

SÍNDROME DE WILLIAMS: REPORTE DE UN CASO POCO COMUN DE ESTENOSIS AÓRTICA SUPRAVALVULAR EN UN NIÑO

*ROSARIO CASTAÑEDA-HERNÁNDEZ

RESUMEN

Se describe un caso clínico poco común de Síndrome de Williams caracterizado por estenosis aórtica supravalvular, estenosis de ambas arterias pulmonares y estenosis arteriales sistémicas, con deficiencia mental y facies de duende. Requirió tratamiento quirúrgico de las estenosis aórtica y pulmonares, consiguiendo mejoría sintomática y hemodinámica.

Se revisa y analiza el manejo anestésico, teniendo presente que este paciente con obstrucción severa al flujo de salida ventricular, tiene el riesgo de inesperada muerte súbita o de endocarditis bacteriana subaguda.

Palabras clave: S. de Williams, anomalías presentes. Manejo anestésico. Fisiopatología de las estenosis. cardiopatías congénitas. Anestesia para cirugía cardíaca.

SUMMARY

This paper describes the Williams Syndrome a rare autosomal dominant disorder characterized by supra-ventricular aortic stenosis, pulmonary arterial stenoses, multiple peripheral arterial stenoses, elfin face and mental deficiency. The case required surgical treatment of the aortic and pulmonary lesions with excellent results.

It was made a review of anesthetic management, and mentioned the high risk by the severe left ventricular outflow obstruction, that increase the risks of sudden death and bacterial endocarditis.

Key words: Williams Syndrome, abnormalities. Anesthetic management. Pathophysiology of all stenotic areas. Congenital cardiac/disease. Cardiac anesthesia.

Síndrome de Williams. Es una rara malformación congénita descrita por Williams y col., en 1961,¹ de carácter autosómico dominante con expresión variable y penetrancia incompleta, caracterizada por un espectro variable de anomalías como la estenosis aórtica supra-ventricular, estenosis arterial pulmonar, retraso mental, facies de duende (mandíbula hipoplásica, boca grande, labios gruesos, nariz gruesa y ancha con la punta elevada, frente amplia, ojos grandes y estrabismo interno, los dientes muestran separación marcada con reducción en el tamaño e hipoplasia generalizada de la mayor parte de ellos) puede o no cursar con hipercalcemia idiopática infantil.

Beuren y col.² en 1962 describieron la malformación sugiriendo el diagnóstico con base exclusivamente en el tipo de facies.

García y col.³ en 1963 fueron los primeros en demostrar la presencia de hipercalcemia idiopática en un paciente con estenosis supra-ventricular aórtica, estenosis de la arteria pulmonar, retraso mental y facies de duende.

Antia en 1967,⁴ Beuren en 1972⁵ y Friedman en 1966,⁶ sugieren que este síndrome eventualmente es consecuencia de desorden en el metabolismo del calcio en la vida fetal y posnatal; probando en numerosos experimentos en animales y observaciones en humanos, que la administración de altas dosis de vitamina D durante el embarazo puede atravesar la barrera placentaria

*Médico Adscrito.

Trabajo elaborado en el Depto. de Anestesiología. Hospital de Cardiología "Luis Méndez" CMN.

Recibido: 15 de mayo de 1989. Aceptado para publicación: 30 de mayo de 1989.

Sobre-tiro: Rosario Castañeda-Hernández. Depto. de Anestesiología Hospital de Cardiología "Luis Méndez" CMN. Ave. Cuauhtémoc 330 México 06725, D.F.

y producir hipercalcemia en los descendientes y anomalías en la aorta como la estenosis.

En el Hospital Pediátrico de Toronto fueron detectados 5 pacientes con síndrome de Williams de 15104 casos de pacientes con cardiopatías congénitas en 1966.

En este reporte se describirá el manejo anestésico de un niño que presenta síndrome de Williams con estenosis supravalvular aórtica y estenosis de ambas arterias pulmonares, al cual se le realiza corrección de las estenosis con parches de gorotex en el Hospital de Cardiología "Luis Méndez" Centro Médico Nacional.

REPORTE DEL CASO

Niño de 5 años de edad producto de la segunda gestación, nació a término sin complicaciones y control prenatal, no habiendo antecedentes de exposición a radiaciones o teratógenos, ingiriendo sólo polivitaminas en el sexto mes de embarazo.

Tiene como antecedente de importancia: un tío materno con cardiopatía no especificada. No habiendo antecedentes familiares de retardo mental o anomalías endócrinas.

A la edad de 3 meses se le detecta en el Hospital Centro Médico "La Raza", un soplo holisistólico grado III-IV que se ausculta en foco aórtico y pulmonar, con frémito sistólico en hueco supraesternal y carotídeo, el soplo se irradia a cuello y región infraescapular derecha; con pulsos asimétricos en los brazos, más intenso en brazo derecho; y pulsos normales en extremidades inferiores. Se le efectúa ecocardiograma a los 4 meses de edad detectando estenosis aórtica supravalvular.

Al año de edad presentó crisis convulsivas tónico clónicas con cianosis labial y ungueal postictal, tratada por el servicio de neurología con fenobarbital durante 2 años sin presentar nuevas crisis desde esa fecha. Presentó frecuentes infecciones de vías respiratorias y bronconeumonía en enero de 1989.

Se le efectuó cateterismo cardíaco el 20 de febrero de 1986 detectando estenosis de ambas arterias pulmonares y estenosis aórtica supravalvular.

El 10 de octubre de 1987 es visto por paidopsiquiatría quien reporta trastornos del lenguaje de etiología orgánica con discreta agresividad heterodirigida.

Al año 6 meses de edad presentó alteraciones del equilibrio siendo estudiado por audiolgía reportando lesión vestibular bilateral vascular en 1986. El 16 de mayo de 1989 se le efectúa angioplastia de la rama izquierda de la arteria pulmonar como opción terapéutica, aunque la eficacia no estuvo bien definida, ya que no hubo reducción del gradiente pulmonar.

Exploración física. Niño ectomesomórfico, con facies de duende (boca grande, labios gruesos, nariz ancha, frente amplia, ojos grandes), con mala adaptación mental, habiendo ligero retraso psicomotor, dislalia y

disartria. Peso al ingreso: 18.8 kg. talla 1.08 cms., superficie corporal .73 mts. Signos vitales: Presión arterial del brazo derecho 120 mmHg sistólica, comparado con 95 mmHg en brazo izquierdo y ambas piernas, pulsos radial y femoral izquierdo débil y pulso radial derecho intenso. Frecuencia cardíaca 98 x', frecuencia respiratoria 26 x'. Se ausculta en área precordial soplo sistólico grado III-IV expulsivo en foco aórtico y pulmonar con frémito palpable en vasos del cuello e irradiado al mismo. Campos pulmonares sin alteraciones.

Datos de laboratorio.- Hb 13.7, Hto. 43, CMHG 33, leucocitos 7800, linfocitos 61, monocitos 2, segmentados 37. Tiempo de coagulación 10"/12", tiempo de tromboplastina parcial 26"/29", plaquetas 293.000 glucosa 83, urea 22, creatina .3, potasio 4.9, sodio 140. Examen general de orina: PH 6, leucocitos 0-1 por campo, escasas bacterias. Calcio sérico normal.

Radiografía de tórax. Aporta pocos datos de interés; la cardiomegalia es similar a las otras formas de estenosis aórtica.

Electrocardiograma.- Frecuencia cardíaca 100 x', eje eléctrico desviado a la derecha, hipertrofia biventricular con predominio derecho y sobrecarga sistólica en ventrículo derecho.

Ecocardiograma.- El eco bidimensional reporta múltiples ecos lo que sugiere estenosis aórtica. Fracción de eyección 62%. Figura 1.

Gramagrama pulmonar. Del día 22 de febrero de 1988: ambos pulmones se observan de morfología normal.



Figura 1. Ecocardiograma.

Cateterismo cardíaco. Del día 20 de febrero de 1989: se diagnostica estenosis de ambas arterias pulmonares y estenosis aórtica supra valvular. Sin evidencia de insuficiencia mitral, tricúspide a o aórtica. Gradiente de presión sistólico transaórtico: 105 mmHg. Gradiente de presión pulmonar: 24 mmHg.

MANEJO ANESTESICO

Se medica al paciente una hora antes de la cirugía con diacepam vía oral 5 mgs, manteniendo ayuno desde las 22 hrs. del día anterior.

En quirófano la monitorización operatoria se llevó a cabo colocando electrocardiograma de superficie para la toma de DII continuo. Se adapta baumanómetro para toma de tensión arterial inicial en brazo derecho se efectúa inducción anestésica con halotano por mascarilla y oxígeno al 100% a 4.5 lts x' con sistema Bain.

Se colocan 3 venoclisis, en venas periféricas en ambos brazos y yugular externa izquierda. Por punción se canula arteria radial derecha (ya que se intentó canular la arteria radial izquierda encontrando obstrucción a la introducción del cateter, por haber estenosis a ese nivel), para registro continuo de la presión arterial sistémica y toma de muestras sanguíneas. Para medir presión venosa central se coloca cateter largo en brazo derecho a través de la vena basilica.

Se manejó anestesia general balanceada. Para facilitar la laringoscopia e intubación se administró fentanyl 250 mcgrs, pancuronio 2 mgs y diacepam 5 mgs intravenoso.

Se le deja tubo endotraqueal Portex No. 26 sin globo; sonda nasogástrica, estetoscopio esofágico y termómetro nasofaríngeo. La ventilación fue controlada con una ventilación de 4.5 l/min. La mezcla inspiratoria para manejo anestésico incluyó halotano de .5 a 1 vol.%, y oxígeno al 100%.

La presión venosa central inicial fue de 7 centímetros de agua. Mantenimiento anestésico con Fentanyl de 10 a 15 mcgrs/kg/hr.; halotano y oxígeno a concentraciones ya mencionadas y relajante muscular pancuronio 2 dosis de 100 mcgrs/kg de peso al inicio de la cirugía y durante la circulación extracorpórea.

En el inicio de la circulación extracorpórea se administró metilprednisolona a 30 mgs/kg y tiopental a 8 mgs/kg para protección cerebral. Se llevó a hipotermia moderada (28°C).

La protección miocárdica se llevó a cabo mediante hipotermia cardíaca local (irrigación de la cavidad pericárdica con solución salina fría) y el uso de solución cardiopléjica cristaloide al inicio y 2 cardioplejias sanguíneas subsecuentes.

Duración de la derivación cardiopulmonar: una hora 55 min. Pinzamiento de la aorta: una hora 18 min. Sale de la derivación cardiopulmonar con apoyo inotró-

pico, dopamina a 5 mcgrs/kg/min. y calcio a 30 mgs/kg de peso. Tiempo anestésico: 4 horas.

Se le lleva a terapia intensiva postoperatoria intubado bajo efectos de los anestésicos con presión arterial media de 60 mmHg, Frecuencia cardíaca de 110 x', presión de aurícula izquierda de 15 mmHg, presión venosa central de 8 centímetros de agua. No habiendo incidentes ni accidentes transanestésicos.

Postoperatorio. 6 horas después en terapia intensiva el paciente se encuentra intubado con ventilador de presión, volumen corriente de 300 cc./min, fracción inspirada de oxígeno de 40% y una gasometría con pH 7.34, P_{aO_2} 35, P_{aO_2} 73, HCO_3 18 déficit de base -6.; manteniendo P_{aO_2} de 75 a 88 aún extubado; habiendo manejado antes de la cirugía P_{aO_2} de 60 mmHg. El paciente ya se encontraba despierto con Glasgow de 10-11. Frecuencia cardíaca 100x' frecuencia respiratoria 16/min. temperatura 37°C, presión arterial media de 78 mmHg. El gradiente de presión transaórtico sistólico postoperatorio fue de: 22 mmHg.

DISCUSION

Desde que Williams y col. describieron en 1961 cuatro casos que presentaban estenosis aórtica supra valvular, retardo mental, con facies característica y otras anormalidades, el interés por detectarlo o aumentado y desde entonces lo han documentado y han incluido estenosis múltiples periféricas en arteria pulmonar y arterias sistémicas; hipercalcemia idiopática cuya expresión clínica va desde episodios de hipercalcemia lo suficientemente severo para inducir daño renal, o lesiones vasculares múltiples, o retraso mental y displasia craneofacial típica u otras anormalidades menores, como la estenosis pilórica o retraso en el desarrollo esquelético.

La estenosis supra valvular aórtica es un estrechamiento en la aorta ascendente que puede ser localizada o difusa originada en el margen superior del seno de Valsalva. Tres tipos anatómicos son reconocidos:

El tipo reloj de arena es el más común, donde hay una constricción anular arriba del seno de Valsalva, es producido por un marcado engrosamiento en la capa media de la aorta.

El tipo membranoso es causado por un diafragma semicircular fibroso o semifibroso alrededor de la aorta produciendo estenosis central.

El tipo hipoplásico es el resultado de hipoplasia uni-forme de la aorta ascendente extendiéndose a variables distancias.

El paciente presentó el tipo anatómico "reloj de arena", y el fenotipo descrito por Williams y col., incluyendo deficiencia mental, estenosis de ambas arterias pulmonares y facies de duende.

El tratamiento quirúrgico de este paciente consistió en realizar una apertura longitudinal de la aorta sobre

la parte estrecha, se reseco el engrosamiento interno y se amplió la aortotomía con un parche de gorotex de forma oval. En este tipo de estenosis el tratamiento quirúrgico no es curativo en la mayoría de los casos por tratarse de patologías altamente evolutivas;⁷ pero se consigue un alivio sintomático y hemodinámico de importancia.^{8,9}

En la estenosis aórtica supraválvular, la obstrucción al flujo ventricular izquierdo resultan por la hipertrofia miocárdica concéntrica como respuesta de los sarcómeros al aumento de tensión de la pared ventricular.

La consecuencia de esa hipertrofia es una disminución de la distensibilidad ventricular diastólica, incremento en la presión diastólica final ventricular izquierda y una disminución del gradiente de presión de perfusión diastólica coronaria. Así el aumento de la masa muscular del ventrículo izquierdo aumenta el consumo miocárdico de oxígeno.

Debido a que el ostium coronario está muy próximo a la estenosis aórtica, puede ocurrir disminución del flujo coronario.

En suma el tratamiento quirúrgico ofrece mejores condiciones de vida, se ha visto que en el 85% de niños mayores de 3 años hay disminución de la hipertrofia ventricular y consecuentemente del consumo miocárdico de oxígeno mejorando así la función ventricular.

CONSIDERACIONES ANESTÉSICAS

Son similares al manejo del paciente con estenosis aórtica valvular. Esto incluye: evitar la hipotensión sistémica; mantener una frecuencia cardíaca estable (porque la sístole auricular es importante para mantener el volu-

men del ventrículo hipertrofiado); mantener adecuados volúmenes intravasculares y una buena contractilidad miocárdica.

La técnica anestésica para nuestro paciente que presentaba ventrículo izquierdo hiperdinámico fue la anestesia general balanceada con opiáceos, halotano y relajante muscular. Para evitar la depresión miocárdica importante se evitaron niveles superiores al MAC del halogenado para que el volumen sistólico y la presión de perfusión no se comprometieran. Como el volumen sistólico puede ser fijo en los pacientes con estenosis aórtica supraválvular, el gasto cardíaco puede pasar a depender de la frecuencia cardíaca y por tanto las frecuencias cardíacas muy lentas condicionarán una disminución del gasto cardíaco y de la presión arterial; así el pancuronio al producir taquicardia evita la complicación antes descrita.

En cuanto a la protección cerebral en el paciente administramos metilprednisolona y tiopental a 30 mg/kg y a 8 mg/kg respectivamente. Se ha demostrado en varios protocolos clínicos y experimentales que los barbitúricos tienen efectos benéficos en la protección cerebral.^{10,11} Dentro de los múltiples métodos de protección cerebral durante estados de bajo flujo cerebral se mencionan a: los bloqueadores del calcio (verapamil y lidoflazine,¹² o nimodipina¹³), corticoesteroides, etc.

En conclusión: el manejo anestésico en cada caso requiere conocer extensamente las anomalías presentes en el paciente incluyendo el grado de hipertrofia y contractilidad miocárdica; es decir conocer la patología y fisiopatología de la enfermedad que presente el paciente.

REFERENCIAS

1. WILLIAMS J C P, BARRATT-BOYES B G, LOWE J B. *Supravalvular aortic stenosis circulation*. Circulation 1961; 24:1311-1318.
2. BEUREN A J, APITZ J, HARMJANZ D. *Supravalvular aortic stenosis in association with mental retardation and certain facial appearance*. Circulation 1962; 26:1235-1241.
3. GARCÍA R E, FRIEDMAN W F, KABACK M J, ROWE R D. *Idiopathic hypercalcemia and supravalvular aortic stenosis: documentation of a new syndrome*. N Engl J Med 1964; 271:117-122.
4. ANTIA A V, WILTSE H E, ROWE R D, PUTT E L, LEVIN S, OTTESEN O E, COOK R E. *Pathogenesis of the supravalvular aortic stenosis syndrome in children*. J Pediatr 1967; 71:431-437.
5. BEUREN A J. *Supravalvular aortic stenosis; a complex syndrome with and without mental retardation*. Birth Defects VIII; 1972; 45-53.
6. FRIEDMAN W F, ROBERTS W C. *Vitamin D and supraventricular aortic stenosis syndrome: the transplacental effects of vitamin D on the aorta of the rabbit*. Circulation 1966; 34:77-81.
7. BECU L, SOMERVILLE J. *Cardiopatías congénitas. Una nueva dimensión del problema*. Medicina (Buenos Aires) 1979; 39:115-119.
8. CHIARELLO L, AGOSTI J, VLAD P, SUBRAMANIAN S. *Congenital aortic stenosis. Experience with 43 patients*. J Thorac Cardiovasc Surg 1976; 72:182-187.
9. ROVIROSA M, CASALDÁLIGA J, MONTORO J, ARQUÉ J M, GONCALVES A, LOZANO C. *Cirugía de la estenosis aórtica congénita en la infancia*. Rev Lat cardiol 1982; 3:205-211.
10. MICHELFELDER J D, MILDE J H. *Influence of anesthetics on metabolic, functional and pathologic responses to regional cerebral ischemia*. Stroke 1975; 6:405-410.
11. NUSSMEIER N A, ARLUND C, SLOGOFF S. *Neuropsychiatric complications after cardiopulmonary bypass: Cerebral protection by a barbiturate*. Anesthesiology 1986; 64:165-170.
12. WHITE B C, WINEGAR C D, WILSON R F, ET AL. *Calcium blockers in cerebral resuscitation*. J Trauma 1983; 23:788-794.
13. STEEN P A, GISVOLD S E, MILDE J H, ET AL. *Nimodipine improves outcome when given after complete cerebral ischemia in primates*. Anesthesiology 1985; 62:404-406.
14. JOHN M, JACKSON. *Valvulopatías cardíacas*. En: Stephen J. Thomas. Manual de Anestesia Cardíaca. 1a. Ed. Barcelona España. Salvat 1988; 256-259.
15. EMMANOVILIDES C, GEORGE M D. *Supravalvular and branch pulmonary stenoses*. En: Moss J. Arthur M D. Heart Disease in infants, children and adolescents. 2a. Ed. Williams and Wilkins. 1977; 1119-1129.
16. PETER VLAD M D. *Supravalvular Aortic Stenosis*. En: Keit D. John

- Heart Disease in Infancy and Childhood. 3a. Ed. Mac Millan Publishing Co. 1978; 192-198.
17. D. ROWE RICHARD *Supravalvular Aortic Stenosis*. En: Eagle Kim A. The Practice of Cardiology. 2a. Ed. Little Brown 1989; 337-340.
18. TAYLOR P. SUSAN. *Aortic valve and aortic arch anomalies*. En: Carol L. Lake M D. Pediatric Cardiac Anesthesia. 1a. Ed. Appleton and Lange 1988; 323-328.
19. LARSON J. WARNER A. *Williams Syndrome. An uncommon cause of Supravalvular aortic stenosis in a child*. J of Cardiother Anesth 1989; 3:337-340.
20. DR. FAUSE ATTIE. DR. ROSSI L. ROBERTO. *Estenosis aórtica supra-valvular*. En: Sánchez A. Pedro. Cardiología Pediátrica. Clínica y Cirugía. 3a. Ed. Madrid España. 1986; 661-668.