

Síndrome de estenosis aórtica supravalvular

Comentarios sobre dos casos*

Por los Dres. KAZUMITSU SHINJI, SAUL POLISKY, DAVID STILMAN y
ROBERTO VEDOYA

Aunque ya en 1842 Chevers¹ describió una obstrucción congénita de la luz de la aorta, ubicada más allá de la válvula aórtica, recién en 1930 Mencarelli² describe detalladamente la anatomía de esa lesión y usa por primera vez el término Estenosis Aórtica Supravalvular. En 1956 Bulgarelli³ hace mención de la asociación de estenosis de las ramas de la arteria pulmonar con hipoplasia de la aorta. Es decir, hasta 1961, las obstrucciones de la aorta fueron presentadas como hecho aislado, o más raramente con estenosis de la arteria pulmonar como única asociación.

En 1961, Williams y col.⁴ presentan 4 casos de Estenosis Aórtica Supravalvular que se acompañan de déficit mental y una facies característica y mencionan la posibilidad que esta asociación constituya un síndrome no reconocido hasta entonces. En 1963 Hooft, Vermassen y Blancquaert⁵ por un lado, y Black y Bonham-Carter⁶ por otro, sugieren una relación entre ese síndrome y la hipercalcemia idiopática infantil. García y col.⁷ en 1964 demostraron hipercalcemia en la primera infancia en un niño con Estenosis Aórtica Supravalvular y facies

típica. Beuren y col.⁸ que en 1962 ya habían publicado 4 casos de estenosis aórtica supravalvular con retardo mental y facies típica, en 1964⁹ presentan 10 nuevos casos, incorporando al síndrome, como elemento casi constante, las estenosis del árbol arterial pulmonar.

G. Faivré y col.¹⁰ en 1965 dicen que las estenosis arteriales pulmonares periféricas están lejos de ser casi constantes, como lo afirman Beuren y Aplitz, citando que Taybí encontró sólo 3 casos de anomalías del calibre de las arterias pulmonares periféricas en 54 estenosis aórticas supravalvulares, y que Oram cita sólo 4 estenosis aórticas (dos supravalvulares) en 117 casos de estenosis de los vasos pulmonares. En 1966¹¹ Christiens y col. presentan 5 casos de enfermos con estenosis de localización variable en aorta y árbol pulmonar, retardo mental y facies típica en los cuales hay evidentes antecedentes de hipercalcemia idiopática infantil. Estos autores califican al síndrome descrito por Williams y Beuren como "secuela de la hipercalcemia idiopática infantil". En el mismo año Beuren y col.¹² llaman la atención sobre la mayor incidencia del nuevo síndrome en Alemania con respecto a los EE.UU. atribuyendo esta circunstancia a la hiperdosificación de Vitamina D que se practica en el primero de estos países, como profilaxis del raquitismo y

* Trabajo del Servicio de Cardiología y Centro de Estudios Cardiovasculares Dr. Eduardo Braun Menéndez. Hospital Rawson, Buenos Aires.

durante el embarazo; y que en presencia de una hipersensibilidad genética daría lugar a las alteraciones del síndrome que nos ocupa.

También en 1966, Friedman y Robert¹³ administrando experimentalmente Vitamina D a conejas preñadas, provocan en 6 sobre 34 crías hipercalcemia y lesiones anatómicas en aorta proximal, similares a las del ser humano con estenosis aórtica supravalvular.

Dos nuevos casos de este síndrome son presentados en este trabajo. Caso N° 1: M. J., niña de 6 años, asintomática, a quien se le descubrió un soplo a los 15 días de edad. En el examen físico presenta una facies "en diablillo" característica (fig. N° 1), paladar ojival, epi-



FIG. N° 1: M. J. Obsérvese la hipoplasia del maxilar inferior, el estrabismo convergente y el mal desarrollo dentario.

canto, estrabismo convergente, hipoplasia de la mandíbula inferior, mal desarrollo dentario, ligera cifosis cervico-dorsal y pie plano. La niña es muy afectiva y está siempre contenta. Su voz es profunda y metálica. Sus pulsos periféricos son iguales, regulares y medianamente tensos. P.A.: 95/65 en ambos brazos. Precordio: apex en 4° espacio

intercostal izquierdo, línea medio-clavicular, frémito sistólico ++ (máximo 5+) en la base que se irradia a la fosa supraesternal y al cuello; 1° y 2° ruidos no desdoblados y de intensidad normal. Soplo sistólico eyectivo ++++ (máximo 5+) con foco máximo en base, irradiándose a punta, axila, cuello, dorso y codo.

Su ECG a los 6 meses de edad presenta una hipertrofia y sobrecarga del ventrículo derecho; a los 2 1/2 años de edad la hipertrofia del ventrículo derecho es considerablemente menor, y actualmente el ECG puede considerarse como normal o presentando una ligera hipertrofia ventricular izquierda.

Radiocospía: Frontal: corazón de tamaño y forma normal, arco medio tendido y ligeramente convexo. Hilios atenuados. OAD: VD normal. OAI: tracto de entrada del VI normal y borde costal del VD convexo, pero no avanzado.

El examen neurológico demuestra una hipotonía muscular generalizada y parálisis bilateral del músculo recto externo del ojo, lo que explica su estrabismo convergente. El electroencefalograma es normal. El examen psiquiátrico evidencia un discreto subdesarrollo intelectual.

En el estudio citogenético efectuado en sangre periférica, se contaron 50 mitosis de 46 cromosomas cuyo cariotipo corresponde a uno femenino normal 46/XX.

Examen odontológico: demuestra poco desarrollo de las arcadas dentarias, faltando espacio para caninos inferiores e incisivos laterales superiores. En la articulación de los primeros molares superiores e inferiores existe una distocclusión del maxilar inferior con respecto al superior. Radiográficamente existen los gérmenes de todas las piezas dentarias.

Con el diagnóstico clínico de Síndrome de Estenosis Aórtica Supravalvular se efectúa el estudio hemodinámico y cineangiografía.

Se efectúa cateterismo cardíaco derecho e izquierdo retrógado. Se registran presiones y se obtienen muestras de sangre para estudio oximétrico. (Cuadro N° 1). El gradiente sistólico de 62 mm. Hg. entre la aorta proximal y la distal indica la presencia de una estenosis aórtica supravalvular de grado moderado (fig. N° 2). Un cineangiocardiograma inyectando sustancia opaca en el VI, de-

CUADRO 1

	Aorta proximal	Aorta distal	VI	VD	APT	APRI	APRD	AD
CASO Nº 1	188/62	126/64	198/8	27/3	23/7	20/8	15/6	m: 3
CASO Nº 2	172/70	120/70	172/6	30/3	20/7	18/5	12/5	m: 2

Pull-back: art. subclavia: 98/62.

Zona de estenosis: 2.

Art. humeral: 72/55.

CUADRO Nº 1: Cifras de presión de los cateterismos de ambos pacientes. No se anota la oximetría por ser normal.

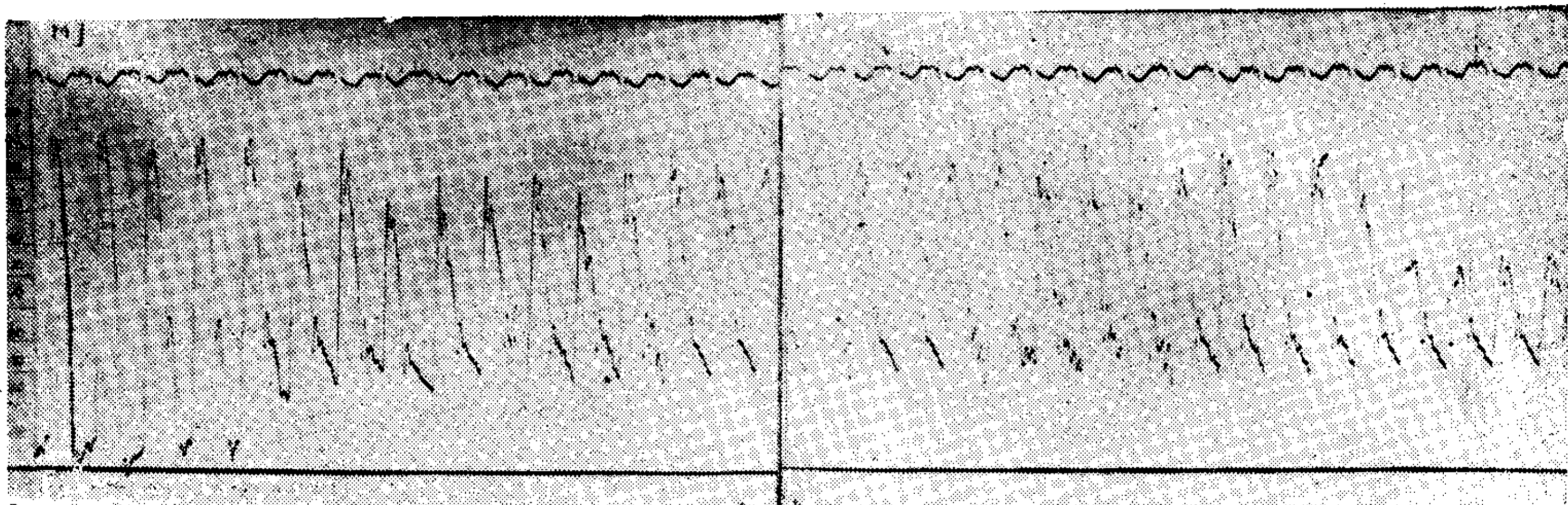


FIG. Nº 2: Segmento de trazado continuo dividido para facilitar la reproducción. Obsérvese el gradiente sistólico entre la porción proximal y distal de la aorta ascendente.

muestra una estenosis de la aorta 2 a 3 cm. por encima del plano valvular. El gradiente sistólico de 8 mm. Hg. entre el tronco y la rama derecha de la AP y el cineangiocardiograma con inyección en el tronco de la AP, hacen el diagnóstico de estenosis de la rama derecha a su salida del tronco. Los gradientes sistólicos entre el ventrículo derecho y el tronco, entre el tronco y la rama izquierda y entre el ventrículo izquierdo y la aorta proximal son mínimos. Los estudios oximétricos indican que no hay shunt de izquierda a derecha, ni de derecha a izquierda.

Caso Nº 2: M. A. M., mujer de 22 años, asintomática, a quien se le descubre recientemente un soplo cardíaco. En el examen físico presenta facies "en diablorillo" característica (fig. Nº 3), estrabismo convergente, epicanto bilateral, paladar ojival, malformaciones dentarias (fig. Nº 4), hipoplasia del maxilar inferior, voz metálica y carácter alegre. Los pulsos radial y carotídeo del lado derecho son pequeños y de menor amplitud



FIG. Nº 3: M. A. M. Facies característica con estrabismo convergente, epicanto, hipoplasia del maxilar inferior.

que los del lado izquierdo. P. A: 85/70 en brazo derecho, 120/60 en brazo izquierdo. Precordio: apex no se palpa, frémito sistólico + + + (5 +) en el hueco supraclavicular y sobre la caróti-



FIG. N° 4: Mal desarrollo dentario y labios espesados por hipotonía del músculo orbicular de los labios.

da izquierda. Primero y segundo ruidos no desdoblados y de intensidad normal; soplo sistólico eyectivo + + + (5 +) en la base irradiado a punta, axila y cuello. Sobre la carótida izquierda el soplo se escucha con una intensidad de 5 +.

ECG: bloqueo incompleto de rama derecha, hemibloqueo anterior izquierdo, hipertrofia ventricular izquierda. Radioscopia: corazón de tamaño normal. Arco medio convexo y saliente, hilios y periferia pulmonar normales.

El examen neurológico demuestra hipotonía muscular generalizada y parálisis bilateral del músculo recto externo del ojo condicionado su estrabismo convergente. El examen psiquiátrico demostró un evidente retardo intelectual.

Con el diagnóstico clínico de síndrome de Estenosis Aórtica supra- valvular se efectuó el estudio hemodinámico. Se efectúa cateterismo cardíaco derecho e izquierdo retrógrado; se registran presiones (Cuadro N° 1) y se obtienen muestras de sangre para estudio oximétrico.

El gradiente sistólico de 52 mm. Hg. entre la aórtica supra- valvular de grado moderado (fig. N° 5). En un pull-back realizado lentamente desde aorta distal hasta arteria humeral derecha cerca del codo, se comprueban en el trazado numerosas caídas de las cifras de presión,

registrándose valores de 2 a 3 mm. con ausencia de la morfología habitual, para recuperar luego las características pre-

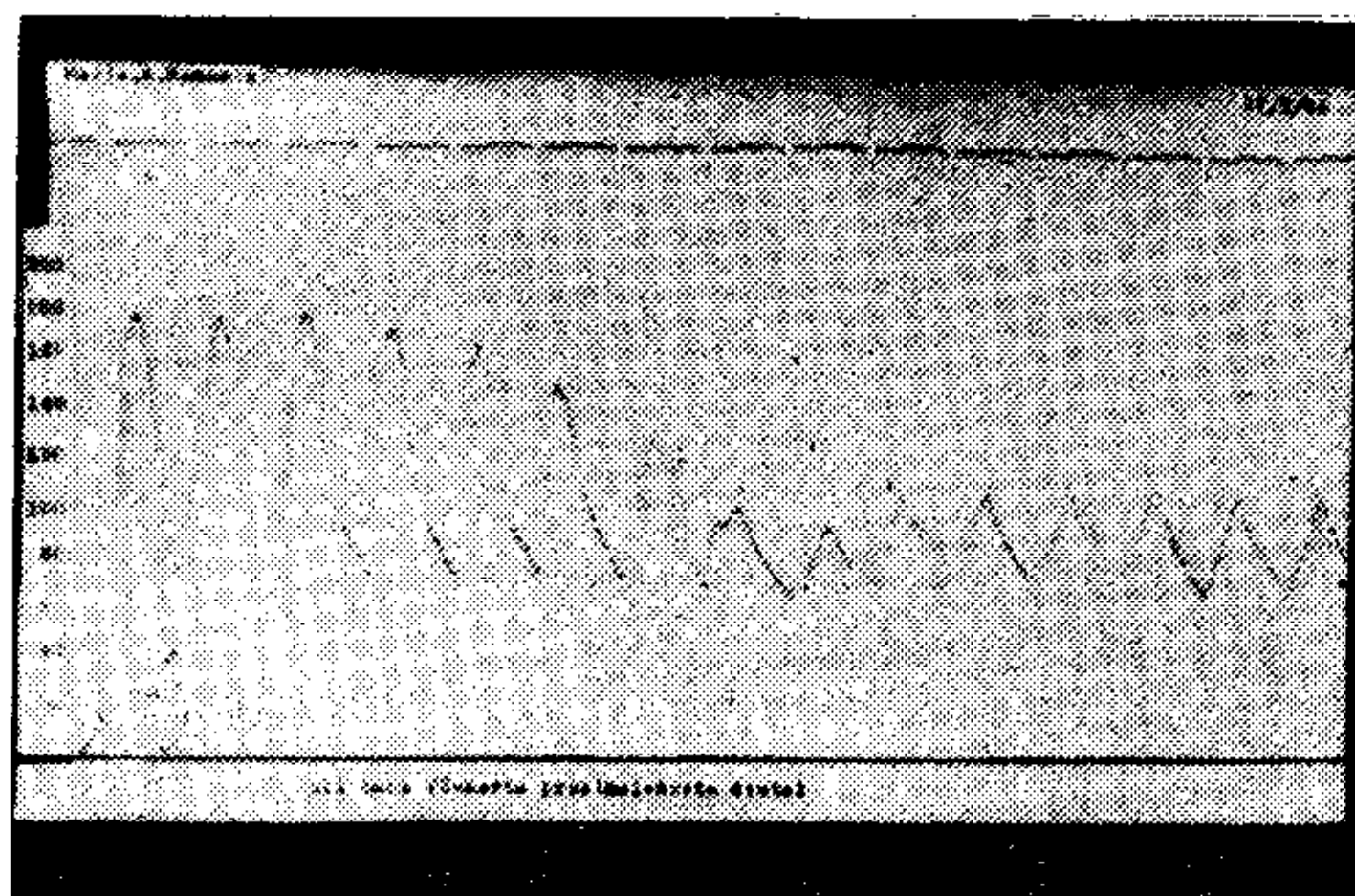


FIG. N° 5: Gradiente sistólico en la porción supra- valvular de la aorta ascendente.

vias a cada caída pero con cifras de menor valor. El gradiente sistólico de presión es expresión de estenosis periférica (fig. N° 6). La caída brusca de presión a cifras de 2-3 mm. se debe a que utilizamos en el pull-back un catéter para angiocardiógrafa de Rodríguez-Alvarez con la punta ciega y orifi-



FIG. N° 6: Gradiente sistólico por estenosis periférica de la arteria humeral. En la zona de la estenosis la presión cae 2 mm. Hg. por obstrucción de los orificios laterales del catéter para angiocardiógrafa.

cios laterales; al pasar por la estenosis periférica los orificios se obstruyen y la presión cae. El diagnóstico fue confirmado con una arteriografía periférica. También se registraron gradientes sistólicos mínimos, de 10 mm. Hg. entre el ventrículo derecho y el tronco de la arteria pulmonar, de 8 mm. entre el tronco y la rama derecha y de 2 mm. entre el tronco y la rama izquierda.

COMENTARIOS

Los hallazgos referidos por los distintos autores de la literatura son similares a los de nuestros dos casos y pueden ser clasificados en anomalías morfológicas generales y anomalías cardiovasculares.

a) *Anomalías morfológicas generales:* Estos pacientes presentan una facies característica que se ha llamado "cara de pájaro" o "facies de diablillo", y está dada en parte por la hipoplasia del maxilar inferior; cara llena, mejillas redondas, exoftalmía moderada, epicantus, estrabismo convergente por parálisis del motor ocular externo, generalmente bilateral; nariz con base ancha, labios carnosos, espesados y evertidos, con oclusión incompleta del orificio bucal, que está a veces agrandado y que se atribuye a una disminución del tono del músculo orbicular de los labios. Glosoptosis de grado variable, neta disminución de la altura de la parte inferior de la cara por hipoplasia ósea del maxilar inferior, lo que da un mentón pequeño y algo retraído; paladar ojival. Suelen haber anomalías dentarias, incisivos superiores pequeños e hipoplásticos, molares con forma en pimpollo, anodoncia parcial, mineralización inadecuada, caries precoces, dientes pequeños, mal implantados y de borde irregular, por fractura de su borde libre y alteración de la articulación dentaria. El maxilar superior es más ancho que el inferior, sobrepasándolo y perturbando la mastitcación. La voz es grave, de timbre metálico.

Las manos suelen ser pequeñas y carnosas. Es frecuente la cifoescoliosis de grado moderado. El examen neurológico muestra reflejos osteotendinosos vivos, pese a encontrarse una hipotonía muscular generalizada. Ocasionalmente hay pie plano. El retardo mental es casi constante y de grado variable; suele ser mayor de los que aparenta en un primer momento. Es característico el carácter juguetón y alegre de estos pacientes. En algunos de estos casos se han realizado estudios cromosómicos sin resultados significativos.

b) *Anomalías cardiovasculares:* Estas no son muy diferentes de las de los pacientes con otros tipos de estenosis aórtica. En general, la tolerancia al esfuerzo está disminuida, dependiendo su momento de aparición del grado de estre-

chez aórtica presente. Siempre hay un soplo sistólico rudo en el 1er. y 2º espacio intercostal derecho, línea paraesternal, acompañado de frémito, y habitualmente el 2º ruido, en el foco aórtico, está disminuido. La presión arterial es en general normal, remarcando Bourassa y Capeau¹⁴ la diferencia de la amplitud del pulso y de la presión arterial entre ambos miembros superiores, en el síndrome que nos ocupa. Piensan que es debido a una estenosis de la arteria subclavia, pero sin demostrarlo. En nuestro caso Nº 2 el pulso y la presión arterial del brazo derecho eran menores que en el brazo izquierdo, así como la amplitud del pulso carotídeo derecho era menor que la del izquierdo. Por curvas de presiones y arteriografía selectiva de la arteria humeral y axilar, se comprobó que se debía a estenosis periféricas múltiples.

A una anomalía similar atribuimos lo que ocurre en la arteria carótida derecha. Es frecuente la asociación concomitante de estenosis pulmonares periféricas múltiples. Nuestro caso Nº 2 tenía una estenosis pulmonar valvular ligera.

Antes del primer año de edad, el ECG puede ser normal, haber hipertrofia ventricular izquierda, hipertrofia ventricular derecha o hipertrofia biventricular. En nuestro caso Nº 1 había una hipertrofia ventricular derecha importante a los pocos meses de vida, que disminuyó notablemente a los 2 ½ años, y se normalizó o empezó a mostrar hipertrofia ventricular izquierda a los 6 años de edad. Es posible⁴ que determinadas alteraciones, al producir sobrecarga ventricular izquierda alteren la circulación fetal, probablemente por un aumento de la resistencia en el fin de lleno diastólico, reduciendo la cantidad de sangre que pasa de la aurícula derecha, por el foramen ovale, a la aurícula izquierda, ventrículo izquierdo y aorta, aumentando en cambio la cantidad de sangre que va de la aurícula derecha, ventrículo derecho, arteria pulmonar, ductus y aorta. Estos niños, como en nuestro primer caso, pueden nacer con una hipertrofia ventricular derecha que con el tiempo desaparece, transformándose en izquierda.

En las radiografías el corazón puede ser normal o estar moderadamente agrandado, la aorta ascendente y el botón

aórtico apenas se ven, mostrando un pedículo vascular característicamente estrecho.

Estudios Hemodinámicos: El cateterismo cardíaco izquierdo muestra un gradiente sistólico de grado variable entre la porción proximal y distal de la aorta, al nivel de la estenosis supra-avalvular, y el angiocardiógrama izquierdo mostrará la constricción aórtica por encima del seno de Valsalva. Distalmente a la constricción, la aorta es en general de calibre normal, aunque a veces permanece hipoplástica. En todos los casos hay una prominencia en el lugar de la inserción del ductus. Esto es bastante característico⁹. El cateterismo cardíaco derecho muestra una hipertensión del ventrículo derecho ligera a moderada, debido a la estenosis pulmonar periférica; puede o no haber gradiente sistólico entre las porciones proximales y distales de la arteria pulmonar según la localización y tipo de dicha estenosis. La confirmación, localización y la valoración de la severidad de esta última lesión puede ser realizada por un angiocardiógrama derecho.

La curva, en todos los segmentos de la aorta, presenta, además del gradiente sistólico, un accidente dicrótico profundo seguido de un "plateau" diastólico bajo.

Anatomía Patológica: Se describen cuatro tipos anatómicos específicos^{15, 16}:

1) El tipo en reloj de arena, el más común caracterizado por un engrosamiento de la media de la aorta produciendo una constricción anular.

2) El tipo membranoso, producido por un diafragma semicircular, que cruza la luz de la aorta con un pequeño orificio central.

3) El tipo hipolástico, caracterizado por una hipoplasia uniforme de la aorta ascendente.

4) El cuarto tipo que no tiene repercusión hemodinámica, consiste en una banda o cuerda no obstructiva, que cruza la luz de la aorta al nivel de las valvas sigmoideas.

Además del síndrome específico de estrechez aórtica supra-avalvular donde están asociadas las anormalidades faciales, dentales, cardíacas y mentales, existen otros dos tipos clínicos de estrechez aórtica supra-avalvular, el familiar y el

esporádico, en los que no se encuentran las anomalías extracardíacas.

Sin embargo, pueden estar asociadas las estenosis pulmonares periféricas múltiples.

Tratamiento: Desde que Mc Goon y col. publicaron en 1961¹⁷ los tres primeros casos tratados quirúrgicamente, otros también tuvieron éxito en el tratamiento quirúrgico de estas lesiones utilizando técnicas algo diferentes.

Los dos casos que comentamos presentan las características típicas del síndrome de estrechez aórtica supra-avalvular, habiendo confirmado el cateterismo cardíaco el diagnóstico clínico; en el primer caso el gradiente entre aorta proximal y distal fue de 62 mm. Hg. y en el segundo 52 mm. Hg. Un caso presentó estenosis de la rama derecha de la arteria pulmonar y el otro un gradiente mínimo (10 mm. Hg.) entre ventrículo derecho y tronco de la arteria pulmonar, entre tronco de la arteria pulmonar y su rama derecha (8 mm. Hg.) y entre tronco de la arteria pulmonar y su rama izquierda (2 mm. Hg.). En el segundo caso se comprobó la existencia de estenosis múltiples de la arteria humeral derecha, que muy probablemente existió también en la carótida derecha.

RESUMEN

Se comentan dos casos típicos del nuevo Síndrome Estenosis Aórtica Supra-avalvular, siendo el diagnóstico confirmado en el estudio hemodinámico. Los dos casos presentaban estenosis de las ramas de la arteria pulmonar, y uno de ellos estenosis múltiples de la humeral y carótida derecha.

SUMMARY

Comments on two typical cases of the Supra-avalvular aortic stenosis syndrome are made. The clinical diagnosis was confirmed with hemodynamic studies. Both cases showed stenosis of the pulmonary artery branches and one of them multiple stenosis of the right brachial and right carotid arteries.

BIBLIOGRAFIA

1. Chevers: mencionado por Keith, J. D.; Rowe, R. D. y Vlad, P. en "Heart Disease in Infancy and Childhood", 2ª edición, capítulo XII, pág. 266, New York, 1967, The Mac Millan Company.
2. Mencarelli: mencionado por Keith, J. D.;

- Rowe, R. D. y Vlad, P. en "Heart Disease in Infancy and Childhood", 21 edición, capítulo XII, pág. 266, New York, 1967, The Mac Millam Company.
3. Burgarelli, R.: Le moderne tecniche di diagnostica cardiologica nello studio di un rarissimo casi di ipoplasia della pulmonare e dell'aorta. *Minerva Pediatrica*, 8: 1373, 1956.
 4. Williams, J. C. P.; Barrat-Boyes, B. G. and Lowe, J. B.: Supravalvular aortic stenosis. *Circulation*, 6: 1311, 1961.
 5. Hooft, C.; Vermassen, A. and Blancquaert, A.: Observations Concerning the evolution of the chronic form of idiopathic hypercalcemia in children. *Helvet. Paediat. Acta*, 18: 138, 1963.
 6. Black, J. A. and Bonham-Carter, R. E.: Association between aortic stenosis and facies of severe infantile hypercalcemia. *Lancet*, 2: 745, 1963.
 7. García, R. E.; Friedman, W. F.; Kaback, M. M. and Rowe, R. D.: Idiopathic hypercalcemia and supravalvular aortic stenosis. Documentation of a new syndrome. *New England J. Med.*, 271: 117, 1964.
 8. Beuren, A. J.; Apitz, J. and Harmjan, D.: supravalvular aortic stenosis in association with mental retardation and a certain facial appearance. *Circulation*, 6: 1235, 1962.
 9. Beuren, A. J.; Schulze, C.; Eberle, P.; Harmjan, D. and Apitz, J.: The syndrome of supravalvular aortic stenosis, peripheral pulmonary stenosis, mental, retardation and similar facial appearance. *Am. J. Card.*, 4: 471, 1964.
 10. Faivre, G.; Chalnot, P.; Gilgenkrantz, J. M.; Cherrier, F. Grosdidier, J.; Mathieu, P. et Touche, M.: Le retrecissement aortique supravalvulaire avec malformations multiples. *Arch. Maladies Coeur*, 7: 977, 1965.
 11. Christiaens, L.; Dupuis, C. et Nuyts, J. P.: Les sequelles cardiovasculaires de l'hypercalcemie idiopathique infantile (5 observations). *Arch. Maladies Coeur*, 4: 607, 1966.
 12. Beuren, A. J.; Cchlang, H.; Apitz, J.; Storermer, J.; Kaiser, B.; Berg, W. B. y Jørgensen, G.: Cardioangiopatía vitamina D-hipercalcémica. *Medicina Alemana*, 9: 505, 1966.
 13. Friedman, W. F. and Roberts, W. C.: Vitamin D and the supravalvular aortic stenosis syndrome. The trasplacental effects of vitamin D on the aorta of the rabbit. *Circulation*, 1: 77, 1966.
 14. Bourassa, M. G. and Campeau, L.: Combined supravalvular aortic and pulmonic stenosis. *Circulation*, 4: 572, 1963.
 15. Perou, M. L.: Congenital supravalvular aortic stenosis. *Arch. Path. (Chicago)*, 71: 453, 1961.
 16. Peterson, T. A.; Todd, D. B. and Edwards, J. E.: Supravalvular aortic stenosis. *J. Thorac. Cardio. Surg.*, 50: 734, 1965.
 17. Mc. Goon, D. C.; Mankin, H. T.; Vlad, P. and Kirklin, J. W.: The surgical treatment of supravalvular aortic stenosis. *J. Thorac. Cardio. surg.*, 41: 125, 1961.

NOTICIAS

VIII CONGRESO INTERAMERICANO DE CARDIOLOGIA

Aunque las actividades oficiales se desarrollarán desde el 21 hasta el 27 de abril de 1968, conforme con el temario que más abajo se detalla, ciertos temas no menos importantes serán tratados antes y después de las mencionadas fechas. Así, el 19 de abril se abordarán las "Bases farmacológicas de la terapéutica cardiovascular" y habrá una reunión denominada "Conferencia sobre la prevención de la fiebre reumática"; el 20 de abril proseguirá esta "Conferencia" y se discutirá sobre "Enfermedades Cardiovasculares y Salud Pública"; finalmente, el lunes 29 se dictará un "Curso de Reanimación". Los temas seleccionados para el programa oficial son los siguientes:

1. Reemplazos valvulares resultados obtenidos a largo plazo.
2. Experiencias logradas en las unidades de cuidado coronario intensivo.

3. Estado actual de la auscultación y la fonocardiografía.
4. Nuevos avances en el tratamiento quirúrgico de la cardiopatía coronaria.
5. Progresos experimentales y clínicos en el desarrollo del corazón artificial.
6. Arritmias cardíacas.
7. Avances en el diagnóstico y tratamiento de las cardiopatías congénitas.
8. Bases metabólicas de la terapéutica cardiovascular.
9. Clínica y farmacología de los bloqueadores beta adrenérgicos.
10. Fiebre reumática.
11. Miocardiopatías.
12. Corazón y circulación en las alturas.

La Secretaría General del Congreso funciona en Pablo Bermúdez 274, Of. 705-706, Lima, Perú. Presidente del VIII Congreso Interamericano de Cardiología es el Dr. Augusto Mispireta D.; Secretario y Presidente del Comité Científico, el Dr. Dante Peñaloza.