

Comentarios breves

Echocardiography in a case of Marfan's Syndrome

Ectasia ánulo-aórtica en el síndrome de Marfan. Detección ecocardiográfica

DANIEL LOZANO

JORGE GLENNY

MANUEL CUESTA SILVA

ENRIQUE BELLVER

JORGE BELARDI

ANGELICA ZUCARELLI

HUGO GESSAGHI

Academia Nacional de Medicina,
Hospital Instituto de Cardiología,
Fundación H. Pombo de Rodríguez,
Buenos Aires.

A case is described of a 40 years old patient with a Marfan's syndrome and aortic incompetence who was admitted to the Hospital Institute of Cardiology on april 1981. She was chronically treated with digoxyn and diuretics and her functional capacity was grade II-III. The physical examination revealed a murmur characteristic of severe aortic incompetence associated to an Austin-Flint murmur.^{5,6}

The echocardiogram showed the characteristic pattern of an annulo-aortic ectasia: (Figs. 1, 2 and 3)

Dilatation of the aortic ring.

Backward motion of the posterior aortic wall after the maximun opening of the aortic valve and continued until middle ejection.

Se relata el caso de una paciente de 40 años con síndrome de Marfan e insuficiencia aórtica sintomática que se internó en el Hospital Instituto de Cardiología en abril de 1981. La misma estaba medicada en forma crónica con digital y diuréticos y en el momento de su internación presentaba una capacidad funcional grado II-III. Al examen físico se auscultaba un soplo característico de insuficiencia aórtica grave asociado a un intenso soplo de Austin Flint.^{5,6}

El ecocardiograma (Figs. 1, 2 y 3) mostró los signos característicos de ectasia ánulo-aórtica, que incluyen:

Dilatación del anillo aórtico.

Movilidad posterior (paradojal) de la pared posterior de la aorta durante la porción inicial y media del período eyectivo.

Semicierre precoz de la válvula aórtica.

Separación diastólica de las sigmoideas aórticas.

Apertura precoz de la válvula aórtica.

Este ecocardiograma mostró, además, dilatación aneurismática de la aorta con aplastamiento de la aurícula izquierda, gran dilatación

Dirección postal:

Dr. Daniel Lozano
Instituto de Cardiología
Sección Ecocardiografía
Coronel Díaz 2423
(1425) Buenos Aires
Argentina

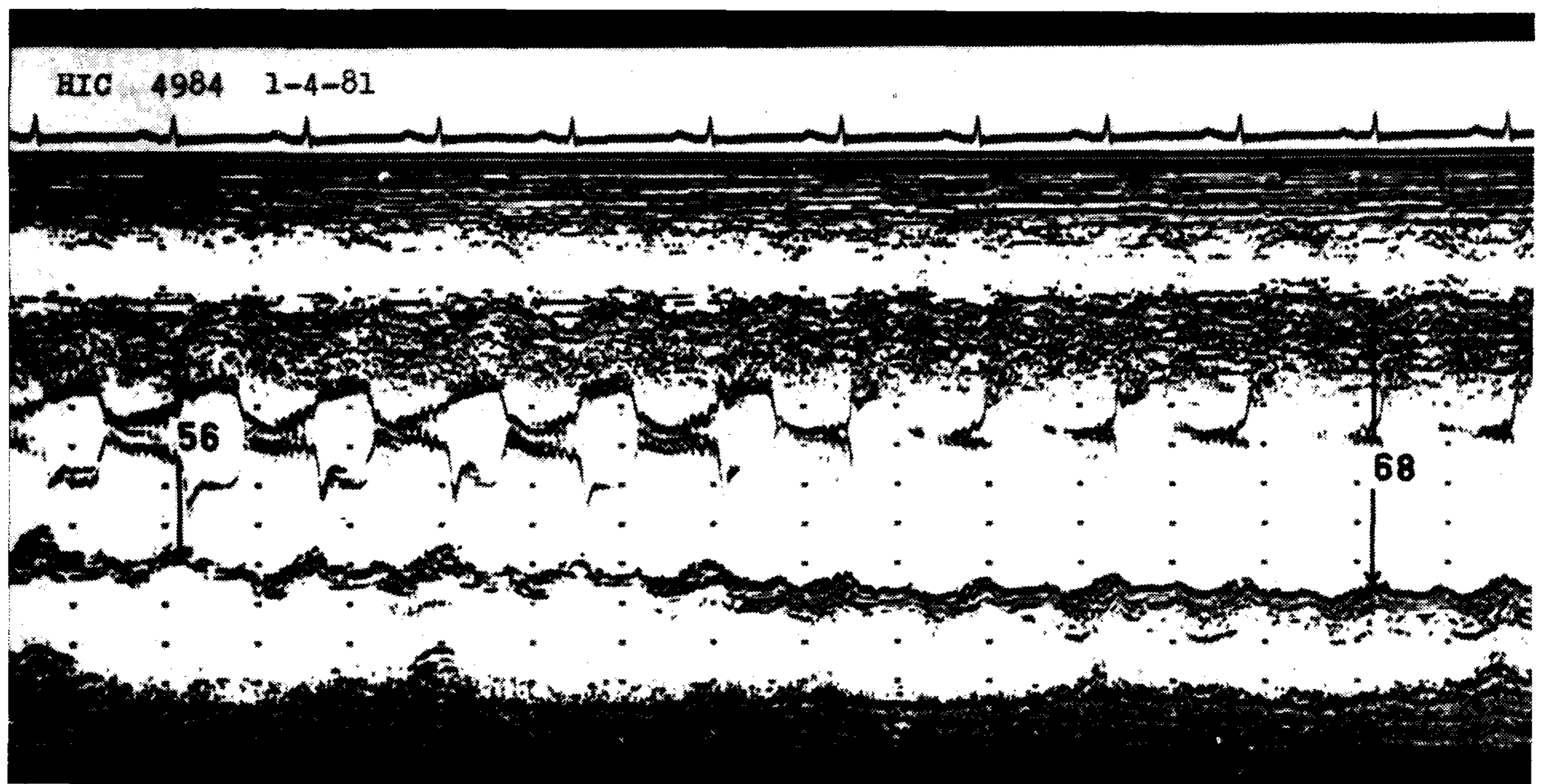


Fig. 1. Nivel aórtico donde se observa la dilatación aórtica con el aneurisma de aorta ascendente, el rechazo posterior de aurícula izquierda, la apertura precoz de la válvula aórtica, semicierre protosistólico de sigmoideas aórticas y separación diastólica de las cúspides aórticas.

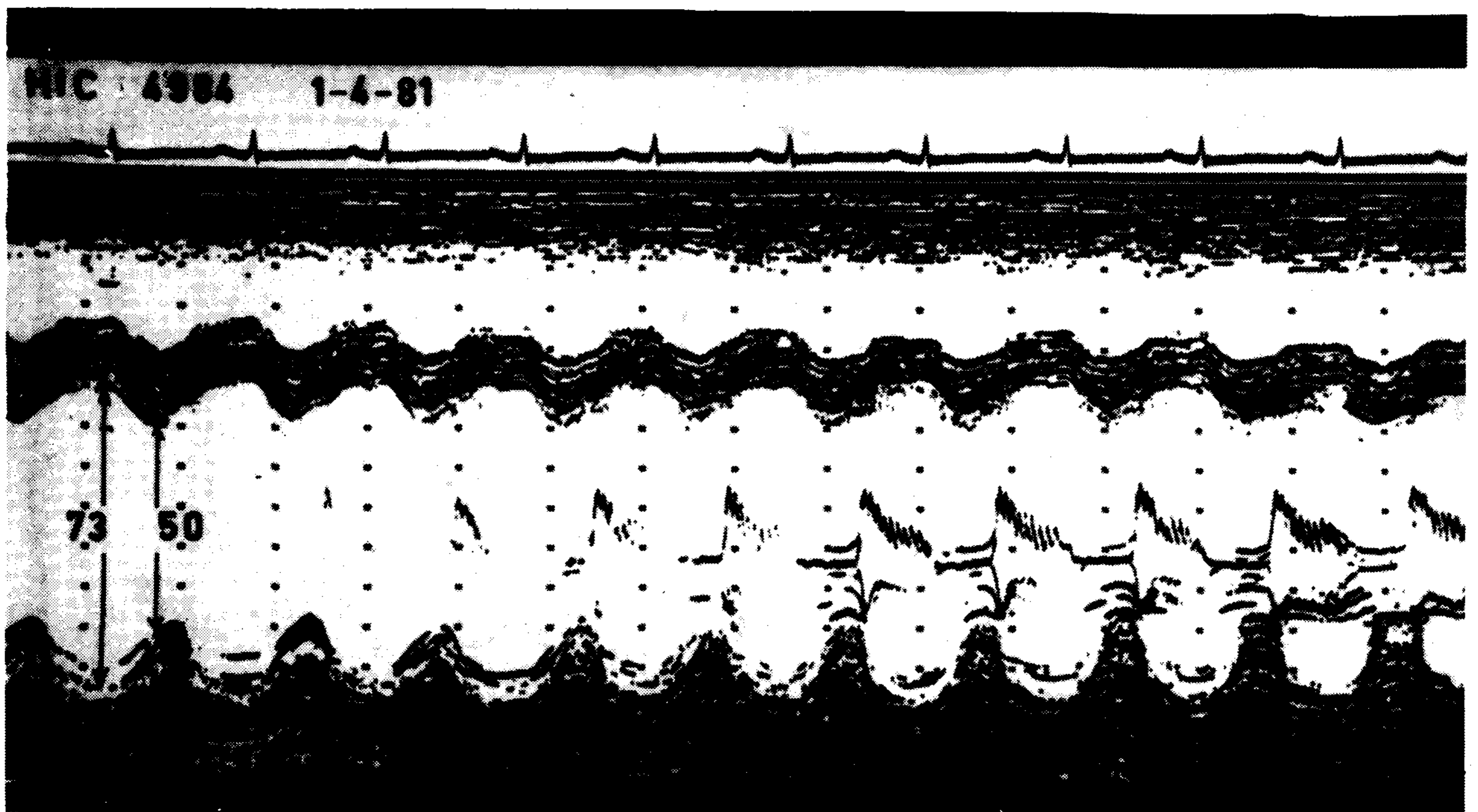


Fig. 2. Nivel de ventrículo izquierdo y válvula mitral donde se observa la dilatación de ventrículo izquierdo y el temblor diastólico mitral.

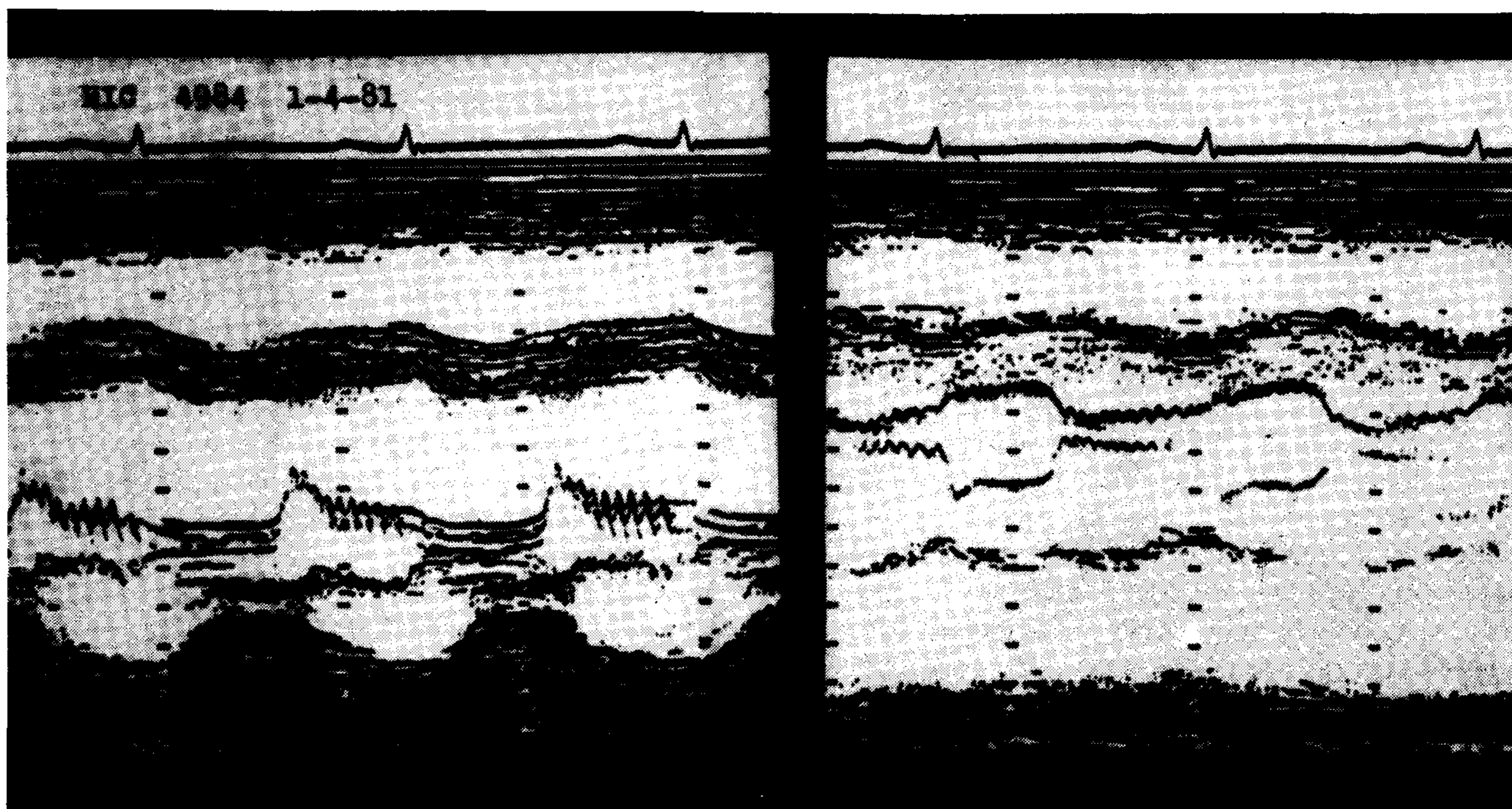


Fig. 3. Niveles mitral y aórtico a 50 mm por segundo donde se observa en mejor detalle los hallazgos antes mencionados.

Premature systolic partial closure of the aortic valve.

Diastolic separation of the aortic cusps.

Early opening of the aortic valve.

This echocardiogram also showed: aneurismatic dilatation of the aorta with posterior displacement of the anterior wall of the left atrium, severe dilatation of the left ventricle and diastolic flutter of the mitral valve. Prolapse of the mitral valve was not observed.

DISCUSSION

Annulo-aortic ectasia is a morphological term which designates a lesion with a dilatation of the annulus of the aortic valve and fusiform aneurysm of the ascending aorta terminating proximal to the origin of the innominate artery.¹ The basic histological lesion is cystic medial necrosis and is accompanied by other somatic stigmas of Marfan's syndrome in most cases.² Several investigators have noted that the aortic ring and adjacent intrapericardial portion of the aorta are first affected in diffuse aneurism

del ventrículo izquierdo y temblor diastólico de la válvula mitral. No se observó prolapso de la válvula mitral.

DISCUSION

Se entiende por ectasia ánulo-aórtica a una dilatación del anillo aórtico sumada a una dilatación fusiforme de la aorta ascendente que termina a nivel proximal al origen del tronco braquiocefálico derecho.¹ La lesión histológica básica es la necrosis quística de la media y en la mayoría de los casos se acompaña de otros signos somáticos de síndrome de Marfan.² Son varios los investigadores que han señalado que el anillo aórtico y la porción aórtica intrapericárdica adyacente son las primeras en afectarse en un aneurisma de la aorta ascendente en el síndrome de Marfan.³ Se ha sugerido que la dilatación precede a la aparición de la insuficiencia aórtica.¹

También se ha señalado la gran importancia clínica que tiene la detección precoz de la dilatación del anillo aórtico, ya que estos pacientes frecuentemente desarrollan una severa insufi-

of the ascending aorta in Marfan's syndrome.³ Such dilatation has also been suggested as a prelude to aortic regurgitation in Marfan's.¹

Early echocardiographic detection may then be of great clinical importance since these patients frequently develop profound aortic regurgitation with little or no dilatation of the ascending aorta shown by x-ray techniques.⁴ Left uncorrected, most patients developing aortic insufficiency under such circumstances succumb within two years after the onset of symptoms, making aortic regurgitation the most frequent cause of death in patients with Marfan's. Brown et al⁵ suggest careful and frequent ultrasound examination of patients who have Marfan's to evaluate changes in aortic root size which may occur in association with aortic regurgitation. When the aortic root diameter measures more than 4.0 cm, it is necessary to pay attention to the motion of the aortic wall and aortic valve leaflets and to suspect annulo-aortic ectasia.

In these cases an unusual movement of the posterior aortic wall is observed, which describes a backward motion that starts with the opening of the aortic valve and is continued until middle ejection. This might occur as a consequence of the diminution of the aortic wall elasticity due to the medial cystic necrosis.

The premature systolic partial closure of the aortic valve could be due to the volume overload or, in cases like this, to the redundant (floppy) aortic leaflets frequently associated with Marfan's syndrome. The diastolic flutter of the aortic leaflets present in this case could be due to this same cause.

The early opening of the aortic valve could be due to the severe increase of the end diastolic pressure of the left ventricle which in some cases could be greater than the diastolic aortic pressure. Finally, the diastolic separation of the aortic cusps is a known finding in aortic incompetence.⁵

The patient was surgically operated. An annulo-aortic ectasia was found and the aortic leaflets had a mixomatous appearance. An aortic valve replacement was performed and the aneurismatic dilatation was repaired. The patient's recovery was uncomplicated.

ciencia aórtica con poca o ninguna dilatación de la aorta ascendente detectable por la radiografía de tórax.⁴ Si esta anomalía no se corrige, la mayoría de estos pacientes fallecen dentro de los dos años del comienzo de los síntomas; la insuficiencia aórtica es la causa más frecuente de muerte en pacientes con síndrome de Marfan. Autores como Brown y colaboradores⁵ sugieren la realización de exámenes ecocardiográficos frecuentes a pacientes con síndrome de Marfan para evaluar los posibles cambios en el diámetro de la raíz aórtica. Cuando éste mide más de 4 cm se debe prestar particular atención al movimiento de las paredes y de las sigmoideas aórticas en búsqueda de los signos de ectasia ánulo-aórtica. En esta patología se describe una movilidad particular de la pared posterior de la aorta,⁶ que realiza un movimiento posterior de la misma que comienza con la apertura de las sigmoideas aórticas y continúa hasta la mitad del período eyectivo. Esto ocurriría como consecuencia de una disminución de la elasticidad aórtica debido a la presencia de necrosis quística de la media.

El semicierre sistólico precoz de la válvula aórtica podría deberse a hiperflujo o bien, en estos casos, a redundancia de las sigmoideas aórticas, hecho frecuente en el síndrome de Marfan. Por esta misma causa ocurriría el temblor diastólico de las sigmoideas aórticas que se observa en este caso.

La apertura precoz de la válvula aórtica podría deberse al importante aumento de la presión de fin de diástole del ventrículo izquierdo, que sobrepasaría a la presión diastólica aórtica. Finalmente, la separación diastólica de las sigmoideas aórticas es un hallazgo reconocido en la insuficiencia aórtica.⁵

La paciente de la presentación fue intervenida quirúrgicamente. Durante la operación se encontró una ectasia ánulo-aórtica con sigmoideas aórticas de aspecto mixomatoso. Se procedió al reemplazo valvular y a la reparación de la dilatación aneurismática. La paciente tuvo una recuperación sin complicaciones.

BIBLIOGRAFIA (REFERENCES)

1. Ellis PR, Cooley DA, De Bakey ME: Clinical considerations and surgical treatment of annulo-aortic ectasia. Report of successful operation. *J Thorac Cardiovasc Surg* 42: 363, 1961.
2. Chapman DW, Beazley HL, Peterson PK, Webb JA, Colley DA: Annulo-aortic ectasia with cystic medial necrosis. Diagnosis and surgical treatment. *Am J Cardiol* 16: 679, 1965.
3. Phonphutkul C, Rosenthal A, Nadas AS: Cardiac manifestations of Marfan's syndrome in infancy and childhood. *Circulation* 47: 587, 1973.
4. Gasul BM, Arcilla RA, Leu M: Heart disease in children. JB Lippincott Co, Philadelphia, 1966.
5. Brown OR, DeMots H, Kloster FE, Roberts A, Menashe VD, Beals RK: Aortic root dilatation and mitral valve prolapse in Marfan's syndrome: an echocardiographic study. *Circulation* 52: 651, 1975.
6. Yoshihito A, Yasuo N, Yukio K, Kenji N, Minom S, Koshi-chiro H: Echocardiographic manifestations of annulo-aortic ectasia: its "paradoxical" motion of the aorta and premature systolic closure of the aortic valve. *Am Heart J* 93: 428, 1977.

AGRADECIMIENTO

Agradecemos al equipo quirúrgico del Instituto de Cardiología —Dres. Jorge Albertal, Eliseo Segura y Dar-do Fernández Aramburu— la información suministrada con respecto a los hallazgos de la operación.