



Caso clínico

Manifestación congénita de coartación de la aorta: una forma inusual. Reporte de dos casos en hermanos no gemelos con detección y tratamiento tardío, y revisión bibliográfica

Francisco Tapia Jiménez,* Eloy Medina Ruiz,** Enrique Frutos Rangel***

RESUMEN

Las malformaciones cardiovasculares son los defectos congénitos potencialmente mortales más comunes; aparecen en alrededor de 1% de los nacidos vivos y representan la principal causa de mortalidad al nacimiento y, aún más, de muerte prenatal. La incidencia de cardiopatía congénita, de formas moderadas a graves, ocurre en 3 a 6 casos por cada 1,000 nacidos vivos. La coartación aórtica representa de 6 a 8% de las malformaciones cardíacas congénitas; se reporta 2 a 5 veces más frecuente en hombres que en mujeres, la gravedad de la enfermedad se relaciona directamente con la extensión de la coartación y su asociación con otras cardiopatías congénitas. Cuando se relaciona con el síndrome de Turner aparece hasta en 10% de los casos, con válvula aórtica bicúspide hasta en 40% y los casos familiares ocurren de forma esporádica, sólo en 3% de los casos. Existe escasa evidencia de riesgo familiar congénito de malformaciones ventriculares izquierdas del conducto de salida. En los pacientes con coartación de aorta no se han detectado genes causales de su aparición; como enfermedad aislada se asocia con embriopatía diabética, cuyo riesgo es 3 a 5% más que en mujeres no diabéticas. Las lesiones asociadas con mayor frecuencia son los defectos del tabique ventricular, la coartación de aorta y la transposición de grandes arterias. Este estudio describe dos formas de manifestación atípica en hermanos no gemelos, y reparación endovascular tardía exitosa. Se realiza la revisión bibliográfica, su manifestación familiar, características genéticas, tratamiento y complicaciones.

Palabras clave: cardiopatía congénita, coartación de aorta, terapia endovascular, hipertensión.

ABSTRACT

Cardiovascular malformations are the most common deadly congenital defects. They occur in approximately 1% of live births and represent one of the major causes of child mortality after labor; moreover they are the main cause of prenatal deaths. Incidence of congenital heart disease, in moderate to severe manner, occurs in 3 to 6 per 1,000 live births, most are from mothers without an identifiable risk factor for congenital heart disease, and is estimated an annual increase close to 5% in USA adult population. Aortic coarctation represents about 6 to 8% of the congenital heart diseases, it is reported 2 to 5 fold frequency in men, its severity is directly related with the length of the coarctation and the association with another congenital heart disease. Related to Turner syndrome, aortic coarctation is present in about 10%. Closely related with bicuspid aortic valve in 40% of cases. Familiar presentation occurs exceptionally, and has been reported only in less than 3% of cases. There is very few evidence of familial congenital risk for left ventricular outflow tract malformations, in aortic coarctation there are no identified genes involved as a cause; as an isolated disease is associated with diabetic embriopathy, where there is a 3 to 5% of major risk in comparison with non diabetic women depending of the glycemic control. The most common malformations associated to maternal diabetes are the ventricular septum defects, aortic coarctation and great arteries transposition. We report two cases in two non-twin brothers with atypical presentation, successful late endovascular reparation and a comprehensive review of the literature of this entity, especially looking for familiar presentation, genetic trait, management and complications.

Key words: congenital cardiopathy, aortic coarctation, endovascular therapy, hypertension.

Recibido: julio, 2008. Aceptado: agosto, 2008.

* Residente de tercer año de Medicina Interna.
 ** Profesor titular del curso de Medicina Interna. Servicio de Medicina Interna.
 *** Cardiólogo, profesor adjunto del curso de Medicina Interna. Servicio de Cardiología. Hospital Ángeles del Carmen, Guadalajara, Jalisco, México.

Este artículo debe citarse como: Tapia JF, Medina RE, Frutos RE. Manifestación congénita de coartación de aorta: una forma inusual. Reporte de dos casos en hermanos no gemelos con detección y tratamiento tardío, y revisión bibliográfica. Med Int Mex 2008;24(6):428-35.

Correspondencia: Dr. Eloy Medina Ruiz.
 E-mail: emedinar@prodigy.net.mx

La versión completa de este artículo también está disponible en:
www.revistasmedicasmexicanas.com.mx

La coartación de la aorta es un estrechamiento congénito de cualquier región del espacio comprendido desde el arco aórtico distal hasta la bifurcación de la aorta abdominal. Se considera una alteración que requiere atención y reparación durante la niñez; sin embargo, en el paciente adulto suele manifestarse con múltiples problemas clínicos que hacen difícil su diagnóstico y propicia las complicaciones tardías.^{1,2}

La coartación aórtica es dos a cinco veces más frecuente en hombres (adultos o niños) que en mujeres y suele asociarse con disgenesia gonadal (síndrome de Turner), válvula aórtica bicúspide, defectos del tabique interventricular, conducto arterioso persistente, estenosis o insuficiencia mitral y aneurismas en el polígono de Willis.²⁻⁸

La genómica de formas aisladas de cardiopatía congénita es un factor preponderante en la genética familiar; muchas familias muestran un modo multifactorial de herencia, cuyo riesgo de cardiopatía congénita aumenta cuando afecta a uno o más miembros de éstas. Son pocas las familias con patrón clásico de herencia mendeliana de cardiopatía congénita aislada que han ayudado, en la investigación para detectar diversos tipos de cardiopatías congénitas simples asociadas con genes. Aunque la contribución total de cardiopatías congénitas de manifestación esporádica es baja, se espera que su identificación ayude a conocer los mecanismos subyacentes de éstas y ofrezcan nuevas herramientas de prevención o tratamiento para mejorar los resultados clínicos. Hasta el momento, sólo se han aislado pocos genes causantes de cardiopatía congénita simple, lo que sugiere, más bien, que ésta es resultado de procesos muy heterogéneos y genéticamente complejos, porque las causas teratogénicas y los factores ambientales tienen una función importante en la patogenia de la cardiopatía congénita y porque la mayoría de casos ocurren en nacimientos de madres sin factores de riesgo para cardiopatías detectables.^{3,9} Los teratógenos y factores ambientales más notables son el alcohol y la diabetes materna; sin embargo, está demostrado que la cardiopatía congénita asociada con exposición teratogénica no se relaciona con aumento del riesgo de dicha cardiopatía para la descendencia, asumiendo que la exposición no se repita en embarazos posteriores.^{3,6,10}

La evaluación cardíaca prenatal se utiliza desde mediados de 1980, cuando se sugirió la evaluación ecocardiográfica de las cuatro cámaras como parte de la

evaluación obstétrica, con reportes de hasta 92% de sensibilidad y 99.7% de especificidad para detectar cardiopatías congénitas.^{9,11} Durante los últimos 20 años se ha elevado la prevalencia de cardiopatía congénita en el adulto, consecutiva a los adelantos técnicos y tecnológicos que han permitido la supervivencia durante la niñez y con ello el aumento de pacientes adultos que requieren cuidados especializados y atención en hospitales de tercer nivel.¹²

PATOGENIA

Entre los múltiples factores que contribuyen a la aparición de cardiopatía congénita están los relacionados con exposición ambiental, a medicamentos durante el embarazo, enfermedades maternas, alteraciones cromosómicas y factores genéticos; sin embargo, en la mayoría de los pacientes se desconoce la causa.¹³ También existe la cardiopatía congénita como parte o componente de diversos síndromes genéticos o fenotípicos.^{3,13-15}

La patogenia de la coartación aórtica se divide en dos grupos: la forma congénita, que se sustenta en dos teorías (la primera es causada por el flujo anterógrado reducido *in utero* que provoca subdesarrollo aórtico y la segunda que sustenta la constrictión de tejido ductal a lo largo de la aorta torácica) y la forma adquirida, donde intervienen causas inflamatorias y degenerativas que producen aterosclerosis.¹⁶

Mecanismos celulares de desarrollo cardíaco

El proceso de transformación de una estructura tubular embrionaria a la forma de cuatro cámaras funcional requiere equilibrio en el crecimiento, diferenciación celular y apoptosis. Las vías específicas de señalización y mecanismos genéticos tienen una función importante en el control de estos procesos, pues aseguran el adecuado desarrollo embrionario cardíaco.^{13,15}

Función de las células troncales cardíacas

Aunque el origen de estas células es poco claro, se han clasificado de acuerdo con los antígenos específicos que se expresan en su superficie. Se han identificado precursoras y progenitoras primitivas que expresan proteínas onco-ígenas homólogas del sarcoma felino v-kit Hardy-Zuckerman 4 (c-Kit), miembro 1 de la subfamilia ligada al ATP (ABCB1 o MDR1) y caspasa 3 Sca-1 (CASP-3), mientras que las células más diferenciadas no las expresan. Tam-

bién se han identificado proteínas morfogenéticas óseas y señales mediadas por WNT, como factores importantes de señalización que en el cardiomocito inducen la inicialización de programación genómica. En esta etapa, las placas cardiógenicas expresan factores génicos específicos de transcripción, incluidos el factor relacionado con el locus 5NK2 (NKX2-5), la proteína 4 ligada a GATA (GATA4), el factor de respuesta sérica (SFR), la miocardina (MYOCD) y el homólogo 1 Dickkopf (DKK1). Cuando estos genes se alteran, no hay reestructuración suficiente para que se origine el movimiento levógiro adecuado hacia el conducto de salida del corazón embrionario, lo que finalmente altera la vía de salida del ventrículo izquierdo (doble salida ventricular derecha, defectos del tabique ventricular, válvula aórtica bicúspide, coartación de aorta).¹³

Anatomía y manifestaciones

La coartación aórtica es una excrecencia de extensión intraórtica con función y efecto similar a un diafragma, distal a la arteria subclavia izquierda, en el sitio de salida del conducto arterioso (*ligamentum arteriosum*). Es poco común encontrarla inmediatamente proximal a la arteria subclavia izquierda, en cuyo caso se observa una diferencia significativa de presión arterial entre ambos brazos.^{2,5,17}

El sitio más común de estrechamiento es el adyacente al conducto arterioso y se piensa que se debe al sobrecrecimiento de tejido ductal dentro de la aorta. La burda clasificación de la coartación aórtica, en las formas “infantil” y “del adulto”, no refleja de manera precisa el espectro clínico de manifestación, pues la mayor parte de las formas infantiles se manifiesta también en los pacientes adultos.¹⁻³

En las formas preductales (infantiles), la coartación tiende a ser proximal al conducto arterioso y la perfusión distal depende del flujo ductal, el cual se detiene de forma brusca después del cierre del conducto arterioso. En la forma posductal o del adulto, la obstrucción ocurre justo o distal al conducto arterioso y la obstrucción es raramente completa.^{2,3,5,14}

El flujo colateral de diversos sitios a través de la esclápsula y el tórax es responsable de la perfusión distal. Los pacientes suelen permanecer sin síntomas, incluso hasta la quinta década de su vida. En casi 10% de los adultos ocurre en la aorta abdominal. La afectación del arco aórtico representa parte del espectro de la alteración, pero es extremadamente rara.^{1,3}

La clasificación de la lesión entre coartación discreta, hipoplasia ístmica (estrechamiento del 75% del diámetro transverso aórtico) y estenosis tubular difusa (estrechamiento de ≥ 10 mm) es importante, sobre todo en el caso de intervenciones endovasculares.

En 30% de los pacientes con coartación de aorta, un soplo sistólico indica su asociación con válvula aórtica bicúspide, cuyas manifestaciones clínicas habituales son: tensión arterial sistólica elevada en los brazos (más que en las piernas), tensión de pulso amplia, pulsos femorales débiles y tardos, frémito sistólico palpable supraesternal, dilatación ventricular izquierda con posibles cambios electrocardiográficos (hipertrofia) y radiográficos de tórax (flujo colateral aumentado a través de las ramas intercostales, con escotadura subcostal desde la tercera a octava costillas posteriores; signo de Roessler). Sin embargo, la mayoría de los adultos permanece sin síntomas y sólo dos tercios de los que han vivido sin corrección quirúrgica o endovascular por más de 40 años, pueden manifestar síntomas de insuficiencia cardiaca, aunque algunos autores sostienen que su supervivencia máxima es de 34 años.⁶ Tres cuartas partes de estos pacientes muere antes de los 50 años de edad por insuficiencia cardiaca aguda y 90% morirá antes de los 60 años.^{2,18}

CASO CLÍNICO

Hombre de 28 años de edad, que acudió al servicio de urgencias del Hospital Ángeles del Carmen con disnea de medianos esfuerzos de tres semanas de evolución, vértigo, ortostatismo, dolor torácico de predominio izquierdo e irradiación hacia el brazo y cuello, dispepsia y ansiedad; tóseca y pérdida de 10 kg de peso en los últimos tres meses. Cuatro días antes tuvo evacuaciones melénicas y refirió consumir ibuprofeno durante 15 días. Tenía diagnóstico de hipertensión arterial (170/110), recibía valsartan (80 mg/día) y enalapril (20 mg/día). Tenía antecedentes familiares de hipertensión y un hermano menor que padeció, también, coartación de aorta, diagnosticado igualmente por hipertensión en la adolescencia y que se resolvió con aortoplastia endovascular y colocación de endoprótesis vascular dos años antes.

En el examen físico se encontró tensión arterial de 140/90 mmHg sin variación clara entre las extremidades, frecuencia cardiaca de 90 latidos por minuto, frecuencia respiratoria de 18 por minuto y temperatura de 36 °C;

peso de 77 kg y talla de 178 cm. Se observó palidez de la piel, hidratación regular, cráneo normal, pupilas y pares craneales sin alteración, cuello con pulsos simétricos, soplo sistólico carotídeo bilateral II/V; adecuada mecánica ventilatoria, corazón rítmico sin frotos, soplo pectoral de predominio pectoral izquierdo II/VI. Abdomen semiplano, blando, peristaltismo normal, levemente doloroso en el epigastrio; hígado palpable a la inspiración profunda, indoloro, sin otras organomegalias. Las extremidades superiores estaban normotróficas, fuerza de 5/5 simétrica, sin alteración sensorial, reflejos simétricos, con palidez de los lechos ungueales; las extremidades inferiores se encontraron normotróficas, con fuerza de 5/5 simétrica, sensibilidad y reflejos normales, pulsos poplíticos disminuidos de forma bilateral, tibiales posteriores y pedios no perceptibles, y pies poiquilotérmicos con llenado capilar de tres segundos. El examen neurológico resultó sin alteraciones.

A su ingreso, los exámenes de laboratorio mostraron: hemoglobina de 10.1, hematocrito de 27.6, volumen corpuscular medio de 86.4, hemoglobina corpuscular media de 31.4, plaquetas 225, leucocitos 5.9, neutrófilos 71%, bandas 0%, Na de 147, K de 3.9, Cl de 110, glucosa de 117, BUN 32.7, urea de 70, creatinina de 1.4, CK-MB <1, mioglobina de 55.8, troponina I <0.1, FA 38, BT 0.8, BD 0.1, proteínas totales de 7.7, albúmina 4.9, globulina 2.8, AST 30, ALT 20, GGT 19, amilasa 213, lipasa 266, colesterol total de 168 mg/dL, velocidad de sedimentación globular de 14, amilasa de 198 y lipasa de 266.

El examen sonográfico de abdomen resultó sin alteraciones; la panendoscopia, con gastritis erosiva moderada, colonoscopia con un pólipos hiperplásico resecado y negativo para malignidad; el ecocardiograma transtorácico mostró imágenes compatibles con coartación de aorta que se confirmó con el estudio transesofágico. El paciente se preparó para efectuarle aortografía y reparación primaria con colocación de endoprótesis vascular aórtica, mediante abordaje femoral derecho con introductor 13 Fr y guía Road-runner 0.035". Se encontró la aorta ascendente con tensión arterial de 150/70 mmHg, aorta torácica poscoartación con 80/50 mmHg y gradiente sistólico de 70 mmHg. Se realizó aortoplastia con balón Maxi LD 18 x 40 predilatación y Maxi LD 25 x 40 posdilatación; se colocó una endoprótesis vascular Palmaz 4014. Tras el procedimiento se logró un gradiente residual de 0 mmHg y estenosis residual angiográfica de 10% (figuras



Figura 1. Radiografía de tórax del paciente aparentemente sano.

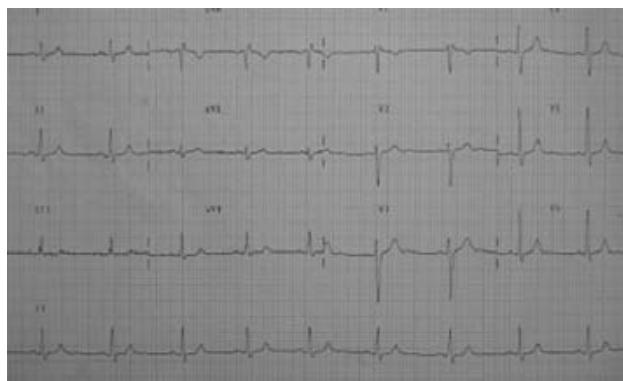


Figura 2. Electrocardiograma del paciente sin alteraciones de la conducción, ritmo o repolarización.

1 a 5).

El seguimiento posterior del paciente, al primero, tercero y sexto mes, no mostró complicaciones inherentes al procedimiento ni requirió tratamiento antihipertensivo; sólo recibía dosis bajas de un antagonista receptor de angiotensina para estimular la reestructuración cardiaca.

Evaluación diagnóstica

Desde el punto de vista histórico, el abordaje y tratamiento de la alteración aórtica primaria se ha realizado con métodos invasores por angiografía; sin embargo, el progreso en técnicas no invasoras, sobre todo las de imagen (tomografía computada o resonancia magnética), han reemplazado la mayor parte de los estudios invasores y disminuido los

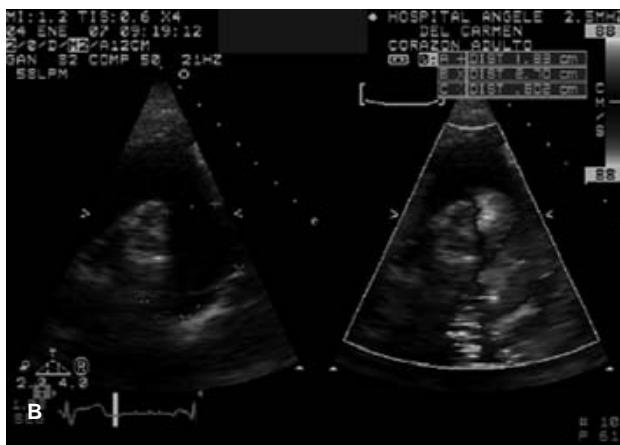


Figura 3. Imágenes de ecocardiograma transesofágico. A y B. Estrechez correspondiente a la coartación aórtica.

costos y la morbilida.¹⁸⁻²⁰

La evaluación por resonancia magnética es útil después de la reparación, pues tiene la capacidad de evaluar la función, masa ventricular, morfología valvular aórtica, calibre de los vasos principales y colaterales, y estimar la afectación de la pared vascular, considerando esta última como una de las complicaciones más frecuentes de la reparación quirúrgica.^{20,21} La resonancia magnética en pacientes con coartación aórtica es importante para evaluar la función de la válvula aórtica y su asociación con alteraciones de la válvula bicúspide. Algunos estudios señalan que hasta en 34.2% de los casos ocurre por fusión de las valvas derechas y en



Figura 4. Primer balón en aortoplastia (la imagen no es del paciente, solo ilustra el procedimiento).

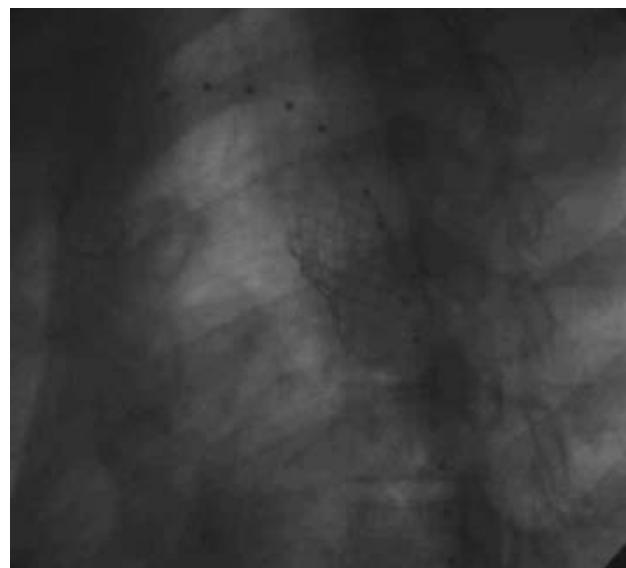


Figura 5. Endoprótesis endovascular Palmaz *in situ* posdilatación (la imagen no es del paciente, solo ilustra el procedimiento).

89.5% por las coronarias.²²

TRATAMIENTO

La reparación quirúrgica abierta se recomienda en pacientes con algún gradiente trascoartación de más de 30 mmHg,²³ sin embargo, se ha relacionado con elevada morbilidad y mortalidad, pero en ocasiones es la única opción.

Los adelantos en técnicas y materiales endovasculares se han extendido como opciones terapéuticas disponibles y, al parecer, costo-efectivas. Los resultados suelen ser satisfactorios y el riesgo de rotura aórtica es mínimo, pero la cantidad de pacientes es aún limitada y no existen ensayos controlados que evalúen las ventajas relativas de la reparación endovascular, en comparación con la quirúrgica. La mayoría de los pacientes con coartación aórtica aislada son susceptibles de reparación endovascular primaria; aunque algunos casos, como los asociados con otra anormalidad cardiaca (aneurismas o estenosis posteriores a intentos previos de reparaciones), son mejor tratados y con resultados satisfactorios en forma multidisciplinaria por intervención quirúrgica cardiovascular, cardiología intervencionista, radiólogos, cardiólogos y anestesia cardiovascular (cuadro 1).^{1,2,24}

Las endoprótesis vasculares no medicadas se colocan, frecuentemente, para la reparación de coartación aórtica no compleja, con mayor experiencia y datos de seguimiento; sin embargo, las recubiertas se han establecido como una opción en casos con alto riesgo de rotura, formación de aneurismas o reoclusión. En una investigación, en 33 pacientes con coartación aórtica compleja, se aplicaron endoprótesis vasculares recubiertas (modelo Chetham-Platinum) y su seguimiento a un año mostró resultados promisorios de la posible utilidad de dichas endoprótesis ante las coartaciones complejas.¹ El objetivo principal del tratamiento quirúrgico o endovascular es aliviar los síntomas y reducir la frecuencia de complicaciones asociadas (cuadro 2).^{23,25}

Complicaciones

En términos generales, el paciente adulto con cardiopatía congénita, incluso reparada, tendrá alteraciones hemodinámicas que lo harán susceptible a sufrir arritmias, fenómenos tromboembólicos, deficiencia neurológica, endocarditis bacteriana y otras enfermedades menos

Cuadro 2. Complicaciones postoperatorias de la reparación de coartación de aorta

Complicaciones tempranas	Complicaciones tardías
Hipertensión	Hipertensión
Adenitis mesentérica	Enfermedad valvular aórtica
Hemorragia	Reestenosis
Lesión del nervio laríngeo recurrente	Disección
Lesión isquémica medular espinal	Formación de aneurismas
Arritmias	Rotura aórtica
	Endocarditis infecciosa
	Insuficiencia cardiaca

frecuentes.¹²

Se ha demostrado que los pacientes adultos con aumento de la poscarga del ventrículo izquierdo en forma crónica, tienden a sufrir angina o insuficiencia cardiaca, e hipertensión sistólica.^{10,22,25-29}

Un estudio en 46 pacientes británicos con estenosis y coartación aórtica demostró, en primera instancia, la asociación de 70% de dicha coartación y válvula aórtica bicúspide, y se estableció un aumento significativo en la resistencia de flujo de salida del ventrículo izquierdo, aumento de espesor del septo interventricular, pares posterior y aumento en el índice de masa del ventrículo izquierdo, en comparación con los pacientes control; no hubo diferencias entre la fracción de eyección, los índices de función global y los patrones de llenado.³⁰ En los pacientes con coartación de aorta, estudios recientes de resonancia magnética mostraron alteraciones de perfusión miocárdica con afectación del flujo subendocárdico, lo que puede explicar la isquemia subendocárdica y los síntomas anginosos.³⁰

La hipertensión en reposo y al esfuerzo son complicaciones conocidas, aun después de la reparación de coartación aórtica. La fisiopatología no es clara todavía,

Cuadro 1. Opciones quirúrgicas para el tratamiento de la coartación de aorta

Enfermedad primaria	Lesiones cardíacas complejas	Reintervención después de la reparación
Interposición de injerto tubular	Incisiones por etapas	Paro circulatorio por hipotermia
Anastomosis término-terminal	Incisiones combinadas	By pass extra anatómico
Colgajo subclavio	Derivación extranatómica	Endoprótesis endovascular
Parche prostético	Endoprótesis endovascular	Aortoplastia con balón
Homo injerto	Aortoplastia con balón	
Endoprótesis endovascular	Cirugía combinada con endovascular	
Aortoplastia con balón		

se ha observado hipertensión significativa hasta en 40% de los pacientes, incluso después de 15 años de la reparación. Recientemente se propuso la forma del arco aórtico como un factor directamente relacionado con hipertensión en reposo; sin embargo, otro estudio en 41 pacientes con reparación demostró que la hipertensión inducida por ejercicio se explicaba en función de la estrechez residual y no por la geometría del arco aórtico, aunque no se descartó la asociación entre estas.^{22,26} En otra investigación se observó aumento importante en la rigidez aórtica y se propuso este mecanismo como factor que predispone la enfermedad coronaria prematura, enfermedad cerebrovascular y muerte a edad temprana.²⁸

La insuficiencia cardiaca y las arritmias son otros aspecto importantes de la evolución de la coartación aórtica. Conceptualmente, la insuficiencia cardiaca es la causa más común de admisión hospitalaria y la primera de muerte en pacientes adultos con cardiopatía congénita; sin embargo, los que tienen coartación aórtica, el riesgo es menor que en el resto de los casos con cardiopatías, debido a que este síndrome es más frecuente cuando es secundario a cardiopatías que afectan el lado derecho del corazón.^{29,31} Un estudio de prevalencia, en pacientes adultos con cardiopatía congénita, reveló que 37% de las admisiones a urgencias se relacionaron con alteraciones del ritmo (taquicardia supraventricular); la insuficiencia cardiaca correspondió a 26% de las admisiones y el resto por causas diversas, como infecciones, síncope, sangrado, disección aórtica y muerte súbita.^{18,27,30,32} Es importante señalar la posibilidad de enfermedad renal asociada con hipertensión de larga evolución, que aunque es más común en pacientes pediátricos, es cuando se identifica como una forma de hipertensión secundaria. El tratamiento deficiente y sus complicaciones también resultan en daño renal, principalmente en pacientes adultos.^{5,17}

CONCLUSIONES

La patogenia de la coartación aórtica es compleja, sobre todo si quiere explicarse desde el punto de vista genético o como parte del espectro de un síndrome fenotípico específico. Previamente, la patogenia se dividió en dos grupos: la forma congénita basada en dos teorías (la primera que sostiene su origen por el flujo anterógrado reducido *in utero* y que causa subdesarrollo aórtico, y la segunda que propone la constricción de tejido ductal a lo largo de la

aorta torácica) y la forma adquirida (intervienen causas inflamatorias y degenerativas, principalmente aterosclerosis); sin embargo, el conocimiento de la citogenética implicada en la embriogénesis cardiaca humana expone, aún más, la complejidad de las cardiopatías congénitas con la afección de diversas vías de señalización, expresión de receptores para proteínas específicas y grupos génicos específicos. A pesar de ello existe poca evidencia de riesgo familiar congénito de malformaciones vasculares y ventriculares izquierdas del conducto de salida. Los pacientes con coartación aórtica se relacionan hasta en 40% con válvula bicúspide y, menos frecuente, comunicación interventricular, conducto arterioso persistente, atresia pulmonar, estenosis aórtica y estenosis mitral, y alteraciones no cardíacas, como aneurisma cerebral, cuyo riesgo es hasta 10 veces más alto. El entendimiento de la alteración aórtica implica su adecuada identificación para intervenciones tempranas y, según corresponda, el establecimiento del tratamiento quirúrgico o endovascular para evitar las complicaciones crónicas asociadas.

REFERENCIAS

1. Butera G, Piazza Da L, Chessa M, Negura GD, et al. Covered stents in patients with complex aortic coarctations. Am Heart J 2007;154:795-800.
2. Rickner ME, Hillis LD, Lange RA. Congenital heart disease in adults. Part I. N Engl J Med 2000;342:256-63.
3. Bernier FP, Spaetgens R. The Geneticist's role in adult congenital heart disease. Cardiol Clin 2006;24:557-69.
4. Connolly HM, Houston J, Brown R, Warnes CA, et al. Intracranial aneurysms in patients with coarctation of the aorta: a prospective magnetic resonance angiographic study of 100 patients. Mayo Clin Proc 2003;78:1491-9.
5. Friedman K, Wallis T, Maloney KW, Hendrickson RJ, et al. An unusual cause of pediatric hypertension. J Pediatr 2007;151:206-12.
6. Jain M, Gopal S, Trien L. Narrowing in on a diagnosis. Am J Med 2007;120:781-2.
7. Linton Y. Cardiac emergencies in the first year of life. Emerg Med Clin N Am 2007;25:981-1008.
8. McBride K, Pignatelli R, Lewin M, Ho T, et al. Inheritance Analysis of Congenital Left Ventricular outflow tract Obstruction malformations: Segregation, multiplex relative risk, and heritability. Am J Med Genet A 2005;134:180.
9. Lee W, Comstock CH. Prenatal diagnosis of congenital heart disease: where are we now? Ultrasound Clin 2001;1:273-91.
10. Maron BJ. Hypertrophic cardiomyopathy and other causes of sudden cardiac death in young competitive athletes, with considerations for preparticipation screening and criteria for disqualification. Cardiol Clin 2007;25:399-414.

11. Lewin MB, McBride KL, Pignatelli R, Fernbach S, et al. Echocardiographic evaluation of asymptomatic parental and sibling cardiovascular anomalies associated with congenital left ventricular outflow tract lesions. *Pediatrics* 2004;114:691-6.
12. Mackie AS, Pilote L, Ionescu-Ittu R, Rahme E, Marelli A J. Health care resource utilization in adults with congenital heart disease. *Am J Cardiol* 2007;99:839-43.
13. Tomita-Mitchell TL, Mitchell ME, Klinkner DB. Molecular and cellular basis of congenital heart disease. *Pediatr Clin N Am* 2006;53:989-1009.
14. Hoffman JI, Kaplan S. The incidence of congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol* 2002;39:1890-1900.
15. Wessel MV, Berger RM, Frohn-Mulder IM, Roos-Hesselink JW, et al. Autosomal dominant inheritance of left ventricular outflow tract obstruction. *Am J Med Genet A* 2005;135:171.
16. Rudolph AM, Heymann MA, Spitznas U. Hemodynamic considerations in the development of narrowing of the aorta. *Am J Cardiol* 1972;51:4:30.
17. Belsha CW. Pediatric hypertension in the emergency department. *Ann Emerg Med* 2008;51:S21-S23.
18. Verstappen A, Pearson D, Kovacs AH. Adult congenital heart disease: the patient's perspective. *Cardiol Clin* 2006;24:515-29.
19. Sakamoto I, Sueyoshi E, Uetani M. MR imaging of the aorta. *Radiol Clin N Am* 2007;45:485-97.
20. Valente AM, Powell A J. Clinical applications of cardiovascular magnetic resonance in congenital heart disease. *Cardiol Clin* 2007;25:97-110.
21. Yu T, Zhu X, Tang L, Wang D, Saad N. Review of CT angiography of aorta. *Radiol Clin N Am* 2007;45:461-83.
22. Ciotti GR, Vlahos AP, Silverman NH. Morphology and function of the bicuspid aortic valve with and without coarctation of the aorta in the young. *Am J Cardiol* 2006;98:1096-102.
23. Kouchoukos N, Dougenis D. Surgery of the thoracic aorta. *N Engl J Med* 1997;27:1876-88.
24. Ramnarine I. Role of surgery in the management of the adult patient with coarctation of the aorta. *Postgrad Med J* 2005;81:243-7.
25. Hager A, Kaemmerer H, Leppert A, Prokop M, et al. Follow-up of adults with coarctation of the aorta: comparison of helical CT and MRI, and impact on assessing diameter changes. *Chest* 2004;126:1169-76.
26. De Caro D, Trocchio G, Smeraldi A, Grazia-Calevo M, Pongiglione G. Aortic arch geometry and exercise-induced hypertension in aortic coarctation. *Am J Cardiol* 2007;99:1284-7.
27. Driscoll D, McGoon DC. Coarctation of the aorta. Long-term follow-up and prediction of outcome after surgical correction. *Circulation* 1989;80:840-5.
28. Ou P, Celermajer DS, Jolivet O, Buyens F, et al. Increased central aortic stiffness and left ventricular mass in normotensive young subjects after successful coarctation repair. *Am Heart J* 2008;155:187-93.
29. Shaddy RE, Boucek MM, Stuertevant JE, Ruttenberg HD, Jaffe RB. Comparison of angioplasty and surgery for unoperated coarctation of the aorta. *Circulation* 1993;87:793-9.
30. Lam YY, Kaya MG, Li W, Gatzoulis MA, Henein MY. Effect of chronic afterload increase on left ventricular myocardial function in patients with congenital left-sided obstructive lesions. *Am J Cardiol* 2007;99:1582-7.
31. Norozi K, Wessel A, Alpers V, Arnhold JO, et al. Incidence and risk distribution of heart failure in adolescents and adults with congenital heart disease after cardiac surgery. *Am J Cardiol* 2006;97:1238-43.
32. Kaemmerer H, Bauer U, Pensl U, Oechslin E, et al. Manage-