

CARTA CIENTÍFICA

Síndrome de aorta media: anomalía vascular del síndrome de Williams-Beuren

The middle aortic syndrome: a vascular anomaly in Williams-Beuren syndrome

Sr. Director:

Presentamos el caso de una paciente de 15 años, con un síndrome de Williams-Beuren (SWB) a la que se diagnosticó de un síndrome de la aorta media (SAM). La ecografía abdominal mostró un estrechamiento de la aorta abdominal supracelíaca y del ostium del tronco celíaco. En la salida del tronco celíaco, el Doppler pulsado puso de manifiesto un incremento de la velocidad pico-sistólica. La angio-RM toracoabdominal descartó la estenosis de la aorta supravalvular y de la arteria pulmonar, pero no permitía estudiar correctamente la aorta abdominal ni sus ramas. Por ello, se realizó una angio-TC abdominal, que confirmó la estenosis del ostium del tronco celíaco, un estrechamiento de las porciones supra y yuxtarrenal de la aorta abdominal, y la dilatación de la aorta infrarrenal (*figs. 1-3*). Las pruebas funcionales de los miembros inferiores fueron normales y la paciente no era hipertensa. Debido a la ausencia de síntomas, se decidió mantener una actitud conservadora, y seguir anualmente a la paciente con pruebas funcionales, ecografía abdominal con Doppler de ramas viscerales y angio-RM, dependiendo de los hallazgos ecográficos.

El SAM es una enfermedad rara, que se manifiesta en la primera o segunda décadas de la vida. Se caracteriza por el estrechamiento de las porciones suprarrenal y yuxtarrenal de la aorta abdominal o de la aorta torácica descendente distal, con estenosis de los orificios de salida de las arterias renales (63-91%) y viscerales (33-35%)¹. En otras series, el 62% de los pacientes presentan una estenosis del tronco celíaco o la arteria mesentérica superior, y el 82% estenosis de ambas². La paciente que presentamos mostraba un estrechamiento de las porciones supra y yuxtarrenal de la aorta abdominal y estenosis del tronco celíaco, pero sin compromiso de las arterias renales. El SAM puede ser congénito o adquirido. En este último caso, puede estar causado por la arteritis de Takayasu, la fibrosis retroperitoneal, el SWB, la displasia fibromuscular, la neurofibromatosis y las mucopolisacaridosis.

El SWB es un trastorno genético caracterizado por alteraciones cardiovasculares, retraso mental, facies dismórfica



Figura 1 Angio-TC. Proyección de máxima intensidad (MIP) lateral con estenosis de las porciones supra y yuxtarrenal de la aorta abdominal (cabeza de flecha), y estenosis concomitante del ostium del tronco celíaco (flecha).

e hipercalcemia. La cara es característica y hace pensar en el síndrome. La sospecha se confirma con hibridación fluorescente *in situ* (FISH) si aparece una microdelección en el cromosoma 7, que incluye el gen de la elastina. El mecanismo patogénico de la vasculopatía del SWB no se ha dilucidado todavía. La disminución de elastina lesiona el endotelio produciendo fibrosis, y proliferación intimal y de células de músculo liso. La hipertrofia de la capa media



Figura 2 Angio-TC. Reconstrucción 3D *volume-rendering* (VR) frontal y lateral, que muestra la estenosis de la aorta con arterias renales normales, y una estenosis de tronco celíaco. Se observa también la circulación colateral o flujo retrógrado desde la arteria mesentérica superior, por medio de la arteria gastroduodenal (cabeza de flecha), y desde la arteria mesentérica inferior, por medio de la arcada de Riolano (flecha).

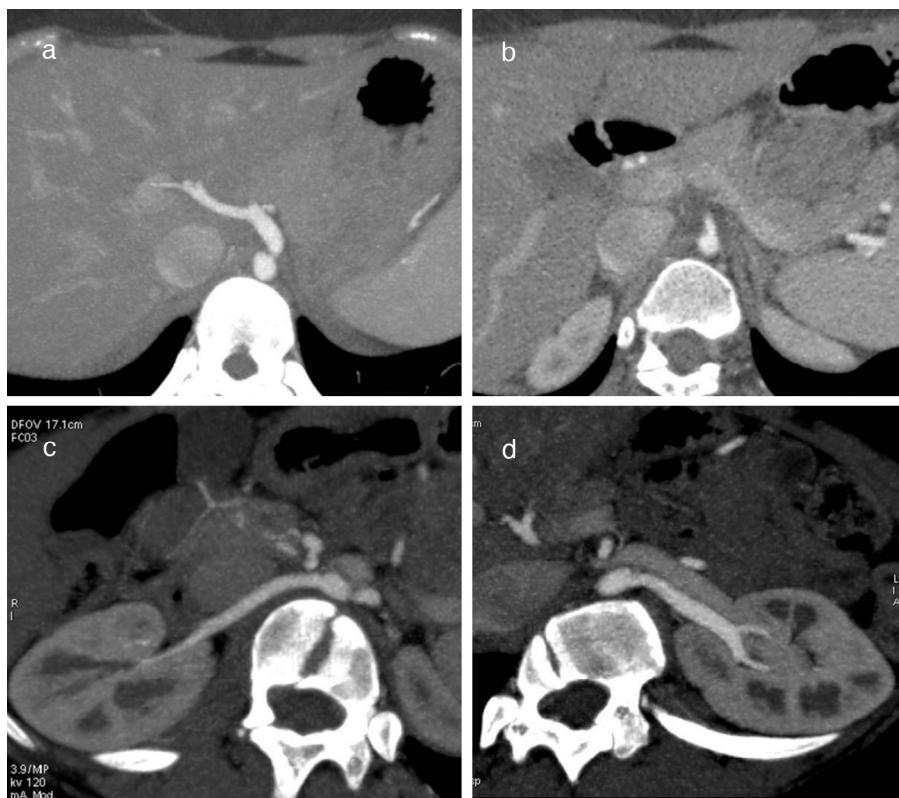


Figura 3 Angio-TC. Imágenes axiales en las que se puede ver la estenosis del tronco celíaco (a), arteria mesentérica superior y arterias renales sin alteraciones (b, c y d).

engrosa la pared con estenosis de arterias pequeñas y grandes^{3,4}.

Las anomalías cardiovasculares, que se observan en el 80%, son su manifestación más común. Las 2 más frecuentes son la estenosis aórtica supravalvular (54-90%) y la estenosis de la arteria pulmonar (62-77%), aunque nuestra paciente no presentaba ninguna de las 2. Otras manifestaciones cardiovasculares son la insuficiencia valvular (11%), la tetralogía de Fallot (2%), el SAM (2-14%), la estenosis de la salida de las arterias coronarias (19%), renales (16%) o carótidas/mesentéricas (11%), la miocardiopatía y la hipertensión^{3,4}.

En el SAM, la hipoperfusión de las extremidades inferiores conduce a la claudicación con pulsos ausentes. La isquemia intestinal sintomática es rara, y solo un 6% experimenta angina intestinal y pérdida de peso. El síntoma más frecuente del SAM es la hipertensión arterial, que puede ser refractaria al tratamiento si hay una estenosis de las arterias renales². Los índices tobillo/brazo son anormales y puede auscultarse un murmullo abdominal sistólico. La eco-grafía Doppler se utiliza como método inicial de despistaje. La angio-TC o la angio-RM permiten estudiar las complicaciones vasculares del SWB, diagnosticar el SAM y seguirlo después de la intervención quirúrgica. Entre las complicaciones posquirúrgicas hay que destacar los pseudoaneurismas, la infección de los injertos, y la fuga, migración o trombosis de las endoprótesis. La arteriografía era la técnica de elección, pero la angio-TC y la angio-RM aportan información adicional y la han sustituido. De las 2 técnicas, es preferible la angio-RM, porque evita la exposición a radiaciones

ionizantes, aunque ambas tienen limitaciones en pacientes con insuficiencia renal³⁻⁵.

El tratamiento del SAM depende de la importancia de la estenosis, la edad, el tamaño del paciente y la afectación de ramas arteriales. En pacientes con estenosis aórtica moderada se puede optar por una actitud expectante. Cuando la estenosis es grave, se debe tratar quirúrgicamente o con procedimientos endovasculares². El tratamiento quirúrgico consiste en la reconstrucción aórtica mediante *bypass*, aortoplastia, resección con interposición de injerto, resección con reanastomosis de las arterias renales en el injerto o un *bypass* de las ramas estrechadas. La angioplastia constituye una alternativa a la cirugía en pacientes adolescentes por la baja incidencia de complicaciones. Las endoprótesis solamente se utilizan para tratar complicaciones como la disección iatrogénica y la reestenosis, ya que se desconoce su permeabilidad a largo plazo en pacientes que, por su edad, todavía no han dejado de crecer.

Bibliografía

1. Martínez León MI, Alcaide Martín D, García-Herrera Taillefer P, Ramos Rodríguez R. Middle aortic syndrome: a report of three pediatric cases. *Radiología*. 2011. Epub ahead of print.
2. Stanley JC, Criado E, Eliason JL, Upchurch GR, Berguer R, Rectenwald JE. Abdominal aortic coarctation: surgical treatment of 53 patients with a thoracoabdominal bypass, patch aortoplasty, or interposition aortoaortic graft. *J Vasc Surg*. 2008;48: 1073-82.
3. Rose C, Wessel A, Pankau R, Partsch CJ, Bürsch J. Anomalies of the abdominal aorta in Williams Beuren syndrome. Another cause of arterial hypertension. *Eur J Pediatr*. 2001;160: 655-8.
4. Collins RT, Kaplan P, Rome JJ. Stenosis of the thoracic aorta in Williams syndrome. *Pediatr Cardiol*. 2010;31:829-33.
5. Sebastiá C, Quiroga S, Boye R, Pérez-Lafuente M, Castella E, Álvarez-Castells A. Aortic stenosis: spectrum of diseases depicted at multislice CT. *Radiographics*. 2003;23: 79-91.

M.E. Guillén Subirán* y R. Zaragozano Guillén

Sección de Radiología Vascular e Intervencionista, Servicio de Radiodiagnóstico, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: eugeniaguillensubiran@gmail.com
(M.E. Guillén Subirán).