

Laubry-Pezzi del adulto en resonancia magnética cardíaca. Reporte de un caso

David Aristizabal-Colorado¹ 
Danilo Weir Restrepo² 
Santiago Sierra Castillo³ 
María Antonia Tamayo Orozco⁴ 
María Isabel Carvajal Vélez⁵ 

Correspondencia

David Aristizabal-Colorado
dvdrtzbl@gmail.com

¹Universidad Libre. Cali, Colombia.

²Universidad CES. Medellín, Colombia.

³Universidad Cooperativa de Colombia. Medellín, Colombia.

⁴Fundación Universitaria San Martín. Bogotá, Colombia.

⁵Universidad de Antioquia. Medellín, Colombia.

Recibido: 25/03/2024

Aceptado: 12/07/2024

Publicado: 31/12/2024

Citar como: Aristizabal-Colorado D, Weir Restrepo D, Sierra Castillo S, Tamayo Orozco MA, Carvajal Vélez MI. Laubry-Pezzi del adulto en resonancia magnética cardíaca. Reporte de un caso. Rev Ecocardiogr Pract Otras Tec Imag Card (RETIC). 2024 Dic; 7(3): 22-25. doi: <https://doi.org/10.37615/retic.v7n3a5>.

Cite this as: Aristizabal-Colorado D, Weir Restrepo D, Sierra Castillo S, Tamayo Orozco MA, Carvajal Vélez MI. Laubry-Pezzi of the adult in cardiac magnetic resonance imaging. Case report. Rev Ecocardiogr Pract Otras Tec Imag Card (RETIC). 2024 Dec; 7(3): 22-25. doi: <https://doi.org/10.37615/retic.v7n3a5>.

Palabras clave

- ▷ Imagen por resonancia magnética.
- ▷ Defectos de los tabiques cardíacos.
- ▷ Valvulopatía aórtica.

Keywords

- ▷ Magnetic resonance imaging.
- ▷ Heart septal defects.
- ▷ Aortic valve disease.

RESUMEN

El síndrome de Laubry-Pezzi es una entidad congénita poco frecuente, descrita como un prolapso de un velo de la válvula aórtica debido a una comunicación interventricular subyacente. En la literatura se encuentran descritos algunos casos diagnosticados mediante ecocardiografía, no por medio de resonancia magnética (RMN) cardíaca. Se reporta el caso de un paciente de 26 años, con 2 años de diagnóstico de insuficiencia aórtica e insuficiencia cardíaca de origen valvular, al que se detecta un defecto en el septo interventricular, por medio de RMN cardíaca. Este síndrome es inusual en adultos y, además, hasta la fecha, no hay casos descritos mediante RMN, un método de alta eficacia en la detección de defectos cardíacos.

ABSTRACT

Laubry-Pezzi syndrome is a rare congenital entity, described as a prolapse of an aortic valve leaflet due to an underlying ventricular septal defect. Some cases diagnosed by echocardiography, but not by cardiac magnetic resonance imaging (MRI), are described in the literature. We report the case of a 26-year-old patient, with 2 years of diagnosis of aortic insufficiency and heart failure of valvular origin, in whom a defect in the interventricular septum was detected by cardiac MRI. This syndrome is unusual in adults and, moreover, to date, no cases have been described using MRI, a highly effective method for detecting cardiac defects.

Introducción

El síndrome de Laubry-Pezzi es una patología congénita descrita desde 1921 en Francia por los autores que le dan nombre; es un prolapso de un velo de la válvula aórtica en una comunicación interventricular subyacente por el efecto Venturi, que provoca una insuficiencia aórtica. La falta de soporte para la válvula aórtica, ocasionada por la ausencia del tabique infundibular, es el mecanismo propuesto. Esta carencia, junto con la disparidad de presión, desencadena el prolapso y la subsiguiente insuficiencia.

Típicamente, los pacientes presentan síntomas de insuficiencia valvular aórtica progresiva, por lo general el pico de la regurgitación aórtica está descrito entre los 5 y los 10 años¹. Presentamos el caso de un paciente de 26 años, que desde hace 2 años refería sintomatología cardíaca, caracterizada por disnea de esfuerzo, con diagnóstico de insuficiencia cardíaca valvular por insuficiencia aórtica severa.

Al ingreso en nuestra institución, se encontró una comunicación interventricular asociada a la insuficiencia valvular previamente diagnosticada como hallazgo en el ecocardiograma extrahospitalario. Con estos hallazgos, se le realizó un reemplazo valvular mecánico, con favorable evolución clínica.



Caso clínico

Paciente de 26 años hospitalizado 2 años antes en una institución donde le indicaron la necesidad de un recambio valvular aórtico. Posteriormente, fue dado de alta para manejo ambulatorio; sin embargo, el paciente perdió el seguimiento clínico y no se realizó dicho procedimiento.

Dos años después consulta por el marcado deterioro de su clase funcional, presentando disnea en reposo. Como único antecedente reporta un soplo cardíaco asintomático desde la infancia.

El paciente es trasladado a nuestra institución para un cambio de la válvula aórtica con el diagnóstico de insuficiencia cardíaca de origen valvular con una fracción de eyección del ventrículo izquierdo (FEVI) del 26%.

Al examen físico se detecta el punto de máximo impulso sobre la línea axilar anterior, así como un soplo eyectivo audible en los focos aórtico y aórtico accesorio.

Se realizan exámenes complementarios, en los que se descartó la enfermedad de Chagas, un holter de 24 horas que demuestra ritmo sinusal, sin trastornos de la conducción auriculoventricular, con latidos prematuros supra- e infraventriculares frecuentes pero sin fenómenos repetitivos. El ecocardiograma transtorácico (ETT) reveló una FEVI del 25 %, con un ventrículo izquierdo (VI) con dilatación e hipertrofia excéntrica severa, sin presentar trastornos de la contractilidad ni trombos intracavitarios.

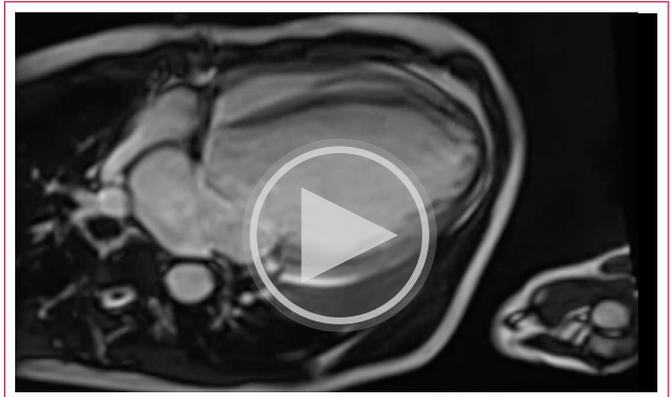
Se observó una disfunción diastólica con un patrón seudonormalizado, con medidas de 9,21 cm para el diámetro final de diástole (dfd) y 7,55 cm para el diámetro final de sístole (dfs). Los volúmenes finales de diástole y sístole fueron de 551 mL (vfd) y 410 mL (vfs), respectivamente.

La aurícula izquierda estaba severamente dilatada y la válvula aórtica presentaba engrosamiento con una leve calcificación en el extremo distal, lo que restringía su cierre. No se evidenció estenosis pero sí insuficiencia severa excéntrica (vena contracta de 0,7 cm; PISA: 0,8 cm; área de orificio regurgitante [ERO] de 0,9 cm²). El volumen regurgitante fue de 82 mL, y el *jet* ocupó el 80% del diámetro, con flujo holodiastólico reverso en la aorta descendente. También se observó insuficiencia tricúspide leve, con presión sistólica en la arteria pulmonar (PSAP) de 36 mmHg.

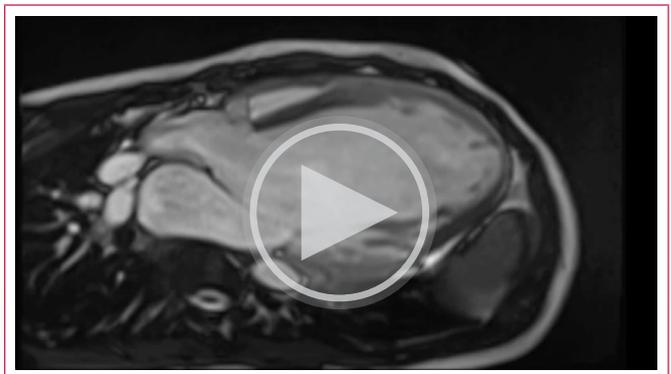
Durante la estancia hospitalaria, se le realizó otra ecocardiografía en la cual se evidenció: comunicación interventricular (CIV) de tipo infundibular (supracristal o subpulmonar) sin impacto hemodinámico, probablemente relacionada con la génesis de la insuficiencia valvular aórtica severa. También se observó que las cavidades derechas estaban ligeramente dilatadas con función contráctil del ventrículo derecho (VD) leve a moderadamente afectada.

Se realizó un cateterismo cardíaco que mostró hipertensión pulmonar grave (presión media de 51 mmHg), una presión en cuña pulmonar de 24 mmHg, un índice cardíaco de 1,63 L/min/m² y una resistencia vascular pulmonar de 9,3 unidades Woods. Además, se llevó a cabo un test de vasorreactividad pulmonar, con evidencia de una reversibilidad normal.

Posteriormente, se decidió realizar una resonancia magnética (RMN) cardíaca para una valoración estructural del miocardio y se confirmó una CIV de tipo infundibular (Videos 1 y 2), donde, mediante secuencias estáticas del tracto de salida del ventrículo izquierdo (TSVI) (Figura 1), se observaba artefacto de turbulencia sobre la porción membranosa del septo interventricular y, mediante secuencia de flujo, se observa un *jet* de regurgitación por insuficiencia valvular aórtica secundaria (Figura 2).

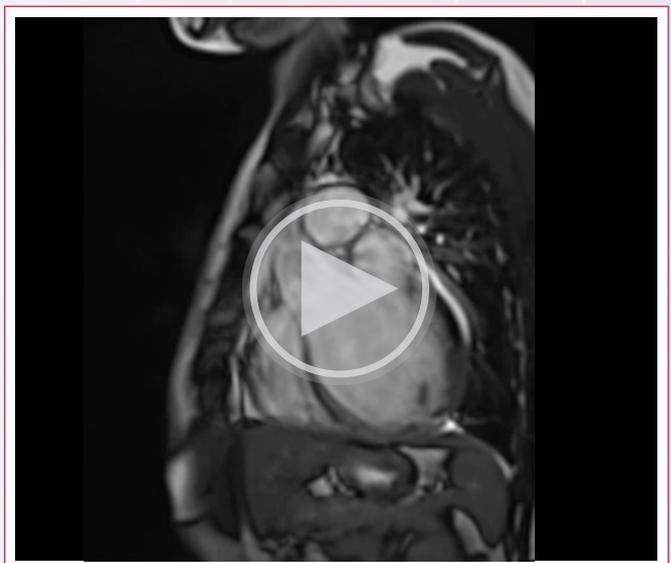


Vídeo 1. RMN cardíaca. Secuencia de cine en 4 cámaras. Se identifica el defecto del tabique interventricular.



Vídeo 2. RMN cardíaca. Secuencia de cine, TSVI, donde es evidente la regurgitación valvular aórtica severa y el defecto del tabique interventricular infundibular.

Adicionalmente, la RMN cardíaca reveló un VI severamente dilatado (Vídeo 3) con hipertrofia y disfunción sistólica graves (Figura 3). Se observó un crecimiento marcado de la aurícula izquierda, insuficiencia aórtica severa, insuficiencia mitral leve a moderada y una función sistólica del VD preservada. No se evidenciaron áreas de edema miocárdico, ni focos fibróticos, con la viabilidad miocárdica de todos los segmentos.



Vídeo 3. RMN cardíaca. Secuencia de cine, en eje corto. Se observa el ventrículo izquierdo dilatado, con una pobre contractilidad global y presencia de hipertrabeculación en la pared lateral.

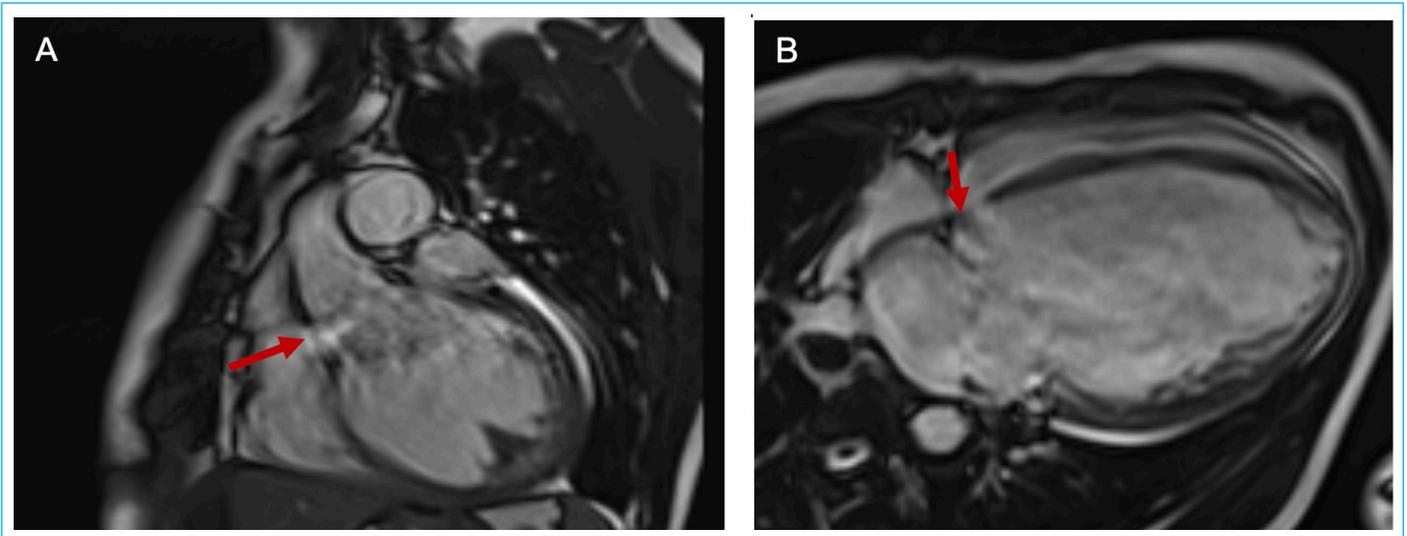


Figura 1. Resonancia magnética (RMN) cardíaca. Secuencias cine (estáticas) tracto de salida del ventrículo izquierdo (TSVI) coronal (A) y 4 cámaras (B). Se observa artefacto de turbulencia en la porción membranosa del *septum* interventricular por comunicación interventricular (flechas en A y B).

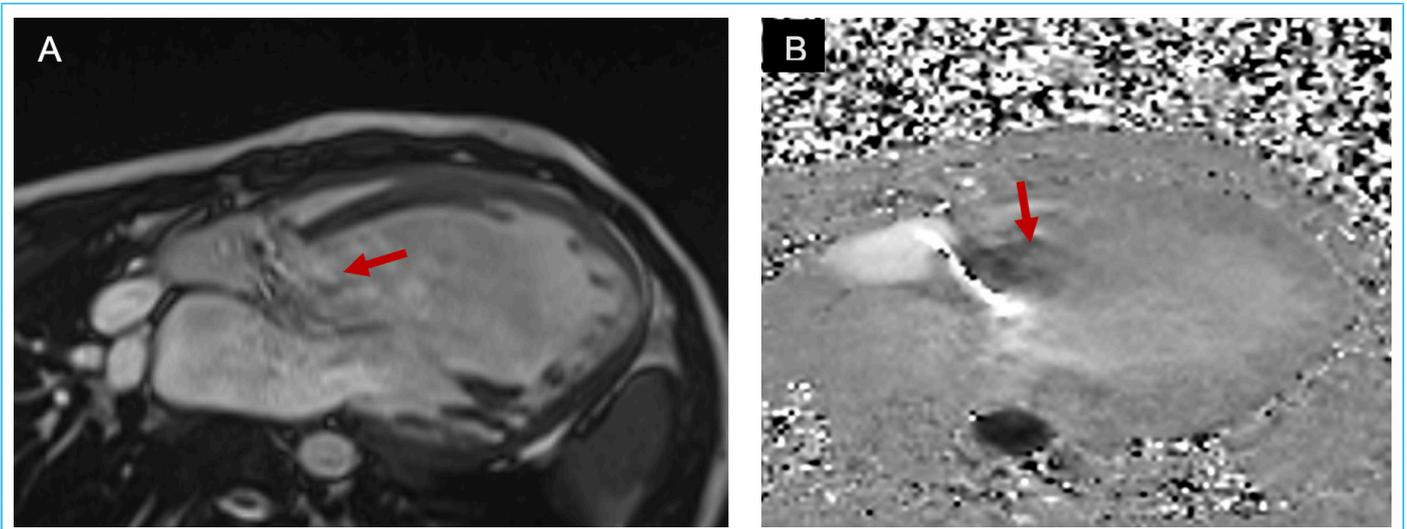


Figura 2. RMN. Secuencias cine (estáticas) TSVI axial (A) y secuencia de flujo (fase) (B). Se observa *jet* de regurgitación por insuficiencia valvular aórtica (flecha en A). Fenómeno de *aliasing* por flujo turbulento secundario a la insuficiencia valvular aórtica.

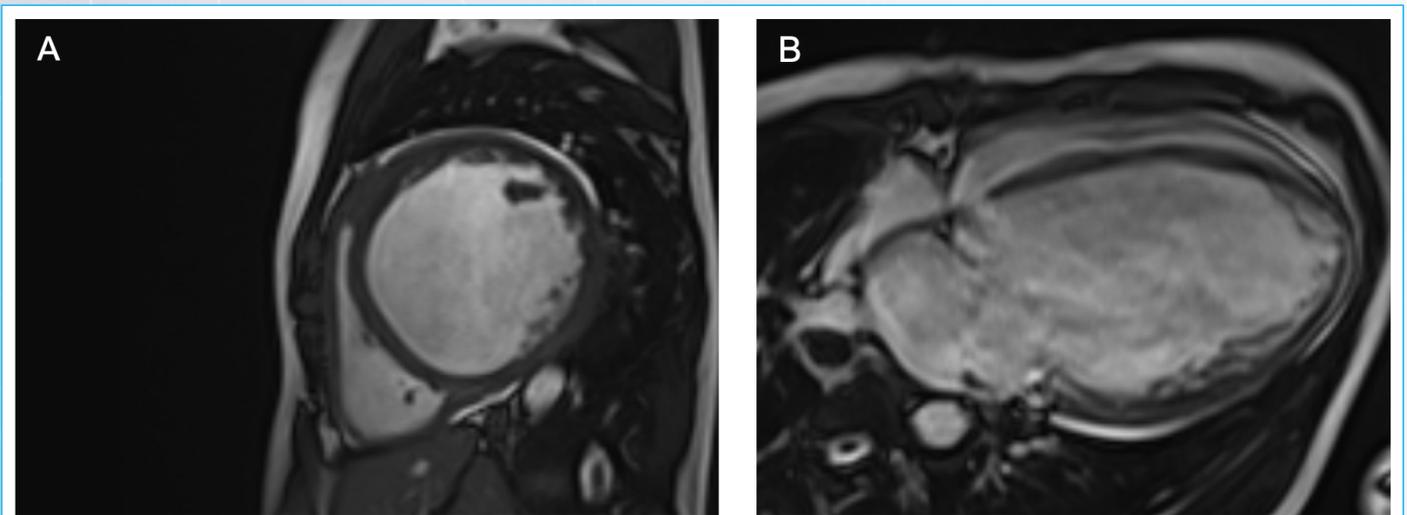


Figura 3. RMN. Secuencias cine (estáticas). Eje corto de 2 cámaras (A) y 4 cámaras (B). Se observa ventrículo izquierdo dilatado, trabeculación excesiva en la pared lateral e inferior en la región medioventricular, probablemente asociada a la dilatación de la cavidad.

Este caso clínico se examinó en la Junta cardioquirúrgica, en la que, dados los hallazgos descritos, se acordó realizar un cierre de la CIV con un reemplazo valvular mecánico. El paciente no tuvo ninguna complicación en el posoperatorio temprano.

Discusión

El síndrome de Laubry-Pezzi es una patología de origen congénito, en la cual los pacientes, típicamente, presentan síntomas de insuficiencia valvular aórtica progresiva que lleva a un diagnóstico de la enfermedad entre los 5 y los 10 años de edad¹, en la gran mayoría de los casos. En la edad adulta, puede pasar desapercibido su diagnóstico, especialmente en aquellas poblaciones con menores recursos en los servicios de Cardiología².

La presencia de regurgitación aórtica se asocia con un aumento en la tasa de morbimortalidad en pacientes con CIV². Se ha observado una supervivencia inferior en pacientes con defectos del tabique interventricular asociados a una dilatación ventricular izquierda e hipertensión pulmonar con presiones superiores a 50 mmHg, tal como se evidenció en este caso³.

El diagnóstico de esta patología se establece por medio de un ETT, que es la piedra angular para el diagnóstico, la RMN conforma los hallazgos y es muy valiosa para la gradación de la insuficiencia aórtica y valorar el estado del músculo en paciente con disfunción ventricular asociada. Asimismo, la estrategia multimodal facilita la detección del prolapso de la cúspide aórtica, causante de la regurgitación aórtica, junto con sus potenciales implicaciones⁴.

En el presente caso, la RMN cardíaca resultó crucial para evaluar la estructura del miocardio y determinar el manejo del paciente.

El pilar del tratamiento está dado por el cierre quirúrgico del defecto septal. Esta intervención está indicada en pacientes con regurgitación aórtica progresiva. El defecto septal cerrado debe eliminar las zonas de baja presión que generan la deformidad de la cúspide valvular, y así evitar la regurgitación aórtica si se realiza de manera temprana¹.

En pacientes de edad avanzada con regurgitación aórtica de moderada a severa, que presenten defectos septales pequeños y prolapso de las cúspides, se podría requerir la intervención de la válvula durante el propio procedimiento de cierre del defecto del septo interventricular⁵.

La oclusión transcáteter del defecto septal es una opción de tratamiento que, en los casos de compromiso valvular aórtico leve y moderado, desempeña un papel importante en la corrección del defecto al menos en población. Cabe destacar que, hasta el momento, las altas tasas de efectividad se han demostrado solo en la población infantil⁶. En el caso de nuestro paciente, al que también se le detectó un defecto valvular severo, se optó por el abordaje quirúrgico.

El diagnóstico temprano, el tratamiento efectivo y un seguimiento adecuado son esenciales para frenar la progresión de esta patología. El ETT y la RMN miocárdica juegan un papel esencial como estrategia imagenológica multimodal para orientar casos clínicos con este tipo de defectos cardíacos que, en ocasiones, no son tan evidentes, y presentan mayores diferencias interobservador con métodos únicos como el ETT.

Conclusión

- Laubry Pezzi es una patología congénita. Su detección y reparación temprana son determinantes en términos de mortalidad.

- La reparación del defecto septal y la válvula aórtica se han de individualizar. Hoy se han evidenciado buenos resultados en la población infantil para defectos septales asociados a defectos aórticos leves y moderados mas no severos.
- El uso de la RMN cardíaca puede ayudar al diagnóstico de esta entidad en escenarios en los que haya dudas o variabilidad interobservador por las técnicas ecográficas realizadas.

Ideas para recordar

- La patología de Laubry Pezzi es una patología congénita que consiste en el prolapso de un velo de la válvula aórtica secundario a una comunicación interventricular.
- Esta entidad se identifica mediante un ETT y se confirma con una RMN, con la que se puede observar dicha comunicación interventricular, que, a su vez, permite determinar su gravedad, ubicación y dimensiones.
- Si bien es una entidad que suele presentarse en la infancia, es posible encontrarla en adultos incluso con pequeños defectos. Se ha evidenciado una supervivencia inferior cuando se asocia a una cardiomegalia y, a su vez, cuando se asocia a presiones de la arteria pulmonar que superan los 50 mmHg.
- La base del tratamiento está dada por el cierre quirúrgico del defecto septal; de este modo se eliminan las zonas de baja presión que generan la deformidad de cúspide valvular y así se evita la regurgitación aórtica al realizarse de manera temprana. En pacientes de edad adulta, durante el cierre del defecto septal, podría requerirse una intervención de la válvula aórtica si presentan una regurgitación moderada a severa y, según el caso, siempre individualizándolo.

Fuente de financiación

Los autores declaran que no existió ningún tipo de financiación.

Conflicto de interés

Los autores declaran que no tienen relaciones de interés comercial o personal dentro del marco de la investigación que condujo a la producción del artículo.

Bibliografía

1. Martínez-Quintana E, Rodríguez-González F, López-Gude MJ. Laubry-Pezzi Syndrome with Aortic Root Dilatation Treated with a Bentall and De Bono Procedure. *World J Pediatr Congenit Heart Surg* 2013;4:299-301. <https://doi.org/10.1177/2150135113484160>
2. Waqar T, Rizvi MFA, Nasir JA, et al. Surgical outcome of repair of aortic valve prolapse and regurgitation associated with ventricular septal defect. *Pak J Med Sci* 2021;37:706-10. <https://doi.org/10.12669/pjms.37.3.3067>
3. Ellis JH, Moodie DS, Sterba R, et al. Ventricular septal defect in the adult: natural and unnatural history. *Am Heart J* 1987;114:115-20. [https://doi.org/10.1016/0002-8703\(87\)90315-2](https://doi.org/10.1016/0002-8703(87)90315-2)
4. Piazza F, Santoro G, Russo MG. Aortic insufficiency due to ventricular septal defect (Laubry-Pezzi syndrome). *J Cardiovasc Med Hagerstown Md* 2013;14:164-165. <https://doi.org/10.2459/JCM.0b013e3283515c30>
5. Krishnasamy S, Sivalingam S, Dillon J, et al. Syndrome of Ventricular Septal Defect and Aortic Regurgitation - A 22-Year Review of its Management. *Braz J Cardiovasc Surg* 2021;36:807-816. <https://doi.org/10.21470/1678-9741-2020-0207>
6. Kuswiyanto RB, Rahayuningsih SE, Apandi PR, Hillmanto D, Bashari MH. Transcatheter closure of doubly committed subarterial ventricular septal defect: Early to one-year outcome. *Int J Cardiol Congenit Heart Dis* 2021;2:100081. <https://doi.org/10.1016/j.ijcchd.2021.100081>