

Asociación de válvula aórtica bicúspide y síndrome de Turner

Association of bicuspid aortic valve and Turner's syndrome

Elio Fernando Ponce Paredes^{1,3}
Julio Mario Rodríguez Morales^{2,3}

1. Especialista en Medicina Gral. Integral. Especialista en Cardiología. Máster en Enfermedades Infecciosas. Doctor en Medicina.
2. Especialista en Cardiología.
3. Departamento de Medicina. Servicio de Cardiología. Hospital Hipólito Unanue de Tacna.

RESUMEN

Se presenta el caso de una mujer de 18 años de edad, estudiante de nivel secundario con antecedentes de síndrome de Turner, atendida en la consulta externa de cardiología para chequeo médico previo a viaje a zona altoandina. La paciente realiza actividades cotidianas sin síntomas, aunque refiere ligera disnea al realizar actividades de moderada a alta intensidad. Al examen físico se halló un soplo protomesosistólico en foco aórtico con irradiación al cuello, con frecuencia cardíaca con tendencia a la taquicardia sinusal. El electrocardiograma en reposo mostró signos de hipertrofia y sobrecarga sistólica ventricular izquierda. En el ecocardiograma doppler transtorácico se corroboró la hipertrofia ventricular y se halló una válvula aórtica bicúspide con una estenosis moderada a severa en el tracto de salida del ventrículo izquierdo, con conservación de la función sistólica biventricular.

PALABRAS CLAVE: válvula aórtica bicúspide, síndrome de Turner, estenosis aórtica.

ABSTRACT

We present the case of an 18-year-old female student at the secondary level with a history of Turner's syndrome, who was seen at the outpatient cardiology clinic for medical check-ups prior to traveling to the Andean highlands. The patient performs daily activities without symptoms, although she refers to mild dyspnoea when performing moderate to high intensity activities. Physical examination revealed a pro-systolic murmur in the aortic area with irradiation to the neck, with a cardiac frequency with a tendency to sinus tachycardia. The resting electrocardiogram showed signs of hypertrophy and left ventricular systolic overload. Transthoracic Doppler echocardiography confirmed ventricular hypertrophy and found a bicuspid aortic valve with moderate to severe stenosis in the left ventricular outflow tract, with preservation of biventricular systolic function.

KEYWORDS : Bicuspid aortic valve, Turner's syndrome, aortic stenosis.

INTRODUCCIÓN

La válvula aórtica bicúspide (VAB) es la cardiopatía congénita más frecuente en la población general, con una prevalencia alrededor del 0,5-2% y usualmente es causante de complicaciones en la edad adulta como estenosis e insuficiencia aórtica, disección aórtica y menos frecuentemente endocarditis bacteriana¹. Puede estar asociada con otras anomalías cardiovasculares como la coartación aórtica, dilatación aneurismática de la aorta torácica, comunicación interauricular, comunicación interventricular, persistencia del ductus arterioso y anomalías coronarias².

La aorta normal es tricúspide (consta de tres valvas). La VAB por lo regular está constituida por dos valvas desiguales y aunque existen variedades anatómicas la más frecuente es la que consiste en la fusión de las cúspides coronarias derecha e izquierda. Se han descrito muchos síndromes cuya compromiso cardiaco incluye a la VAB y lesiones obstructivas de los tractos de salida y entrada del lado izquierdo como: el síndrome de Shone, de Williams y de Turner³.

CASO CLÍNICO

Antecedentes personales y examen físico

Mujer de 18 años de edad con antecedentes patológicos personales de síndrome de Turner. Acude a consulta para chequeo médico requerido antes de viaje a zona alto andina. Refiere realizar las actividades cotidianas sin síntomas, aunque cuando realiza actividad física de moderada a alta intensidad presenta ligera disnea y cansancio rápido, que no imposibilitan la realización del ejercicio físico. Niega síncope, dolor precordial u otro síntoma. Clase funcional II/IV de la NYHA (New York Heart Association).

Al examen físico, se halló rasgos fenotípicos compatibles con síndrome de Turner (baja talla, membrana cervical). No edemas. Murmullo vesicular audible, ausencia de estertores pulmonares y congestión pulmonar. Frecuencia cardiaca (FC): 103/min. Tensión arterial: 110/70 mmHg. Soplo protomesosistólico en foco aórtico con irradiación al cuello y mesocardio, grado III/VI, de tono alto. Ausencia de tercer y cuarto ruido y desdoblamiento de ruidos cardiacos.

Exámenes auxiliares

a) Electrocardiograma

Taquicardia sinusal (FC: 100/min). Signos de hipertrofia y sobrecarga sistólica del ventrículo izquierdo (VI) con ondas R altas en V5-V6, ondas S profundas en V1-V2, ondas T negativas, profundas y asimétricas en derivaciones izquierdas. Fig. 1.

b) Ecocardiograma

En Modo M: cierre excéntrico de válvula aortica. Modo bidimensional: Hipertrofia concéntrica del VI (tabique interventricular: 17mm). Sigmoides y raíz aórtica engrosadas con aspecto fibrótico. Área valvular aórtica por planimetría 1.27 cm². En eje corto de grandes vasos: Apertura de válvula aortica tipo boca de pez, con presencia de rafe medio y sólo dos valvas. Modo Doppler: turbulencia sistólica en tracto de salida del VI, con velocidad máxima: 3.68 m/s, gradiente pico: 54.3 mmHg, gradiente medio: 37.1 mmHg. Función sistólica biventricular conservada, no dilatación de cavidades cardiacas. Fig. 2-4.

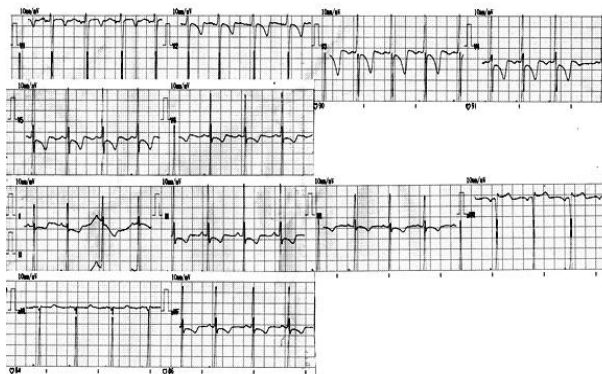


Figura 1.

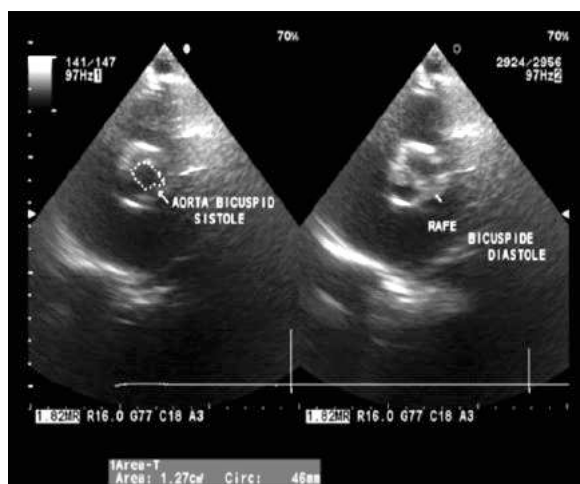


Figura 2.

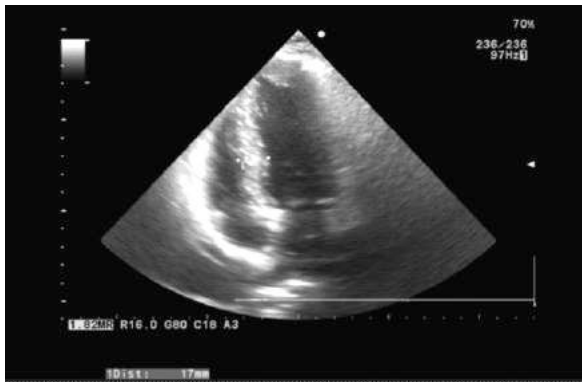


Figura 3.

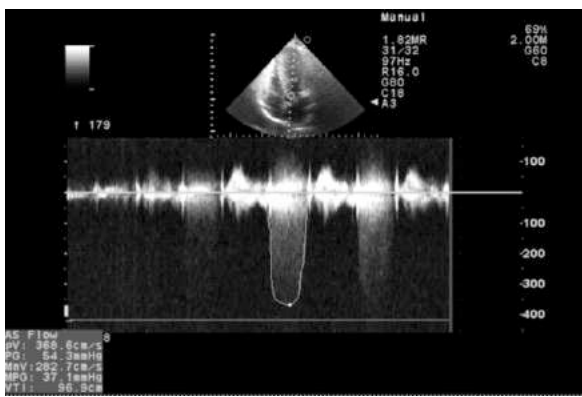


Figura 4.

DISCUSIÓN

El síndrome de Turner es definido por un conjunto de rasgos fenotípicos resultantes de la monosomía completa o parcial del brazo corto del cromosoma X. Se ha descrito asociaciones entre síndrome de Turner y cardiopatías congénitas en un 20-50% de los casos, sobretodo enfermedades aórticas como la VAB, siendo la más frecuente la coartación aórtica⁴.

La VAB puede producir tanto estenosis como insuficiencia aórtica, y ambas pueden aparecer en edades tempranas. En la paciente, la VAB presentaba estenosis de moderada a severa por criterios ecocardiográficos de gradientes, velocidades y área valvular aórtica. Los autores resaltan que el estudio imagenológico se realizó con taquicardia sinusal, y que la frecuencia cardiaca elevada pudo elevar el gradiente en el tracto de salida del ventrículo izquierdo en reposo. Aun así la paciente se encontraba asintomática en reposo y oligosintomática cuando realiza actividad física de moderada a alta intensidad. La severidad de las lesiones en la VAB determina el pronóstico de los pacientes y su indicación terapéutica. Los niños que

progresan a estenosis aórtica severa en la niñez tienen peor evolución.

El tratamiento de la VAB incluye el manejo intensivo de la hipertensión arterial sistémica, si existiese. En pacientes con síndrome de Marfan, el tratamiento con bloqueadores beta para enlentecer la progresión de la aortopatía es esencial⁵. Es conocida la relación entre factores de riesgo cardiovascular ateroscleróticos y el desarrollo y progresión de la degeneración valvular aórtica, sin embargo las terapias dirigidas a reducir el colesterol (estatinas) no han sido exitosas. La sustitución valvular es la única medida efectiva en pacientes con estenosis aórtica hemodinámicamente significativa. Las guías de práctica clínica recomiendan cada vez más la cirugía de recambio valvular en etapas más tempranas y estables de la enfermedad, incluso en asintomáticos⁶. Ningún tratamiento médico ha probado retrasar la progresión de la valvulopatía aórtica o mejorar la supervivencia. No obstante, las enfermedades asociadas (hipertensión arterial sistémica, fibrilación auricular, enfermedad arterial coronaria, etc.) deben ser tratadas según las guías establecidas de actuación clínica⁶, teniendo en cuenta algunas consideraciones. Los fármacos antihipertensivos deben ser iniciados a dosis bajas y titulados de forma gradual, los vasodilatadores deben ser usados con precaución en la estenosis aórtica severa, ya que podrían aumentar el gradiente sistólico. Los pacientes con estenosis aórtica severa pueden ser muy sensibles a los cambios de precarga, contractilidad y resistencia vascular sistémica, sobre todo en los casos severos. El control de la frecuencia cardiaca es importante para permitir un tiempo óptimo de llenado diastólico, pero se deben conocer los posibles efectos hemodinámicos de algunas drogas como los bloqueadores de los canales de calcio y los bloqueadores beta que pueden deprimir la función sistólica del VI. En la paciente descrita es esencial el uso de fármacos cronotrópicos negativos para reducir el gradiente sistólico valvular y mejorar el llenado diastólico del VI. La ivabradina, un bloqueador selectivo de la corriente I_f en el nodo sinusal, es usado para el control de frecuencia cardiaca en la insuficiencia cardiaca con buenos resultados y podría ser beneficioso en pacientes con estenosis aórtica ya que no tiene efectos inotrópicos negativos. No se han realizado estudios en pacientes con enfermedad valvular aórtica.

Eventualmente en presencia de estenosis severas y sintomáticas, la sustitución valvular por una prótesis es el tratamiento más utilizado en pacientes adultos. En

niños, sin embargo debido a la poca calcificación valvular aórtica en edades pediátricas y la implicancia

de la colocación de prótesis, la valvuloplastia con balón es una opción recomendada con buenos resultados⁷.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Siu SC, Silversides CK. Bicuspid aortic valve disease. *JACC* 2010;55:2789-800.
2. Braverman AC. Bicuspid aortic valve and associated aortic wall abnormalities. *Curr Opin Cardiol* 1996;11:501-3.
3. Sybert VP. Cardiovascular malformations and complications in Turner syndrome. *Pediatrics* 1998;101:E11.
4. Behrman RE, Kliegman RM, Nelson WE, Vaughan III VC. *Textbook of Pediatrics*, 40th ed. Philadelphia/London/Toronto/Montreal/Sydney/Tokyo. WB Saunders Co. 1992; pág.1460.
5. Gersony DR, McClaughlin MA, Jin Z, Gersony WM. The effect of beta-blocker therapy on clinical outcome in patients with Marfan's syndrome: a meta-analysis. *Int J Cardiol* 2007;114:303-8.
6. Otto CM. Valvular aortic stenosis: disease severity and timing of intervention. *JACC* 2006;47:2141-2151.
7. Nishimura RA, Otto CM et al. 2014 AHA/ACC guideline for the management of patients with valvular heart disease. *JACC* 2014;63:2438-88.

Correspondencia

Elio Fernando Ponce Paredes
dr.eliofernandoponce@gmail.com

Fecha de recepción: 05 de enero de 2016
Fecha de aceptación: 20 de enero de 2016