

La resonancia magnética en un recién nacido con agenesia de válvula pulmonar y deleción del cromosoma 22q 11,2

A. Cabrera Duro, J. Gilbert Valencia, M. Idoate Carvajal, D. Rodrigo Carbonero, J. Alcibar Villa, M.C. López Arostegui y P. Martínez Corrales^a

Cardiología Pediátrica. ^aCirugía Cardíaca Infantil. Hospital Infantil de Cruces. Vizcaya.

(An Esp Pediatr 2000; 52: 485-487)

INTRODUCCIÓN

La ausencia de la válvula pulmonar es una malformación rara, descrita por primera vez en 1847 por Chevers¹. Está caracterizada por la dilatación aneurismática del tronco y ambas ramas pulmonares que conduce a la obstrucción bronquial. Generalmente, está asociada a un defecto del septo interventricular, aorta cabalgante, hipertrofia del ventrículo derecho y estenosis del anillo valvular pulmonar, por lo que se considera una variante de la tetralogía de Fallot². Sólo un 2,4% de los casos se presentan como agenesia de la válvula pulmonar aisladamente. Se han descrito casos con arco aórtico derecho, hipoplasia de timo, anomalías bronquiales y atresia de rama pulmonar izquierda.

Esta malformación considerada dentro de los defectos del troncocono se ha relacionado con los síndromes de DiGeorge y cardiovelofacial por lo que está indicado el estudio genético para detectar deleciones en el cromosoma 22³⁻⁵. El diagnóstico puede hacerse prenatalmente pero generalmente se inicia en el período neonatal⁶ con un cuadro de dificultad respiratoria y una radiología típica, diagnosticándose precozmente.

La incorporación de la resonancia magnética en el estudio de las cardiopatías congénitas nos ha permitido obtener una información más completa de esta anomalía al poner de manifiesto la dilatación de las ramas pulmonares y su relación con la tráquea y bronquios⁷.

OBSERVACIÓN CLÍNICA

Presentamos el caso de un recién nacido de 39 semanas de edad gestacional con un peso de 2,600 g al que se le apreció a las pocas horas de vida cianosis con el llanto. A la auscultación se escuchaba un soplo sistólico-diastólico en el 2º-3º espacio intercostal izquierdo. En el electrocardiograma se objetivaba hipertrofia ventricular derecha y en la radiografía de tórax, cardiomegalia moderada con una arteria pulmonar prominente y dilatación

de las ramas pulmonares. En el estudio analítico se evidenció la existencia de hipocalcemia que respondió al tratamiento. El estudio cromosómico con fluorescencia demostró la existencia de una deleción del cromosoma 22q 11,2 (fig. 1). En el ecocardiograma en proyección de

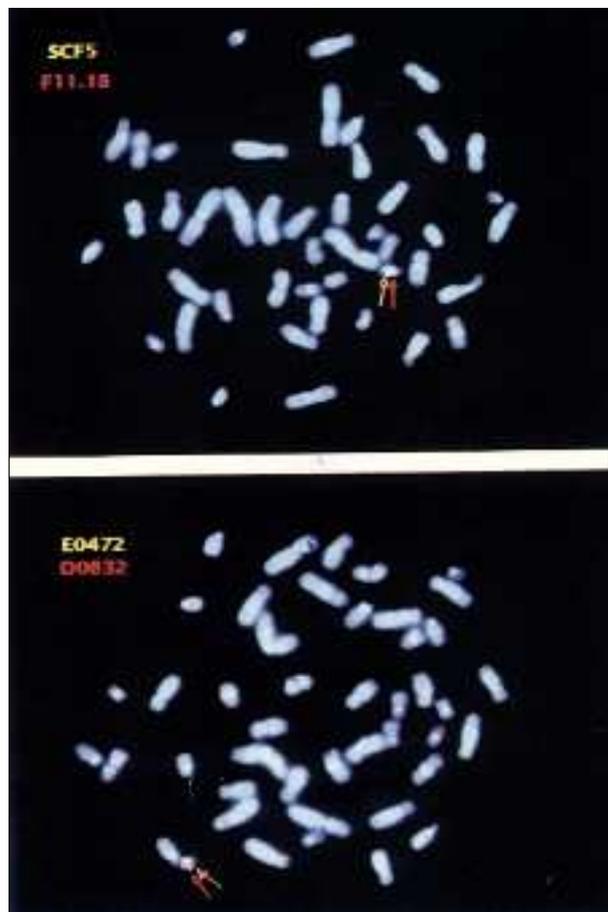


Figura 1. Estudio cromosómico con fluorescencia. Se observa la deleción del cromosoma 22q 11,2.

Correspondencia: Dr. A. Cabrera. Alameda de Recalde, 35 B - 2.º D. 48011 Bilbao.

Recibido en julio de 1999.

Aceptado para su publicación en marzo de 2000.

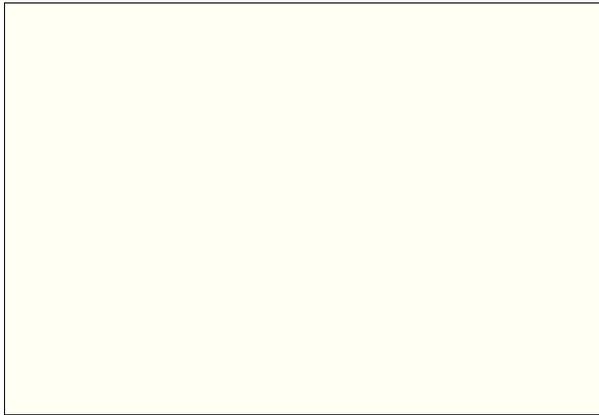


Figura 2A. Resonancia magnética: proyección axial. Tronco pulmonar (T) dilatado, diámetro doble de aorta ascendente (A). Rama izquierda (RD) aneurismática y bifurcación estenótica (flecha negra). RD: rama derecha.

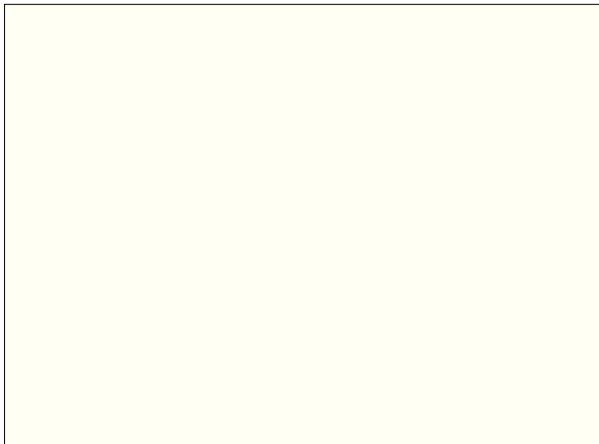


Figura 2B. Resonancia magnética: proyección coronal. La rama pulmonar izquierda (RPD) aneurismática desplaza la aorta descendente (ao).

4 cámaras se observó una comunicación interventricular perimembranosa de 6 mm con una arteria aorta de 8,5 mm que cabalgaba sobre el septo interventricular. La proyección del eje corto y subcostal del tracto de salida derecho puso de manifiesto que el tronco pulmonar era de 22 mm y las ramas pulmonares aneurismáticas de 18 mm de diámetro, con un anillo valvular de 5 mm e infundíbulo de 7 mm. La ecocardiografía Doppler-color evidenció una válvula pulmonar con una insuficiencia grave con un gradiente anterógrado de 55-60 mmHg.

A los 5 días de vida se realizó un estudio por resonancia magnética con un Philips-Gyroscan 0,5 Tesla con cortes cada 4 mm y campo de vista de 150. En proyección axial la cavidad ventricular derecha estaba dilatada, el arco aórtico era izquierdo y la comunicación interventricular amplia de 6,25 mm. La aorta ascendente tenía un diámetro de 8 mm, el infundíbulo de 10 mm y el tronco pul-

monar de 16 mm, con la rama izquierda de 19 y la derecha de 15 mm. La zona de la bifurcación estaba hipoplásica 6 mm (fig. 2A). La proyección coronal demostró que la rama pulmonar izquierda de 17 mm desplazaba a la aorta descendente situada a la izquierda de la columna y comprimía igualmente el bronquio izquierdo (fig. 2B).

Evolución

Inicialmente presentó una mejoría clínica con disminución de la cianosis; a los 30 días inició taquipnea con retracción costal favorecida por la compresión del bronquio izquierdo. En días posteriores se realizó un estudio hemodinámico comprobándose las siguientes saturaciones: vena cava superior 76%; aurícula derecha 77%; ventrículo derecho 82%; arteria pulmonar 84%, y arteria aorta 98%. Las presiones de la aurícula derecha eran normales (1 mmHg), en ventrículo derecho de 90-94 mmHg y en arteria pulmonar de 27/5-14 mmHg, con gradiente ventrículo-arteria pulmonar de 63 mmHg. En la arteriografía pulmonar se observaban unas ramas pulmonares aneurismáticas con afilamiento segmentario. La rama izquierda tenía un diámetro mayor de 3/2-5 cm y existía una insuficiencia valvular grave; la ventriculografía derecha (semisedente) evidenció un ventrículo derecho hipertrófico, un anillo pulmonar hipoplásico y la ausencia de válvula. A través de la comunicación se rellena la arteria aorta, que presentaba un arco izquierdo.

Intervención

Se confirma la ausencia de válvula pulmonar. Con hipotermia profunda a 18 °C y protección miocárdica con cardioplegia cada 20 min. Se realiza el cierre de la comunicación interventricular con parche de doble *velour* con sutura continua y refuerzo con teflón, resección de la zona trabeculada del tracto de salida del ventrículo derecho con aneurismorrafia de ambas ramas pulmonares y fruncimientos a 8 mm de diámetro. Se procedió a la colocación de homoinjerto criopreservado de 11 mm, tiempo de parada de 26 min; tiempo de isquemia de 45 min. El paciente salió de la perfusión con ritmo sinusal y variables estables con mínimo apoyo inotropeo (5 µg/kg/min de dopamina y dobutamina).

En el postoperatorio presentó un cuadro de hemorragia periférica no recuperable. La necropsia confirmó el diagnóstico y la corrección correcta de la cardiopatía.

DISCUSIÓN

La delección y microdelección intersticial del cromosoma 22q 11,2 se ha observado en pacientes con síndromes velocardiocfacial, de DiGeorge (un 15% con otras anomalías cromosómicas) y troncoconofacial con sus múltiples anomalías cardíacas^{4,5}: tetralogía de Fallot, atresia pulmonar con defecto septal, tronco arterioso e interrupción del arco aórtico tipo B. Hasta 1992 no se publicó el primer caso de agenesia de válvula pulmonar

con delección del cromosoma 22q 11,2⁸, y hasta 1995 la primera serie (6 pacientes)⁹. Anteriormente, se había comunicado un caso de agenesia de válvula pulmonar con delección del cromosoma 6 q15-q21¹⁰. El estudio de la base genética de las alteraciones de la morfogénesis del corazón está todavía poco desarrollado. No obstante, los defectos troncoconales, incluida la agenesia de la válvula pulmonar presente en CATCH-22, pueden ser el resultado de la influencia de la interacción de las células de la cresta neural y los elementos de los arcos faríngeos. La identificación y caracterización de los genes de los pacientes clasifican la patogenia de este síndrome.

La resonancia magnética aplicada a la cardiología se ha desarrollado ampliamente en las 2 últimas décadas. Nuestro grupo la ha utilizado para el estudio de más de un centenar de casos de defectos troncoconales, fundamentalmente tetralogía de Fallot y atresia pulmonar con defecto septal. Esta técnica da mayor información que la ecocardiografía sobre las ramas pulmonares y su relación con las vías aéreas¹¹. La estructura mediastínica se visualiza en su totalidad y así se puede observar la compresión de los bronquios, principalmente el izquierdo por las ramas pulmonares aneurismáticas que llegan incluso a desplazar a la aorta descendente¹².

BIBLIOGRAFÍA

1. Chevers N. Recherches sur les maladies de l'artère pulmonaire. *Arch Gen Med* 1847; 15: 488-508.
2. Godart F, Rey C, Breviere GM, Francort C, Vaskmann G. Le agenesie des valves pulmonaires. Experience sur 20 annes. *Arch Mal Coeur* 1995; 88: 673-679.
3. Driscoll DA, Budarf ML, Emanuel BS. A genetic etiology for DiGeorge syndrome: Consistent deletion and microdeletion of 22q11. *Am J Hum Genet* 1992; 50: 924-933.
4. Scambler PY, Kelly D, Lindsay E, Willianson R, Goldberg R, Shprintzen R et al. Velo-cardio-facial syndrome associated with chromosome 22 deletions encompassing the DiGeorge locus. *Lancet* 1992; 339: 1138-1139.
5. Goldmunta E, Driscoll DA, Budarf ML, Zackai EM, McDonal-McGinn DM, Biegel JA et al. Microdeletion of chromosomal region 22q11 in infant with congenital cardiac defects. *J Med Genet* 1993; 30: 807-812.
6. Fouron JC, Sahn DY, Bender R, Block R, Schreider H, Fromberger P et al. Prenatal diagnosis and circulatory characteristics in tetralogy of Fallot with absent pulmonary valve. *Am J Cardiol* 1989; 64: 547-549.
7. Frank H, Salzer V, Popow C, Stiglbauer R, Wolleneck G, Innhof H. Magnetic resonance imaging of absent pulmonary valve syndrome. *Pediatr Cardiol* 1996; 17: 35-39.
8. Wilson DI, Goodship YA, Burn Y, Croes IE, Scambler PY. Deletion within chromosome 22q11 in familial congenital heart disease. *Lancet* 1992; 340: 573-575.
9. Johnson Mc, Strauss AW, Dowton SB, Spray TL, Huddleston CB, Wood MK et al. Deletion within chromosome 22 is common in patients with absent pulmonary valve syndrome. *Am J Cardiol* 1995; 76: 66-69.
10. Horigome H, Takamo T, Hiramoto T, Kajima T, Ohtami S. Interstitial deletion of the long arm of chromosome 6 associated with absent pulmonary valve. *Am J Med Genet* 1991; 38: 608-611.
11. Di Segui E, Einzig S, Bass YL, Edward YE. Congenital absence of pulmonary valve associated with tetralogy of Fallot: Diagnosis by 2-dimensional echocardiography. *Am J Cardiol* 1983; 51: 1798-1800.
12. Kaktzawa H, Onno I, Ozawa A, Tanaka T, Iimma K. Tetralogy of Fallot with absent pulmonary valve: Evaluation with magnetic resonance imaging. *Tohoku J Exp Med* 1997; 182: 35-39.