

Infarto talámico en un paciente con aneurisma del septo interventricular



Thalamic stroke in a patient with membranous interventricular septal aneurysm

Sr. Editor:

El aneurisma del septo membranoso interventricular es una cardiopatía congénita poco frecuente, que se ha asociado a un aumento del riesgo de ictus embólico. Sin embargo, por su escasa frecuencia es difícil establecer claramente dicha relación.

Presentamos el caso de un varón de 66 años remitido a nuestra consulta tras haber sufrido un ictus talámico izquierdo que comenzó con síntomas de inestabilidad, falta de coordinación y alteraciones en el lenguaje; con una duración de 5 h y mejoría progresiva, sin secuelas posteriormente. Refería una historia de cardiopatía de la que no disponíamos de informes, sin otros antecedentes de interés. A la exploración física se escuchaba un soplo sistólico en el borde esternal izquierdo y soplos sistólico y diastólico en el foco aórtico. El electrocardiograma mostraba un ritmo sinusal con bloqueo de rama derecha y hemibloqueo anterior izquierdo.

Se realizó una resonancia magnética cerebral sin alteraciones a otros niveles, y se llevó a cabo una serie de pruebas para despistaje de la posible causa incluyendo ecografía de troncos supraaórticos, estudio de trastorno de hipercoagulabilidad (déficit de proteína C y S, antitrombina III, factor V de Leiden y factor II de la protrombina, anticoagulante lúpico y anticuerpos anticardiolipina), un ecocardiograma y un Holter para descartar cualquier arritmia con potencial embólico como la fibrilación auricular. Todos los resultados fueron normales salvo el del ecocardiograma.

El ecocardiograma transtorácico reveló un aneurisma del septo interventricular membranoso con una comunicación interventricular (CIV) perimembranosa (fig. 1). También mostraba una insuficiencia aórtica moderada y un ventrículo izquierdo ligeramente hipertrófico con función sistólica global y segmentaria normal.

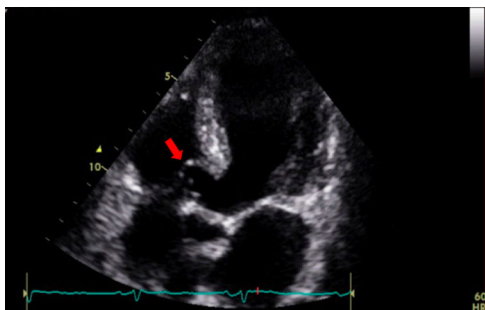


Figura 1 Imagen del ecocardiograma transtorácico que muestra el aneurisma del septo membranoso interventricular (flecha).

Estos resultados se confirmaron en un ecocardiograma transesofágico, objetivando un aneurisma que protuía hacia el tracto de salida del ventrículo derecho y una CIV perimembranosa con *shunt* izquierda a derecha. No se vieron otras posibles causas de embolismo como foramen oval permeable, aneurisma del septo interauricular, trombos en la orejuela de aurícula izquierda ni placas ateroscleróticas en el arco aórtico.

Por tanto, nos encontramos ante un paciente de 66 años con un ictus sin fibrilación auricular, foramen oval permeable, trastorno de hipercoagulabilidad o evidencia de arteriopatía en otros niveles. Debido a la baja carga de factores de riesgo cardiovascular, asumimos que el mecanismo del ictus debía haber sido un trombo que se originara en el aneurisma del septo membranoso.

El aneurisma del septo membranoso interventricular ha sido reconocido como una posible causa de eventos embólicos¹. En este caso parece estar en relación con un infarto talámico, que habitualmente ocasionan un síndrome sensitivo puro o bien síndromes lacunares atípicos².

La incidencia de esta cardiopatía se estima en torno al 0,2-3% en la población general³. En la mayoría de los casos se trata tan solo de un hallazgo incidental con un curso benigno⁴, pero puede dar lugar a insuficiencia tricuspídea o aórtica, obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho, endocarditis infecciosa, rotura del aneurisma, bloqueo aurículo-ventricular o tromboembolismos⁵. Los pacientes asintomáticos con esta condición deben mantener un seguimiento para identificar cualquiera de estas complicaciones que se pueden desarrollar⁶. Y aquellos pacientes con eventos embólicos inexplicados deben ser estudiados para descartar la presencia de esta inusual entidad.

El diagnóstico diferencial del aneurisma del septo membranoso lo forman el aneurisma del seno de Valsalva, abscesos y aneurismas traumáticos o isquémicos⁷. Revisando la historia del paciente, la ausencia de clínica infecciosa, intervención quirúrgica ni infarto de miocardio, así como la localización del aneurisma, sugieren que el origen de este aneurisma se deba al cierre parcial espontáneo de la CIV, que es de hecho la causa más frecuente de este tipo de aneurismas.

Las opciones de tratamiento en pacientes que han sufrido un ictus consisten en intervención quirúrgica para excisión del aneurisma y reparación del defecto o tratamiento médico con anticoagulación. Menos frecuentemente se ha descrito la posibilidad de cierre percutáneo de CIV perimembranas con aneurisma septal, pero es aún más desafiante que los defectos simples⁸. Con respecto al caso que presentamos, explicamos al paciente las diferentes estrategias de manejo, pero prefirió no ser sometido a cirugía, por lo que se inició anticoagulación con acenocumarol. Durante los tres años de seguimiento el paciente no ha vuelto a presentar eventos embólicos ni incidencias.

El aneurisma del septo interventricular membranoso es una cardiopatía congénita poco frecuente, pero su importancia se encuentra en las complicaciones potencialmente severas que puede conllevar y que tenemos que tener en cuenta. Por otro lado, no está claramente establecida la estrategia de tratamiento apropiada para esta entidad. Por ello queríamos mostrar este caso que evoluciona satisfactoriamente con un manejo conservador.

Bibliografía

- Jain AC, Rosenthal R. Aneurysm of the Membranous Ventricular Septum. *Brit Heart J.* 1967;29:60.
- Arboix A, López-Grau M, Casasnovas C, García-Eroles L, Massons J, Balcells M. Clinical study of 39 patients with atypical lacunar syndrome. *J Neurol Neurosurg Psychiatr.* 2006;77:381–4.
- Sy A, Sahini G. Large interventricular septal aneurysm with thrombo-embolism in a healthy woman. *Eur Heart J.* 2011;32:1613.
- Stendhal JC, Hasan AS, Simegn MA. Massive interventricular septal aneurysm and stroke in a healthy young patient: Guilt by association? *J Stroke Cerebrovasc Dis.* 2014;23:590–1.
- Fabijanic D, Bulat C, Batinic T. Membranous Ventricular Septum as a Cause of Recurrent Transient Ischemic Attack. *J Cardiovasc Ultrasound.* 2012;20:114–5.
- Salazar J, Gutierrez A, Cay E. Cerebral Embolism and Thrombus in a Membranous Interventricular Septal Aneurysm. *Ann Thorac Surg.* 2003;76:286–7.
- Silva-Rojas S, Martinez-Marin M, Moreno-Esteban EM. Aneurisma del septo interventricular membranoso ¿Qué hacer con el? *Rev Colomb Cardiol.* 2015;22:318–20.
- Ergene O, Eren NK, Duygu H. Percutaneous Closure of Perimembranous Ventricular Septal Defects Associated With Septal Aneurysm. *JACC.* 2013;62:C75.

B. Alcón Durán^{a,*}, V. Hernández-Jiménez^b,
M. Alcocer Ayuga^a y J. Saavedra Falero^c

^a Servicio de Cardiología, Hospital Universitario de Getafe, Getafe, Madrid, España

^b Servicio de Cardiología, Hospital Rey Juan Carlos, Móstoles, Madrid, España

^c Servicio de Cardiología, Hospital Juan Bravo, Madrid, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: blanca.alcon.duran@gmail.com
(B. Alcón Durán).

<https://doi.org/10.1016/j.nrl.2018.12.007>
0213-4853/

© 2019 Sociedad Española de Neurología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

HiperCKemia paucisintomática secundaria a mutación en el gen ANO5



Paucisymptomatic hyperCKemia due to a mutation in the ANO5 gene

Sr. Editor:

La hiperCKemia asintomática o paucisintomática es uno de los motivos más frecuentes de consulta en las Unidades de Patología Neuromuscular. Las causas de hiperCKemia son múltiples incluyendo distintas miopatías hereditarias. Entre ellas se encuentra la anoctaminopatía causada por mutaciones en el gen ANO5 (11p14.3). Mutaciones recesivas en dicho gen son causantes de un espectro fenotípico amplio que incluye la distrofia de cinturas LGMD2L, la miopatía de Miyoshi tipo 3 y la hiperCKemia aislada o con intolerancia al ejercicio¹.

Presentamos el caso de un varón de 41 años, sin antecedentes de interés, con historia de 6 años de evo-

lución de cifras elevadas de CK detectadas en analítica rutinaria (CK 1200-4500 U/l). Realizaba ejercicio físico, tanto aeróbico como anaeróbico, con intolerancia al mismo en el último año. Nunca había presentado episodios de coluria o rabdomiólisis. A la exploración no presentaba debilidad, amiotrofias o fenómeno miotónico. El electromiograma mostraba potenciales de unidad motora de características miopáticas en la musculatura de ambos miembros inferiores, sin actividad espontánea patológica. La RM muscular evidenció infiltración grasa asimétrica de los músculos semimembranoso y gastrocnemio medial (fig. 1) con mioedema en secuencia STIR en semimembranoso, bíceps femoral y gastrocnemios (fig. 2), a pesar de la ausencia de debilidad clínicamente evidente. El ecocardiograma transtorácico y holter-ECG fueron normales. La biopsia muscular objetivó un patrón distrófico con variación del tamaño de las fibras, abundantes núcleos internalizados e imágenes de necrosis y regeneración; a esto se sumaba ausencia de alteraciones en inmunohistoquímica y Western blot en distrofinas, sarcoglicanos, calpaína, disferlina y caveolina.

Dados los cambios distróficos inespecíficos en RM y biopsia se solicitó análisis de un panel de genes asocia-

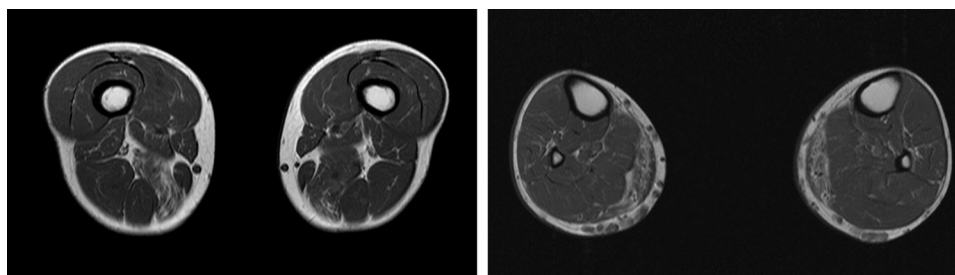


Figura 1 RMN de muslos y piernas con cortes axiales en T1 en los que se observa infiltración grasa asimétrica de los músculos semimembranoso y gemelo medial.