

Un caso de insuficiencia cardíaca en paciente con síndrome de Marfan

Hugo Villarroel-Ábrego

Correspondencia

Hugo Villarroel-Ábrego
email: h_villarroel@yahoo.com

Hospital de Diagnóstico Escalón. Universidad Salvadoreña Alberto Masferrer (USAM). El Salvador

Palabras clave

- ▷ Insuficiencia cardíaca
- ▷ Síndrome de Marfan

Keywords

- ▷ Heart failure
- ▷ Marfan syndrome

RESUMEN

Un varón de 14 años con síndrome de Marfan acudió a ecocardiografía para valoración por disnea; después del estudio se confirmó que tenía patología severa mitral y aórtica, y que necesitaba tratamiento quirúrgico. Se revisan los elementos que deben valorarse en pacientes con enfermedad hereditaria de tejido conjuntivo que se llevan a ecocardiografía.

ABSTRACT

A 14 year-old man with Marfan syndrome was sent to echocardiography for assessment because of dyspnea. The study showed severe disease of mitral and aortic valves that needs surgical treatment. In this case we will review the core elements that should be evaluated by echocardiography in patients with hereditary connective tissue diseases.

Introducción

El síndrome de Marfan es una enfermedad hereditaria del tejido conjuntivo debida a una mutación del gen que codifica la síntesis de la fibrilina-1, proteína fundamental para la síntesis de elastina normal. Se caracteriza, entre otras manifestaciones, por dilatación y aneurismas de aorta ascendente, así como patologías valvulares. Se presenta un caso emblemático en un paciente muy joven, con otras comorbilidades que dificultan su tratamiento definitivo.

Presentación del caso

Paciente varón de 14 años. Su abuelo materno sufrió una disección aórtica fatal y su madre debió ser intervenida quirúrgicamente de emergencia por la misma razón, sometiéndose a un reemplazo valvular de la raíz aórtica. Consultó por disnea de esfuerzo en clase funcional II de la NYHA y palpitations ocasionales. Negaba precordialgia. Entre otras comorbilidades destacaban miopía magna y ectopia lentis bilateral, diabetes mellitus insulino-dependiente y púrpura trombocitopénica idiopática.

En la exploración física se aprecia PA: 100/60 mmHg. FC: 64/min. Talla: 1,92 m. Relación brazada/talla: 1,04. IMC: 18,25 kg/m². Superficie corporal: 1,85 m². Dolicocefalia, paladar gótico, enoftalmos, fisuras palpebrales con desviación antimongoloide, *retrognatia* e hipoplasia malar. *Pectus carinatum*, tórax asimétrico, cifoescoliosis marcada. A la auscultación hay un soplo regurgitante en el ápex grado IV/VI con frémito. Aranodactilia (Figura 1) y signos de pulgar y muñeca positivos bilaterales. Limitación para extensión de codos.

Se hizo inventario de todos los signos que la *Marfan Foundation* sugiere para la confirmación de la presencia de signos sistémicos (Tabla 1). Se considera que una puntuación igual o superior a 7 contribuye al diagnóstico.

Se realizó un electrocardiograma de 12 derivaciones (Figura 2).

Se indicó una ecocardiografía Doppler color. Había un aneurisma de aorta ascendente a nivel de senos de Valsalva, que fue medido en eje largo paraesternal. También se apreció un marcado engrosamiento, redundancia y prolapsos de ambas valvas de la válvula mitral, así como dilatación e hipocinesia global del ventrículo izquierdo (Video 1).

Con Doppler color resulta evidente una insuficiencia mitral muy severa, que ha generado gran dilatación atrial izquierda (Video 2).

Se completó la valoración de la función ventricular izquierda por el método de Simpson biplanar, confirmándose disfunción sistólica, con fracción de eyección del ventrículo izquierdo de 38% (Video 3 y Video 4, Figura 3); llamativamente baja al considerar la magnitud de la insuficiencia valvular mitral.

Se hizo valoración por *strain* usando *speckle tracking* y el *strain* longitudinal global promediado -22%, un valor normal que reflejó que existía reserva contráctil (Video 5). No se encontró disincronía inter o intraventricular.

A pesar de que la relación E/e' resultó normal se pudo calcular una presión media de arteria pulmonar de 27 mmHg. No había disincronía atrioventricular (Figura 4).

Se hizo una evaluación de *strain* longitudinal aórtico con modo M curvo (Figura 5).

Se indicó angiogramografía aórtica para preparar un eventual acto quirúrgico (Figura 6).

El Z score de la dimensiones de la raíz aórtica para la edad, peso y talla, tenía un valor de 6,28 (valor de corte mayor o igual a 2,0), lo que indica que hay extrema dilatación de la raíz y que el abordaje quirúrgico era urgente, por lo que fue referido de inmediato al servicio de cirugía cardiovascular.

Estudio por imagen



Figura 1. Aracnodactilia. En B se aprecia el signo del pulgar positivo

Signo	Puntuación
Signos de muñeca y pulgar	3
<i>Pectus carinatum</i>	2
<i>Pectus excavatum</i> o asimetría torácica	1
Escoliosis o cifosis toracolumbar	1
Reducción de extensión de codos	1
Características faciales (3 de 5)	1
Estrías cutáneas	1
Miopía severa	1
Prolapso valvular mitral	1
Total	12

Tabla 1. Signos periféricos para diagnóstico del síndrome de Marfan

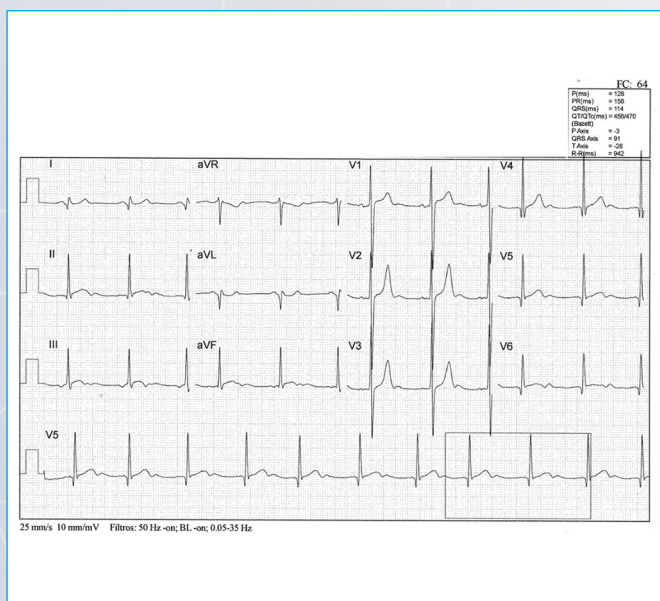
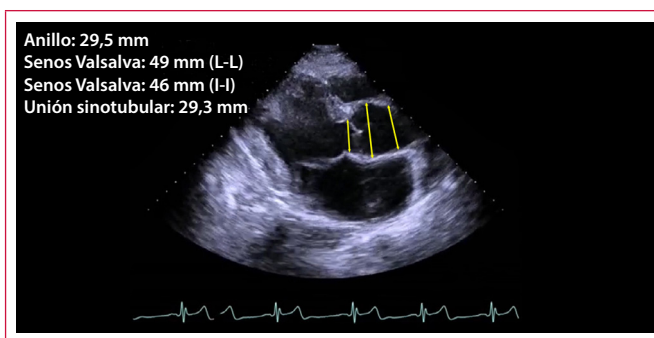
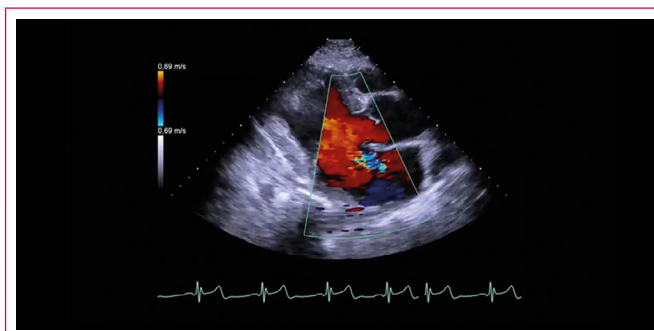


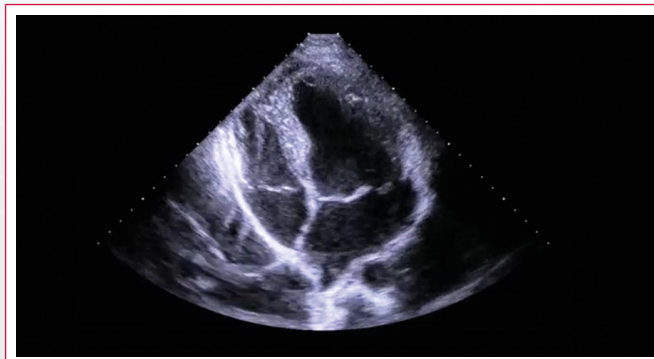
Figura 2. Electrocardiograma. La onda P se aprecia en V1-V3. Nótense las ondas q en las derivaciones de cara lateral, el isodifascismo de alto voltaje desde V1 a V3 y la repolarización precoz difusa, con onda U



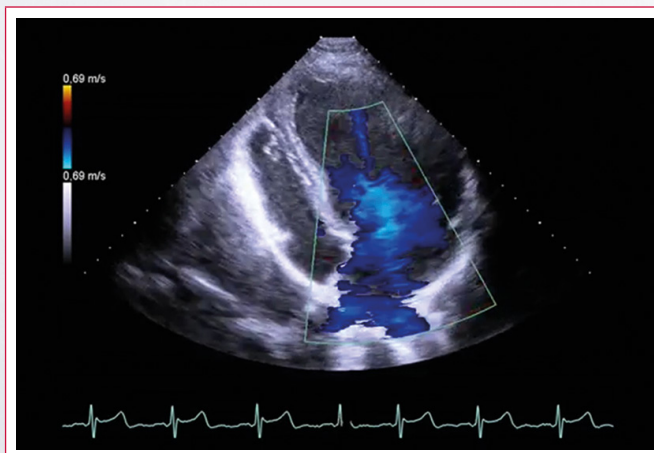
Video 1. Ecocardiografía, vista paraesternal en eje largo del ventrículo izquierdo. Elongación de raíz aórtica, con una medida de 49 mm en senos de Valsalva, que corresponde a un Z score de 6,28 (valor normal < 2)



Video 2. Ecocardiografía, vista paraesternal en eje largo del ventrículo izquierdo con Doppler color. Existe un jet muy llamativo de insuficiencia mitral, y la válvula aórtica es competente



Video 3. Se aprecia la movilidad parietal en la vista de cuatro cámaras



Video 4. Insuficiencia mitral muy severa valorada por Doppler color, vista apical de cuatro cámaras

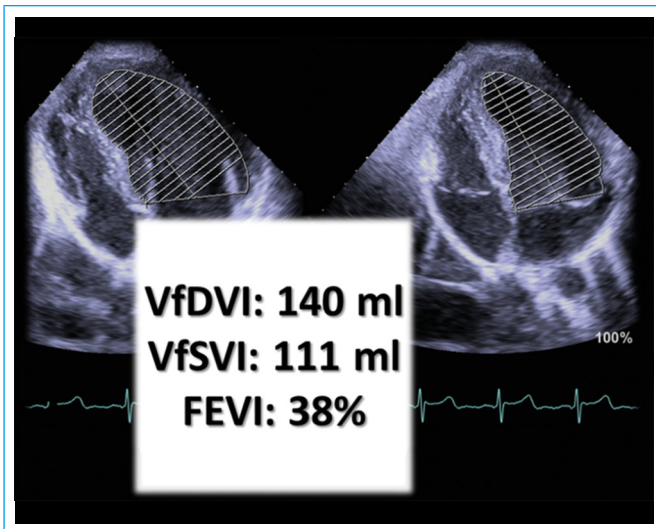


Figura 3. Fracción de eyección del ventrículo izquierdo (FEVI) muy reducida (38%) considerando la gran severidad de la insuficiencia mitral

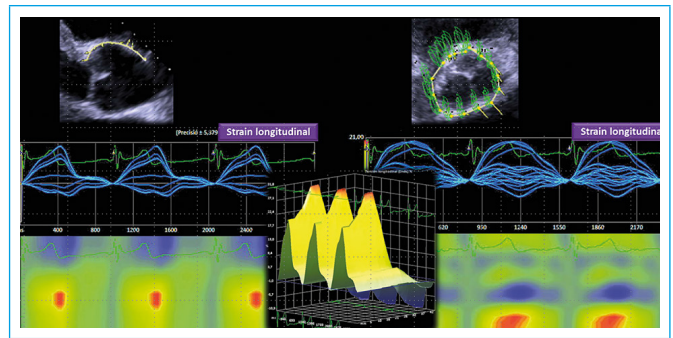


Figura 5. Strain longitudinal de raíz aórtica, máximo en telesístole (hasta -34%)

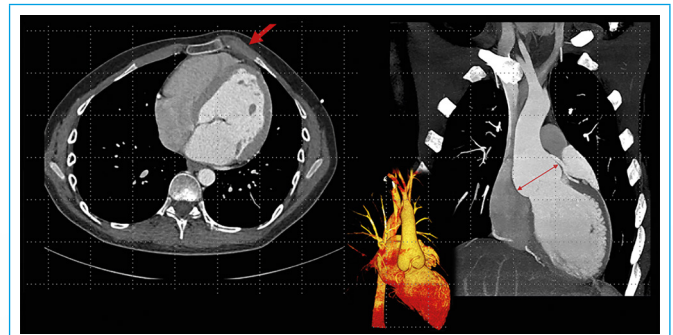
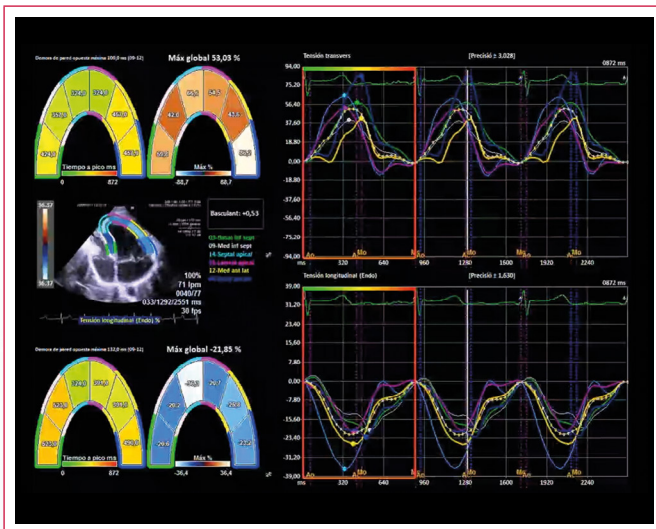


Figura 6. Angiotomografía aorta torácica. Nótese *pectus carinatum* (flecha) and asimetría de tórax. Diámetro máximo a nivel senos de Valsalva: 50 mm



Vídeo 5. Strain longitudinal global por *speckle tracking*, valor normal de -22%

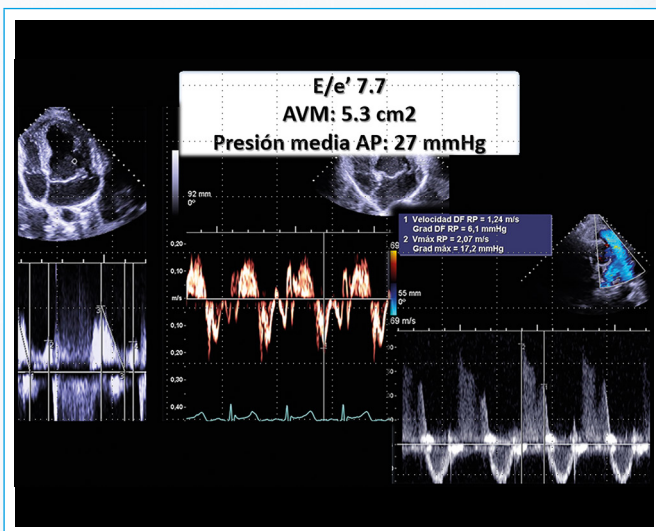


Figura 4. Valoración hemodinámica por Doppler, confirmando hipertensión pulmonar (27 mmHg, estimando una presión venosa central de 10 mmHg)

Discusión

El diagnóstico de síndrome de Marfan se facilita cuando hay historia familiar confirmada (en este caso por vía materna) porque tan sólo se requiere de al menos un criterio adicional: *ectopia lentis*, *score* sistémico con 7 o más puntos o una dilatación de raíz aórtica con *Z score* mayor o igual a 2,0^(1,2). En este caso el paciente cumplía con todos los requerimientos descritos.

Con respecto al reemplazo valvular aórtico, hay claro consenso que el procedimiento está indicado en presencia de una historia familiar de rupturas de aneurisma y un diámetro de 50 mm a nivel de senos de Valsalva⁽³⁾ con *Z score* muy elevado. Se ha planteado que más allá del concepto del calibre aórtico y el *Z score*, sobre todo considerando que la medida crítica para considerar reemplazo de aorta ha bajado desde 50 hasta 45 mm⁽³⁾, se requiere herramientas tecnológicas para predecir el riesgo de ruptura, por lo que se ha propuesto la medición (asistida por ordenador) del *strain* tridimensional de la pared aórtica con *speckle tracking*⁽⁴⁾.

Además de que el paciente requiere de plástica/reconstrucción de la válvula mitral, el tratamiento quirúrgico del aneurisma aórtico podría hacerse por tres alternativas⁽⁵⁾:

- Reemplazo total de raíz con tubo valvado y prótesis mecánica o biológica.
- Reemplazo que conserve las valvas aórticas (competentes).
- Soporte personalizado externo de raíz aórtica (PEARS).

Si se llegase a requerir de anticoagulación, su púrpura trombocitopénica sería un factor de alto riesgo. Esto implicaría usar materiales estrictamente biológicos o una eventual esplenectomía, con los riesgos de infecciones intercurrentes bacterianas a futuro, en especial tratándose de un paciente diabético,

exponiendo al paciente a endocarditis infecciosa. En opinión del autor un reemplazo que respete la válvula aórtica nativa sería la opción ideal, sin que llegue a requerirse anticoagulación.

Conclusión

Es necesaria una valoración integral con diversas modalidades de imagen para preparar a un paciente para actos quirúrgicos complejos. Las comorbilidades pueden influir en la toma de decisiones sobre cuáles podrían ser los procedimientos de elección, en especial en casos de alto riesgo.

Ideas para recordar

- Los estudios multimodales de imagen son complementarios entre sí y ayudan a una valoración integral de cada caso.
- En un futuro, estudios biomecánicos de la aorta podrán complementar a los estudios de imagen a la hora de definir momentos quirúrgicos.

- Los pacientes con enfermedades hereditarias del tejido conjuntivo merecen un enfoque diferente a la hora de definir momentos quirúrgicos, en especial si hay antecedentes familiares de ruptura de aneurismas.

Bibliografía

1. Loeys D, Dietz H, Braverman AC, *et al.* The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. *J Med Genet.* 2010; 47 (7): 476-85.
2. Gautier M, Detaint D, Fermanian C, *et al.* Nomograms for Aortic Root Diameters in Children Using Two-Dimensional Echocardiography. *Am J Cardiol* 2010, (6) 105: 888-894.
3. Treasure T, Takkenberg JJ, Pepper J. Republished review: Surgical management of aortic root disease in Marfan syndrome and other congenital disorders associated with aortic root aneurysms. *Postgrad Med J.* 2016; 92 (1084): 112-117.
4. Vogt S, Karatolios K, Wittek A, *et al.* Detailed Measurement of Wall Strain with 3D Speckle Tracking in the Aortic Root: A Case of Bionic Support for Clinical Decision Making. *The Thoracic and Cardiovascular Surgeon Reports.* 2016; 5 (1): 77-80.