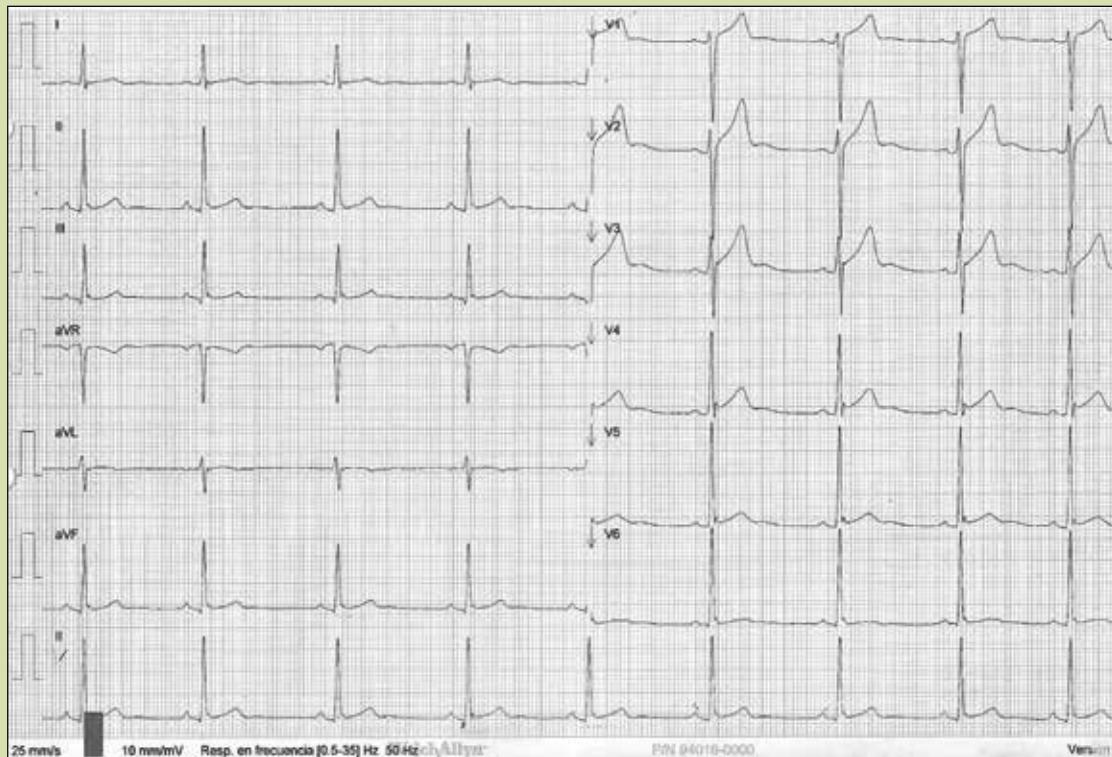


Figura 2. Electrocardiograma de 12 derivaciones, que muestra crecimiento del ventrículo izquierdo, con índice de Sokolow-Lyon positivo y sugiriendo sobrecarga sistólica.

HISTORIA CLÍNICA

Se presenta paciente varón de 23 años de edad quien inició su historia cardiovascular a los 6 meses de edad con la detección de un soplo cardíaco indeterminado, al cual no se le dio seguimiento. Fue hasta los 8 años cuando se le evaluó nuevamente el soplo y se le dio manejo expectante determinando un posible origen valvular aórtico con características de estenosis. Desde los 15 años ha presentado deterioro en la clase funcional, con recientes episodios de síncope y dolor torácico atípico al realizar actividad física intensa; previamente el paciente no había presentado sintomatología, incluso con actividad extenuante. En agosto de 2012 presentó episodio de disnea súbita en reposo, acompañada de diaforesis, dolor torácico opresivo sin irradiaciones y síncope, por lo cual acudió a su centro de salud y fue referido al Instituto Nacional de Cardiología

“Ignacio Chávez”, donde ingresó el 25 de octubre al servicio de urgencias refiriendo únicamente disnea.

EXPLORACIÓN FÍSICA CARDIOVASCULAR

A la exploración física se observó constitución mesomórfica a expensas de masa muscular, no se observan signos particulares ni facies características. Se encontraron presiones arteriales asimétricas 163/105 y 139/90 en miembros superiores derecho e izquierdo respectivamente, frecuencia cardiaca de 92 lpm y frecuencia respiratoria de 21 rpm. Se encontraron pulsos carotídeos visibles con frémito palpable, sincrónicos y heterocrotos, que a la auscultación presentaron soplo sistólico, siendo el derecho de mayor intensidad con respecto al izquierdo. En tórax se encontró frémito en hueco supraesternal. A la auscultación, el foco aórtico presentó soplo mesosistólico de característica romboidal (*crescendo-decrescendo*)



Figura 3. Ecocardiograma bidimensional en vista de eje corto de la válvula aórtica mostrando su morfología trivalva normal.



Figura 4. Ecocardiograma bidimensional en vista de vía de salida del ventrículo izquierdo mostrando hipertrofia concéntrica del ventrículo izquierdo, válvula aórtica sin alteraciones y rodete supravalvular aórtico.

con intensidad III/IV irradiado a focos pulmonar, mitral, tricuspideo, carótidas y hueco supraesternal. El soplo disminuyó al realizar maniobra de Valsalva (maniobra de precarga para cavidades derechas) y la maniobra de “handgrip” (maniobra que aumenta postcarga sistémica). El foco pulmonar presentó desdoblamiento fisiológico del segundo ruido.

En miembros superiores se palparon pulsos radiales sincrónicos, heterócrotos, vibrados, con ascenso lento y cima tardío (*pulso Parvus et Tardus*); el pulso radial derecho presentó mayor intensidad.

ESTUDIOS DE GABINETE

Al realizar estudios de gabinete, la radiografía de tórax AP no revela alteraciones (**figura 1**). Entre los hallazgos electrocardiográficos se encuentra ritmo sinusal, frecuencia cardiaca de 60 lpm y eje eléctrico normal a +80°, ondas P de morfología normal, intervalo P-R de 0.20 s., QTc de 0.41s. Se encontraron datos de crecimiento del ventrículo izquierdo con índice de Sokolow-Lyon positivo, y sugiriendo datos de sobrecarga sistólica (**figura 2**). Se procedió a realizar un ecocardiograma bidimensional transtorácico en el cual se confirmó hipertrofia concéntrica del ventrículo izquierdo, movilidad sin alteraciones y función sistólica conservada (FEVI 50%) con válvula aórtica trivalva sin alteraciones (**figura 3**).

Destaca que se observó rodete supravalvular aórtico y reducción tubular a nivel de la unión sinotubular de 12 mm (**figura 4**), lo que ocasionó un jet de flujo de 4.97 m/s por un gradiente máximo de 99 mmHg y gradiente medio de 64 mmHg (**figura 5**).

Posteriormente, se realizó imagen por resonancia magnética la cual confirmó los hallazgos mencionados en el ecocardiograma, en este estudio se obtuvieron imágenes en T1 (**figura 6**) y secuencia de flujo donde se advierte la lesión obstructiva en forma de rodete supravalvular (**figura 7**).

Con estos hallazgos se llegó al diagnóstico de “estenosis aórtica supravalvular”, por lo que se decidió su tratamiento mediante corrección quirúrgica del defecto mediante la técnica de Doty para resolución de la estenosis. Actualmente se encuentra asintomático.

DISCUSIÓN Y REVISIÓN

Las lesiones obstrutivas del tracto de salida del ventrículo izquierdo representan aproximadamente el 6% de las lesiones congénitas cardiovasculares en pacientes pediátricos.

Existen 3 tipos de estas lesiones, dependiendo de su localización: subvalvular, valvular o supravalvular. En esta clasificación, la estenosis aórtica supravalvular es la patología menos común, lo cual resalta la trasendencia del presente caso clínico.

Comúnmente, la lesión documentada es la de-



Figura 5. Ecocardiograma Doppler mostrando un aumento de la velocidad del flujo a nivel de la unión sinotubular de 4.97 m/s, indicando estenosis grave (> 4m/s).

formidad en “reloj de arena” la cual presenta constricción en una aorta ascendente engrosada en la porción superior de los senos de Valsalva.

Etiológicamente, la estenosis aórtica supravalvular se relaciona con pacientes que padecen síndrome de Williams-Beuren o con hipercolesterolemia familiar, de igual forma se nota una asociación familiar en ocasiones con un patrón de herencia autosómico dominante. Como en el caso del paciente en cuestión, la presentación también puede ser esporádica.

Histológicamente se nota una capa media engrosada y displásica con hipertrofia de músculo liso, colágena y fibras de elastina con un desorden peculiar.

En cuanto a fisiopatología se refiere, los tres tipos de lesión son similares ofreciendo una postcarga ventricular izquierda aumentada.

En la estenosis supravalvular, sin embargo, la elevada presión sistólica se refleja por encima del plano valvular con la consecuente dilatación de los senos de Valsalva y de los ostium coronarios.

La presentación clínica corresponde a aquella de un síndrome de obstrucción del tracto de salida del ventrículo izquierdo. Existen datos sutiles que diferencian esta patología de la estenosis valvular pura incluyendo una localización ligeramente superior del mejor foco de auscultación con respecto al foco aórtico convencional para la descripción del soplo expulsivo, romboidal (crescendo-decrecimiento) propio de la patología. Este soplo no está acompañado de clic de eyección o alteraciones del desdoblamiento del S2.

Un hallazgo común, presente en el caso de este paciente, es la asimetría de la presión arterial en las extremidades superiores. Este fenómeno se explica por la transferencia de fuerza desde la pared aórtica hacia la arteria derecha. Esto se conoce como el efecto Coanda.

El abordaje diagnóstico inicia con estudios de gabinete (EKG de superficie y radiografía de tórax). El espectro de anomalías puede ir desde hallazgos incipientes hasta francos hallazgos de alteración de la

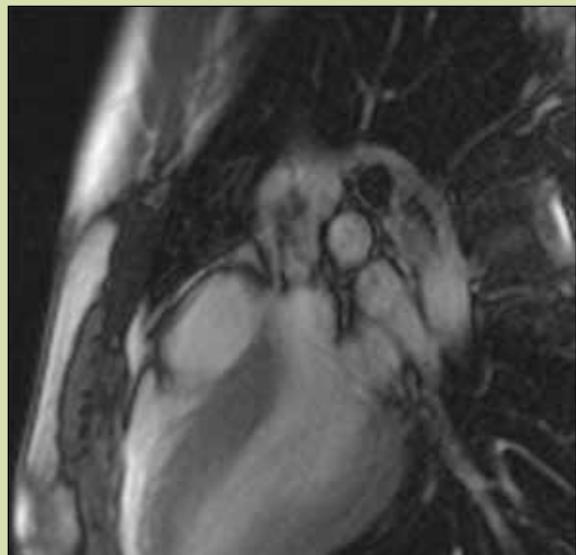


Figura 6. Resonancia magnética en secuencia T1 que muestra estrechamiento supravalvular aórtico.

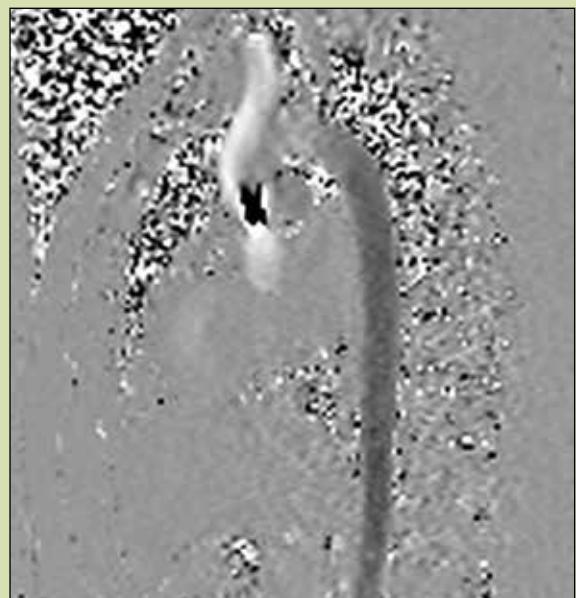


Figura 7. Resonancia magnética en secuencia de flujo que muestra aceleración del mismo a través del estrechamiento supravalvular aórtico.

arquitectura y la conducción miocárdica, habrá que ser consciente de la condición clínica y el tiempo de evolución en cada caso evaluado.

En el EKG de este paciente se notan anomalías

dades sugerentes con la hipertrofia ventricular izquierda secundaria a sobrecarga de presión crónica con ondas S profundas en derivaciones precordiales derechas (V1, V2) y R altas en las izquierdas (V5, V6) dando idea de la predominancia de fuerzas eléctricas dirigidas hacia una mayor masa ventricular izquierda. En la radiografía de tórax no existen hallazgos concluyentes, sin embargo, esto no debe descartar el diagnóstico recordando los bajos valores predictivos negativos de la técnica.

Sin duda el ecocardiograma y otros métodos de imagen (tomografía axial computarizada [TAC] y resonancia magnética [RM]) resultan cruciales para el diagnóstico preciso de esta patología, tal y como se muestra en el estudio de nuestro paciente.

El ecocardiograma bidimensional trastorácico ofrece ciertas ventajas patentadas en el caso abordado, tal como ofrecer medición del gradiente a través de la obstrucción y en consecuencia el cálculo de dicho flujo. Estos datos apoyan el proceso diagnóstico y al mismo tiempo son auxiliares en la evaluación del pronóstico y en la decisión terapéutica. La sociedad americana de ecocardiografía considera un flujo mayor a 4 m/s por gradiente > 40 mmHg como una estenosis grave (4.97 m/s en el presente caso).

La resonancia magnética confirmó los hallazgos del ecocardiograma y caracterizó la lesión supravalvular ofreciendo la ventaja intrínseca de su alta resolución espacial.

Existe limitada pero creciente experiencia en la terapéutica de la estenosis aórtica supravalvular. Los resultados de la corrección quirúrgica versus la terapia endovascular son variables, y como en otras patologías, la evaluación integral del caso permitirá mejorar estos desempeños en términos de morbi-mortalidad a mediano y largo plazo. En el caso de la técnica utilizada para el tratamiento de este paciente, el procedimiento de Doty, consiste en la sección longitudinal que comienza por encima de la estenosis supravalvular, se continúa a través de ella y termina en forma de una bifurcación en "Y" invertida a nivel de los senos de Valsalva derecho y el no coronariano. En caso de existir un repliegue de la íntima, se reseca para asegurar un flujo adecuado.

Posteriormente se realiza una plastia ampliadora de la aorta ascendente mediante la colocación de

un parche en forma de pantalón, ya sea biológico o sintético; con el fin de permitir la ampliación de la porción estenótica para liberar la obstrucción provocada por el rodete supravalvular (**figura 8**).

Otra alternativa quirúrgica es la técnica triparche de Brom, en la que se realiza una incisión transversal por encima de la estenosis, seguida de 3 incisiones longitudinales a nivel de la parte media de los senos de Valsalva, para liberarlos y posteriormente ampliarlos mediante la colocación de 3 parches protésicos.

Posteriormente, se evalúa la concordancia de diámetros entre la raíz de la aorta y la aorta ascendente; en caso de existir una discordancia, se realiza una incisión longitudinal en la aorta ascendente y se amplía con otro parche protésico. Una vez conseguida la concordancia de diámetros se realiza una anastomosis aorto-aórtica término-terminal.

CONCLUSIÓN

La estenosis supravalvular supraórtica constituye un diagnóstico poco frecuente, sin embargo, la importancia de conocer su existencia así como su fisiopatología radica en sus implicaciones en términos de tratamiento y pronóstico. El abordaje secuencial clínico y paraclinico es crucial para el diagnóstico adecuado de las enfermedades congénitas cardiovasculares. Los métodos actuales de imagen cardiovascular representan herramientas de gran utilidad en la caracterización no invasiva de las cardiopatías congénitas.

AGRADECIMIENTOS

Al Instituto Nacional de Cardiología “Ignacio Chávez”, así como a su personal por promover y fomentar ampliamente los objetivos generales de asistencia, docencia e investigación de la medicina moderna. ●

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Coijnsen L, Bakker-de Boo M, Kardux JJ, Bouma BJ. A calcified sinutubular junction: the discovery of a supravalvular aortic stenosis in an elderly woman. *Neth Heart J*. 2013.
- Ghodduci KM, Antic M, Tanaka K, Verdries D, Kerkhove D. Sporadic supravalvular stenosis in a young man. *JBR-BTR*. 2013;96(1):27-9.
- Ergul Y, Nisli K, Kayserili H, Karaman B, Basaran S, Koca B et al. Cardiovascular abnormalities in Williams syndrome: 20 years' experience in Istanbul. *Acta Cardiol*. 2012; 67(6):649-55.
- Honjo RS, Dutra RL, Nunes MM, Gomy I, Kulikowski LD, Jehee FS et al. Atypical deletion in Williams-Beuren syndrome critical region detected by MLPA in a patient with supravalvular aortic stenosis and learning difficulty. *J Genet Genomics*. 2012;39(10):571-4. doi: 10.1016/j.jgg.2012.07.001. Epub 2012 Jul 31.
- Mitchell MB, Goldberg SP. Supravalvar aorticstenosis in infancy. *Semin Thorac Cardiovasc Surg Pediatr Card Surg Annu*. 2011;14(1):85-91.
- Ferlan G, De Pasquale C, Losito C, Fiorella A, Marraudino N, Tunzi F. Diffuse Supravalvular Aortic Stenosis: Surgical Repair in Adulthood. *Cardiol Res Pract*. 2009;2009: 976190. Published online 2009 November 4.
- Stewart RL, Chan KL. Management of Asymptomatic Severe Aortic Stenosis *Curr Cardiol Rev*. 2009;5(1):29-35.
- Cruz-Castañeda BF et al. Surgical Repair of Supravalvular Aortic Stenosis with Use of Brom's Technique. *Tex Heart Inst J*. 2009;36(3):226-9.
- Micale L et al. Identification and characterization of seven novel mutations of elastin gene in a cohort of patients affected by supravalvular aortic stenosis. *Eur J Hum Genet*. 2010;18(3):317-23. Published online 2009 October 21.
- Espinola-Zavaleta N, Muñoz-Castellanos L, Kuri-Nivon M, Keirns C. Aortic obstruction: anatomy and echocardiography. *Cardiovasc Ultrasound*. 2006;4:36. Published online 2006 September 29.
- Zamani H, Babadash K, Fattahi S, Mokhtari-Esbuei F. Williams-Beuren Syndrome: A Case Report. Hindawi Publishing Corporation Case Report in Medicine. Volume 2012. Article ID 585726, 4 pages.
- Careaga Reyna G, Salazar GD, Argüero R. Estenosis supravalvular aórtica congénita. Frecuencia y resultados del tratamiento quirúrgico en un hospital de tercer nivel. *Rev Esp Cardiol*. 2003;56(2):211-4.
- Antonell AM et al. Síndrome de Williams: aspectos clínicos y bases moleculares. *Rev Neurol*. 2006;42 (Supl 1):569-75.
- Debakey ME, Beall A. Successful Surgical Correction of Supravalvular Aortic Stenosis. *Circulation*. 1963;27:858-63.

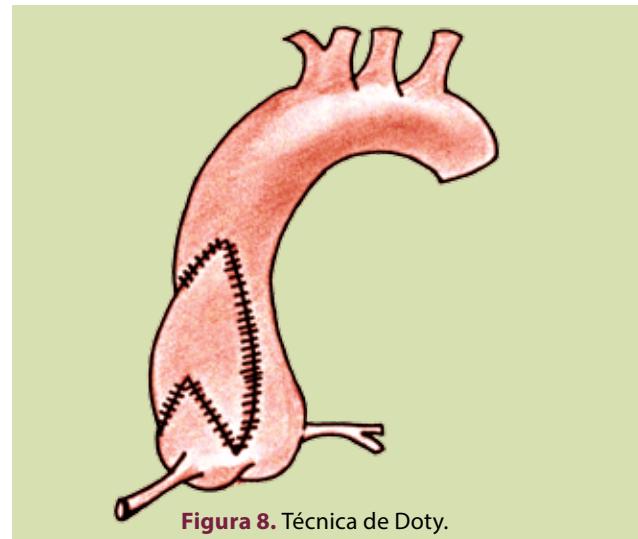


Figura 8. Técnica de Doty.