

**P. Fernández González<sup>a</sup>, J.M.<sup>a</sup> de la Hera Galarza<sup>b</sup>,  
B. Lastra Areces<sup>a</sup>, M. Camino López<sup>c</sup>  
y I. Riaño Galán<sup>a</sup>**

Servicios de <sup>a</sup>Pediatría y <sup>b</sup>Cardiología. Hospital Carmen  
y Severo Ochoa. Cangas del Narcea. Asturias.

<sup>c</sup>Cardiología Pediátrica.  
Hospital Gregorio Marañón. Madrid. España.

**Correspondencia:** Dr. P. Fernández González.  
Hospital Carmen y Severo Ochoa.  
Sierra, 11. 33800 Cangas del Narcea. Asturias. España.  
Correo electrónico: porfiriofg@terra.es

## BIBLIOGRAFÍA

1. Limacher MC, Gutgesell HP, Vick GW, Cohen MH, Huhta JH. Echocardiographic anatomy of the eustachian valve. *Am J Cardiol* 1986;57:363-5.
2. Barriales V, Busta MA, Moris C, Martínez Trabanco I, Simarro E, Segovia E, et al. Estudio de la válvula de Eustaquio mediante ecocardiografía bidimensional. *Rev Esp Cardiol* 1988;41:349-51.
3. Vilacosta I, San Roman JA, Roca V. Eustachian valve endocarditis. *Br Heart J* 1990;64:340-1.
4. Teoh KH, Mulji A, Tomlinson CW, Lobo FV. Right atrial myxoma originating from the eustachian valve. *Can J Cardiol* 1993;9:441-3.
5. Bharati S, Bauernfiend R, Scheinman M, Massie B, Cheitlin M, Denes P, et al. Congenital abnormalities of the conduction system in two patients with tachyarrhythmias. *Circulation* 1979;59:593-606.
6. Condoluci C, Di Donato RM, Marcelletti C, Guccione P. Cianosi centrale in un neonato dovuta a prominenza della valvola della vena cava inferiore. *G Ital Cardiol* 1994;24:151-4.
7. Corno AF, Bron C, Von Segesser LK. Divided right atrium. Diagnosis by echocardiography, and considerations on the functional role of the Eustachian valve. *Cardiol Young* 1999;9:427-9.
8. Carson W, Chiu SS. Image in cardiovascular medicine. Eustachian valve mimicking intracardiac mass. *Circulation* 1998;97:2188.
9. Krishnamoorthy KM. Unusual variety of eustachian valve. *Int J Cardiol* 2001;79:305-6.
10. Maeno YV, Boutin C, Benson LN, Nykanen D, Smallhorn JF. Three-dimensional transesophageal echocardiography for secundum atrial septal defects with a large eustachian valve. *Circulation* 1999;99:E11.

## ¿Es suficiente la valoración cardiológica en la tetralogía de Fallot?

*Sr. Editor:*

Hemos leído con gran interés el artículo en la sección "¿Cuál es su diagnóstico?" sobre síndrome cardiofacial o de Cayler<sup>1</sup>, y deseamos felicitar a sus autores. Este cuadro con entidad pro-

piya se reconoce actualmente como la asociación de malformaciones cardíacas congénitas y la hipoplasia o agenesia del músculo depresor del ángulo de la boca (depresor *anguli oris*)<sup>2</sup>. Sin embargo, nos gustaría hacer algunas precisiones.

Dentro de las pruebas complementarias a realizar en el caso presentado creemos que podría ser de especial interés un cariotipo con estudio genético molecular de síndrome CATCH 22q11.2. La delección 22q11.2 es la alteración genética por delección más frecuente en seres humanos, aproximadamente 1/4.000 recién nacidos vivos la presentan. Esta delección se ha identificado en muchos pacientes con fenotipos y presentaciones clínicas muy variables, como el síndrome de Di George, síndrome velocardiofacial<sup>3</sup>, síndrome de anomalías conotruncales y faciales, así como algunos casos de síndrome de Opitz y de síndrome cardiofacial o de Cayler, caso presentado por Silveira Cancela et al<sup>1</sup>.

Existe una gran variedad de anomalías clínicas que acompañan a esta delección, sin una adecuada correlación genotipo-fenotipo en los pacientes afectados. Los hallazgos clásicos son facies dismórfica, defectos cardíacos conotruncales, hipocalcemia por hipoparatiroidismo, inmunodeficiencia mediada por linfocitos T y anomalías palatinas. Otros signos que pueden estar presentes son retraso mental, alteraciones nutricionales, psiquiátricas, así como defectos renales y musculoesqueléticos<sup>4</sup>.

Debido a su extraordinaria variabilidad clínica, el diagnóstico del síndrome de delección 22q11.2 en muchas ocasiones lo establece el cardiólogo infantil tras la evaluación de anomalías cardíacas conotruncales, o el cirujano plástico tras la corrección de un defecto palatino o una incompetencia velofaríngea, o ambas<sup>5</sup>. Este síndrome debe sospecharse ante signos mayores como la cardiopatía. De hecho, la cardiopatía congénita constituye la anomalía estructural más frecuente ligada a esta delección, siendo la tetralogía de Fallot el defecto cardíaco que se presenta en un porcentaje más elevado. En un estudio en el que se incluyeron pacientes con anomalías cardíacas conotruncales, se observó que el 15,3% de los pacientes con tetralogía de Fallot presentaban la delección 22q11.2<sup>6</sup>. La frecuencia de la delección 22q11.2 no varía en aquellos pacientes con tetralogía de Fallot y atresia pulmonar cuando se compara con aquellos que presentan asociado el proceso con estenosis pulmonar. Sin embargo, en pacientes con tetralogía de Fallot y agenesia pulmonar parece existir un incremento en la incidencia de este síndrome de delección<sup>7,8</sup>. Ante estos datos, algunos autores defienden la necesidad de un adecuado estudio genético en todo recién nacido con anomalía conotruncal<sup>5</sup>.

Creemos muy interesante el caso clínico presentado por Silveira Cancela et al<sup>1</sup>, y con los datos aportados defendemos que el cribado de la delección 22q11 es necesaria. Haríamos extensivo el estudio genético a los pacientes afectados no sólo de los síndromes ligados a esta delección (síndrome de Di George, síndrome velocardiofacial, síndrome de anomalías conotruncales y faciales, síndrome de Opitz y síndrome cardiofacial o de Cayler), sino también a los que presentan anomalías cardíacas conotruncales, entre ellas la tetralogía de Fallot, para mejorar el adecuado abordaje clínico del paciente y aportar a los padres un correcto consejo genético.

**J.A. López Medina<sup>a</sup>, R. López-Jurado Romero  
de la Cruz<sup>b</sup>, J.M. Pérez de la Cruz<sup>c</sup>,  
J.L. Barrionuevo Porras<sup>d</sup> y L. Ortega Martos<sup>a</sup>**

Servicios de <sup>a</sup>Pediatría, <sup>b</sup>Ginecología y Obstetricia y <sup>c</sup>Cardiología Infantil. <sup>d</sup>Unidad de Endocrinología y Dismorfología. Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada. España.

**Correspondencia:** Dr. J.A. López Medina.  
Avda. de la Constitución, 22, 4º H. 18012 Granada. España.  
Correo electrónico: jalopezmedina@eresmas.com

## BIBLIOGRAFÍA

1. Silveira Cancela M, Rodríguez Sáez MJ, Rodicio García M, Abadi Abadi A, Rueda F. Recién nacido con asimetría del llanto y soplo cardíaco. *An Esp Pediatr* 2002;56:375-6.
2. Wiedemann HR, Kunze J. *Clinical Syndromes*. Philadelphia: Mosby-Wolfe, 1997.
3. De Mir Mesa I, Gabau Vila E, Artigas Pallarés, Calvo Escalona R. Esquizofrenia y síndrome velocardiocéfalo. *An Esp Pediatr* 2002;56:476-7.
4. Cuneo BF. 22q11.2 deletion syndrome: DiGeorge, velocardiocéfalo, and conotruncal anomaly face syndromes. *Curr Opin Pediatr* 2001;13:465-72.
5. Emanuel BS, McDonald-McGinn D, Saitta SC, Zackai EH. The 22q11.2 Deletion Syndrome. *Adv Pediatr* 2001;48:39-73.
6. Goldmuntz E, Driscoll DA, Budarf ML, Zackai EH, McDonnand-McGinn DM, Biegel JA, et al. Microdeletions of chromosomal region 22q11 in patients with conotruncal cardiac defects. *J Med Genet* 1993;30:807-12.
7. Goldmuntz E, Clark BJ, Mitchell LE, Jawad AF, Cuneo BF, Reed L, et al. Frequency of 22q11 deletions in patients with conotruncal defects. *J Am Coll Cardiol* 1998;32:492-8.
8. López JA, Moltó L, Rodríguez MM, Sánchez MR, López-Jurado R, González C, et al. Síndrome Catch 22. *An Esp Pediatr* 2002; 56(Supl 5):14.

## Réplica de los autores

*Sr. Editor:*

Agradecemos el interés y los comentarios de J.A. López Medina et al acerca de nuestro artículo sobre el síndrome de Cayler<sup>1</sup>. Hemos leído con atención su interesante carta sobre la necesidad de incluir en la valoración general de los pacientes con tetralogía de Fallot un estudio genético dirigido a descartar la posibilidad de la presencia de la delección 22q11.

Es una observación acertada y ajustada a la práctica habitual con estos pacientes. En este sentido, sólo deseamos señalar que estamos totalmente de acuerdo.

La razón de no haber comentado este aspecto en el artículo original, estriba en que el objetivo del mismo era subrayar las pruebas necesarias en el diagnóstico de sospecha de cardiopatía en un niño con asimetría del llanto. En esta fase del diagnóstico no está indicado el estudio genético, y sí la valoración cardiológica completa, siendo la ecocardiografía la prueba complementaria fundamental.

Según la experiencia del servicio de cardiología infantil de referencia de nuestro centro, donde trabaja F. Rueda, uno de los autores de nuestro artículo, (Hospital Materno Infantil de La Coruña) la presencia de delección 22q11 es frecuente en nuestro medio en recién nacidos con cardiopatía del tipo malformación

conotruncal o de otro tipo, pero con asociación fenotípica sospechosa (facies peculiar, hipocalcemia, alteraciones de la deglución, inmunodeficiencia o crisis convulsivas): en un estudio realizado en este centro en el período comprendido entre enero de 1998 y febrero de 2000 (Comunicación al LI Congreso de la Sociedad de Pediatría de Galicia, junio de 2000) el 20% de los recién nacidos con estas premisas eran portadores de la delección. También, según este estudio, es llamativa la mayor mortalidad que tienen estos pacientes cuando se los compara con otros afectados por la misma cardiopatía, pero sin la presencia del síndrome delección 22q11.

El paciente que nos ocupa no era portador de dicha delección.

Por último, cabe subrayar la complejidad del consejo genético ya que hoy en día carecemos del conocimiento suficiente para predecir qué pacientes con delección 22q11 desarrollarán en el futuro las distintas variantes del síndrome. Todo ello obliga a un seguimiento cercano multidisciplinario en la evolución de estos pacientes, y que debe incluir, además de cardiólogo, al menos gastroenterólogo, endocrinólogo y neurólogo.

**M. Silveira Cancela**

Servicio de Pediatría. Hospital Da Costa. Burela.  
Lugo. España.

**Correspondencia:** Dr. Silveira Cancela.  
Rafael Vior, s/n. 27880 Lugo. España.  
Correo electrónico: manuel.silveira.cancela@sergas.es

## BIBLIOGRAFÍA

1. Silveira Cancela M, Rodríguez Sáez MJ, Rodicio García M, Abadi Abadi A, Rueda F. Recién nacido con asimetría del llanto y soplo cardíaco. *An Esp Pediatr* 2002;56:375-6.

## Asma y virus respiratorio sincitial

*Sr. Editor:*

La posible relación entre infección por virus respiratorio sincitial (VRS) y asma es un tema apasionante que preocupa a investigadores y también a clínicos. Mejías y Ramilo<sup>1</sup> han escrito un actualizado editorial puntualizando muy bien los aspectos trascendentes y más actuales del problema. Además, aportan resultados muy originales, obtenidos en ratones infectados por VRS, valorando la carga viral, hallazgos histológicos y grado de obstrucción bronquial.

A modo de conclusión, los autores afirman que "cada vez parece más clara la relación entre infección grave por VRS y el posterior desarrollo de hiperreactividad bronquial en la infancia. Sin embargo, no está claro si es la infección por VRS por sí sola la que ocasiona las secuelas a nivel de la función pulmonar, o si es la asociación con alteraciones previas en la función pulmonar o con atopia".

Pienso que cada vez hay más sugerencias que apoyan la segunda hipótesis, es decir, que en ciertos lactantes se dan circunstancias previas a la infección por VRS que motivan su particular cuadro clínico y su evolución.