

G. Antiñolo^a
A.I. Mangano^a
A. Moruno^b
J. Grueso^c
J.M. Bedoya^a

^aUnidad Clínica de Genética y Reproducción. Hospitales Universitarios Virgen del Rocío. Sevilla. España.

^bSección de Hemodinámica Pediátrica. Hospitales Universitarios Virgen del Rocío. Sevilla. España.

^cServicio de Neonatología. Hospitales Universitarios Virgen del Rocío. Sevilla. España.

Correspondencia:

Dr. G. Antiñolo.
Unidad Clínica de Genética y Reproducción.
Hospitales Universitarios Virgen del Rocío.
Avda. Manuel Siurot, s/n. 41013 Sevilla. España.
Correo electrónico: guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es

Fecha de recepción: 16/10/03

Aceptado para su publicación: 6/4/05

Diagnóstico prenatal de estenosis aórtica crítica y fibroelastosis endocárdica

Prenatal diagnosis of critical aortic stenosis and endocardial fibroelastosis

RESUMEN

La fibroelastosis endocárdica (FE) se caracteriza por un engrosamiento difuso de la pared ventricular. Su etiología y patogenia no son bien conocidas y presenta un pronóstico variable, en general grave. Los casos de FE descritos prenatalmente suelen diagnosticarse en el segundo y tercer trimestres. A continuación, describimos un caso de diagnóstico prenatal de estenosis aórtica crítica y fibroelastosis endocárdica efectuado a las 26 semanas de gestación.

PALABRAS CLAVE

Fibroelastosis endocárdica. Estenosis aórtica.
Diagnóstico prenatal.

ABSTRACT

Endocardial fibroelastosis is characterized by a diffuse thickening of the ventricular endocardium. The cause and natural history of endocardial fibroelastosis is uncertain and controversial. Prognosis of endocardial fibroelastosis is variable

and use to be severe. Prenatal diagnosis has been reported in a few cases, predominantly detected in the second and third trimester. Here we report the prenatal diagnosis of critical aortic stenosis and endocardial fibroelastosis at 26th weeks of gestational age.

KEY WORDS

Aortic stenosis. Endocardial fibroelastosis. Prenatal diagnosis.

INTRODUCCIÓN

La fibroelastosis endocárdica (FE) se caracteriza por la proliferación de las fibras elásticas y de colágeno del endocardio, que causa un engrosamiento difuso o localizado y provoca una rigidez de la pared ventricular y una afectación severa de las funciones diastólica y sistólica ventriculares. Su etiología y patogenia no son bien conocidas y presenta un pronóstico variable, en general grave.

Se han descrito 2 tipos de FE: el I, que se caracteriza por una dilatación del ventrículo izquierdo (VI), puede ser primario si no se asocia a otras mal-

300



Figura 1. Disminución del diámetro aórtico valvular (flecha blanca). Imagen de refuerzo intraventricular en el ventrículo izquierdo (flechas negras).

formaciones cardíacas, o secundario si se asocia a estenosis aórtica, o coartación, y el II, que se caracteriza por un ventrículo izquierdo hipoplásico y es menos frecuente¹.

Los casos de FE descritos prenatalmente suelen diagnosticarse en el segundo y tercer trimestres, son generalmente de tipo secundario y se asocian a obstrucción del tracto de salida del ventrículo izquierdo². Describimos a continuación un caso de diagnóstico prenatal y el resultado perinatal de fibroelastosis endocárdica secundaria a estenosis aórtica.

CASO CLÍNICO

Gestante de 42 años, G5P4A0, sin antecedentes personales ni familiares de interés, enviada a nuestra unidad a las 26 semanas de gestación por cardiomegalia. El resultado de la amniocentesis, realizada extraclínica a las 15 semanas de gestación, mostró un cariotipo normal (46, XY). En la ecografía realizada en nuestra unidad, se observó un feto único varón con medidas concordantes para la edad gestacional, placenta de características normales, cordón de 3 vasos y líquido amniótico normal. A nivel cardíaco destacaba una cardiomegalia relativa, con VI y aurícula izquierda (AI) dilatados y derrame pericárdico. El ventrículo derecho (VD), la aurícula derecha (AD) y la salida de la arteria pulmonar eran normales, aunque se apreciaba un aumento relativo



Figura 2. Imagen de refuerzo intraventricular con ecogenicidad desigual, que afecta prácticamente a todo el ventrículo izquierdo. Flujo laminar a través de la válvula mitral.

vo del diámetro de la arteria pulmonar. En el VI se observaba una imagen de refuerzo intraventricular con ecogenicidad desigual, que afectaba prácticamente a todo el ventrículo (figs. 1 y 2). La contractibilidad del VI estaba disminuida. A través de una válvula mitral aparentemente suficiente se apreciaba flujo laminar (fig. 1). Se observaba una disminución del diámetro aórtico valvular (fig. 2) y un *ductus* permeable. No se apreciaban anomalías cardíacas asociadas. El flujo en las arterias umbilical y cerebral media estaban dentro de la normalidad. Con estos datos, se realizó el diagnóstico de FE asociada a estenosis aórtica.

A las 35 semanas observamos un retraso del crecimiento fetal, correspondiendo el tamaño fetal a 33 semanas. En la revisión ecográfica a las 37 semanas se mantiene el crecimiento intrauterino retardado (CIR) (tamaño fetal correspondiente a 34 semanas), flujo en las arterias umbilical y cerebral media dentro de la normalidad, oligoamnios moderado y placenta grado I-II. Observamos, además, un empeoramiento de la contractibilidad miocárdica y la reaparición de derrame pericárdico, que había desaparecido después de la exploración a las 26 semanas. Dado el empeoramiento de la condición fetal, se decidió terminar el embarazo mediante cesárea, naciendo un feto varón vivo de 2.670 g, con un test de Apgar al minuto y a los 5 min de 10.

El examen ecocardiográfico del recién nacido confirmó el diagnóstico prenatal: AI dilatada, VI di-

latado con mala contractibilidad, válvula mitral suficiente con apertura pobre y flujo laminar a su través, anillo aórtico de 5,5 mm, válvula aórtica engrosada y con mala apertura, y refringencia en la pared de VI compatible con FE.

A las 24 h de su ingreso, se realizó valvuloplastia aórtica con buenos resultados que permitieron el alta. Tras un seguimiento de 7 meses en consulta de hemodinámica pediátrica, el niño está asintomático, sin precisar medicación, con buena ganancia ponderal, sin insuficiencia aórtica residual, pero presenta una estenosis valvular aórtica severa, persistiendo los signos de FE del VI y músculos papilares, por lo que será necesaria una segunda valvuloplastia próximamente.

DISCUSIÓN

La FE es una enfermedad poco frecuente, cuya etiología e historia natural son controvertidas¹. Es posible que la lesión de la válvula sea una complicación en el proceso endocárdico, pero también es posible que la válvula aórtica defectuosa sea la anomalía inicial, y que la FE sea consecuencia de la alteración hemodinámica causada por la válvula estenosada. Diferentes estudios han mostrado que el endocardio, al igual que las células musculares expuestas al estrés crónico proliferan y experimentan una transición a fibroblastos, produce colágeno y elastina. Este proceso podría ser más frecuente intraútero y en la infancia, cuando el potencial de crecimiento celular es mayor².

Se ha observado la asociación de FE con otras anomalías cardíacas y extracardíacas, así como con enfermedades metabólicas, historia familiar de miocardiopatía y con infecciones virales³. También es conveniente incluir a la FE en el diagnóstico diferencial de los casos de *hydrops* fetal no inmunológico. Cuando se sospecha FE, el siguiente paso es buscar una anomalía asociada, principalmente obstrucciones al tracto de salida VI, y definir la FE como primaria o secundaria¹.

Los resultados terapéuticos en la estenosis aórtica están en relación con las condiciones del recién nacido. La mayoría de los neonatos presentan estenosis aórtica crítica y están severamente enfermos con signos de bajo gasto cardíaco (acidosis metabólica, oligoanuria, etc.). La circulación posnatal en estos niños es dependiente del *ductus*, lo que hace necesario su ingreso en la unidad de cuidados intensivos neonatales y la instauración de una infusión de prostaglandinas inmediatamente después del nacimiento, para mantener la apertura del *ductus* arterioso y asegurar la perfusión sistémica. Por tanto, conocer la condición fetal antes del nacimiento es esencial⁴.

La cesárea no se recomienda en la mayoría de las anomalías cardíacas congénitas. Sin embargo, cuando hay evidencia del compromiso de la función cardíaca, sospecha de disfunción miocárdica, asociado a estenosis aórtica y la ecogenicidad endocárdica típica de la FE, puede estar indicado terminar la gestación por cesárea⁴. En nuestro caso se decidió un parto mediante cesárea electiva al estimarse un mayor riesgo fetal y neonatal relacionado con la disminución progresiva de la contractibilidad del VI, un VI muy comprometido debido a estenosis aórtica y la FE, la reaparición del derrame pericárdico y la existencia de un retraso progresivo del crecimiento fetal.

El tratamiento de la FE asociada a la estenosis aórtica consiste en liberar la válvula estenótica tan pronto como sea posible, ya que el VI no puede tolerar por mucho tiempo la sobrecarga de presión. La experiencia clínica en el tratamiento prenatal de la estenosis aórtica fetal mediante valvuloplastia por catéter balón guiada ecográficamente no es buena⁵, aunque es posible que en el futuro constituya una alternativa terapéutica en casos seleccionados.

El diagnóstico prenatal, y el seguimiento adecuado cardíaco y fetal permiten buenos resultados tras la corrección del defecto mediante cateterismo en los fetos que no presentan insuficiencia cardíaca congestiva, teniendo en cuenta que estos pacientes necesitarán a lo largo de su vida sucesivas intervenciones sobre la válvula aórtica.

BIBLIOGRAFÍA

1. Achiron R, Malinger G, Zaidel L, Zakut H. Prenatal sonographic diagnosis of endocardial fibroelastosis secondary to aortic stenosis. *Prenat Diagn.* 1998;8:73-7.
2. Rustico MA, Benettoni A, Bussani R, Maieron A, Mandruzzato G. Early fetal endocardial fibroelastosis and critical aortic stenosis: a case report. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1995;5:202-5.
3. Mielke G, Mayer R, Hassberg D, Breuer J. Sequential development of fetal aortic valve stenosis and endocardial fibroelastosis during the second trimester of pregnancy. *Am Heart J.* 1997;133:607-10.
4. Huhta JC, Carpenter RJ, Moise KJ, Deter RL, Ott DA, McNamara DG. Prenatal diagnosis and postnatal management of critical aortic stenosis. *Circulation.* 1987;3:573-6.
5. Kohl T, Sharland G, Allan LD, Gembruch U, Chaoui R, Lopes LM, et al. World experience of percutaneous ultrasound-guided balloon valvuloplasty in human fetuses with severe aortic valve obstruction. *Am J Cardiol.* 2000;85:1230-3.

32 SYMPOSIUM INTERNACIONAL Fertilidad 2005

Barcelona, del 23 al 25 de noviembre de 2005

Presidente:

P.N. Barri

Directores:

B. Coroleu

A. Veiga

Temas:

Síndrome del ovario poliquístico

Estudio de la reserva ovárica

Estimulación de la ovulación

Endometriosis

Infecciones y T.R.A.

Factor masculino

Endoscopia

Prevención del embarazo múltiple

Preservación de la fertilidad

Control de calidad en TRA

Diagnóstico genético preimplantacional

Células madre

Medicina regenerativa

Sede:

Auditorio Winterthur, Avda. Diagonal 547,
08009 Barcelona (España)

Secretaría Técnica:

Fundació Santiago Dexeus Font

c/ Dalmases, 50

08017 Barcelona (España)

Tel.: 34 93 227 47 09 – Fax: 34 93 417 02 98

E-mail: symp2005@dexeus.com

<http://www.dexeus.com>