

Atresia pulmonar con septum interventricular intacto. Presentación de un caso diagnosticado por ecocardiografía fetal.

Noé Carrasquero¹, Minolfa Prieto-Carrasquero² y Carmen Paz³.

¹Fundación Venezolana de Neurocardiología, Hospital Universitario de Maracaibo, ²Unidad de Genética Médica, Facultad de Medicina, Universidad del Zulia y ³Servicio de Anatomía Patológica, Hospital Dr. Manuel Noriega Trigo, Instituto Venezolano del Seguro Social. Maracaibo, Venezuela.

Palabras clave: Cardiopatía congénita, atresia pulmonar, septum intacto, diagnóstico prenatal, ecocardiografía fetal.

Resumen. La Atresia Pulmonar con Septum Interventricular Intacto (APSI) es una malformación cardíaca congénita rara que involucra el ventrículo derecho (VD) y en la cual no se establece comunicación a través de la válvula pulmonar. El objetivo de este trabajo es reportar el diagnóstico prenatal de un feto con APSI y ventrículo derecho pequeño o Tipo I de Greenwold. El caso fue referido para estudio prenatal por la muerte de uno de los fetos, realizándose en el otro, el diagnóstico de APSI por Ecocardiografía fetal y confirmándose su hallazgo por anatomía patológica. Discutimos la utilidad diagnóstica del estudio ecocardiográfico en el feto con CC y revisamos las diferentes opciones terapéuticas quirúrgicas en este tipo de patología.

Pulmonary atresia with intact ventricular septum. Case report with prenatal diagnosis by fetal echocardiography.

Invest Clin 1999; 40(3): 215-222.

Key words: Congenital heart disease, pulmonary atresia, intact ventricular septum, prenatal diagnosis, fetal echocardiography.

Abstract. Pulmonary atresia with intact ventricular septum (PA/IVS) is a rare cardiac congenital malformation involving the right ventricle (RV) in which the communication through pulmonary valve, is absent. A case of a congenital heart disease (CHD) consisting of pulmonary atresia with intact ventricular septum (PA/IVS) and small right ventricle (RV) or type I of Greenwold, coming from a twin pregnancy in which the other was an in-utero dead fetus, is reported. Although the case was referred after the death of one of the fetuses, the prenatal diagnosis was made by the use of echocardiographic studies and confirmed by anatomopathology of the still-born fetus with the CHD. The very useful echocardiographic prenatal diagnosis and surgical therapeutical options are emphasized and discussed.

Recibido: 1-12-98. Aceptado: 24-4-99.

INTRODUCCIÓN

La Atresia Pulmonar con Septum Interventricular Intacto (APSI) es un defecto cardíaco descrito por primera vez por Hunter en 1.783 (1). La APSI es una malformación cardíaca congénita rara, que involucra al Ventrículo Derecho (VD), de amplio espectro anatómo-clínico y representa el 1-3% de los defectos cardíacos congénitos (DCC) (2,3). No obstante, han sido reportadas frecuencias mas elevadas en niños menores de 1 año (4). La característica fundamental en la APSI es la ausencia de comunicación a través de la válvula pulmonar con el VD, lo cual origina alteraciones morfológicas propias de la obstrucción tal como la permanencia de la permeabilidad

del ductus arterioso para mantener la vida del paciente. Greenwold *et al* (5) reportaron 2 tipos de APSI de acuerdo al tamaño del VD (Tipo I, aquellos con VD pequeño y Tipo II, con VD normal o dilatado). La mortalidad temprana y tardía es alta y el pronóstico es pobre con o sin cirugía (6,7).

Los recientes avances de las técnicas ultrasonográficas han mejorado la apreciación de la imagen del corazón fetal, permitiendo la identificación de la anatomía cardíaca anormal y del ritmo cardíaco en útero (3). La identificación prenatal de la APSI es un reto para el ecocardiografista fetal y puede sospecharse por el hallazgo de una válvula pulmonar atrética (8).

Las anomalías cardíacas derechas tales como la anomalía de Ebstein y la APSI están asociadas con tamaños ventriculares derechos anormales, usualmente regurgitación tricuspídea y rara vez hidrops fetal no inmune (2, 3, 6, 9, 10). Existen evidencias de que en algunos casos este defecto pudiera ser heredado en forma autosómica recesiva (11).

En este trabajo nosotros reportamos un feto, producto de un embarazo gemelar, con diagnóstico prenatal de APSI comprobado anatomopatológicamente y planteamos las opciones de manejo y tratamiento que pueden ofrecerse a este tipo de pacientes.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trató de una mujer de 25 años de edad (Gesta II, Para I), embarazo gemelar, quien fue referida a la consulta de genética prenatal a las 32 semanas de gestación (sg) por muerte in útero de uno de los fetos. Un ecograma obstétrico a las 30 sg reveló un feto vivo aparentemente normal y otro feto de aspecto papiráceo. El ecocardiograma fetal fue practicado a las 33sg, con un equipo para Ecocardiografía Siemens Sonoline CF de alta resolución y transductor sectorial de 5MHz. El método de estudio utilizado fue el descrito por DeVore *et al* (12), siguiendo además los parámetros de la exploración cardíaca y sus relaciones de acuerdo al análisis segmentario de Van Praagh (13). En el ecocardiograma bidimensional (Eco 2D) desde la posición de 4 cámaras cardíacas

se observó, dilatación de aurícula derecha y la presencia de un ventrículo derecho pequeño y de paredes muy hipertróficas. Así mismo, fue notada distensión acentuada del foramen oval por desplazamiento importante del septum interauricular hacia la izquierda impresionando la aurícula izquierda como hipoplásica. La exploración del septum interventricular demostró que el mismo estaba intacto (Fig. 1).

Desde la posición eje corto de grandes arterias existía la presencia de una imagen densa, obstructiva a nivel de la válvula pulmonar, la cual fue explorada con el doppler espectral y mapeo a color no obteniéndose imagen de flujo a través de la misma. Se precisó la confluencia de las ramas pulmonares sobre el tronco, el cual se observó pequeño e hipoplásico y además la presencia del ductus arterioso permeable emergiendo en la posición habitual. El resto de las cavidades cardíacas se encontraron dentro de límites normales (Fig. 2).

El parto fue desencadenado espontáneamente a las 37sg, resultando un feto papiráceo y una niña viva con signos de insuficiencia respiratoria y cianosis, que murió a las 72 horas. El estudio anatomopatológico reveló concordancia atrioventricular y ventriculo-arterial con dilatación atrial derecha, VD hipertrófico y pequeño, atresia de la válvula pulmonar, foramen oval permeable, septum interventricular intacto y ductus arterioso permeable (Fig. 3).

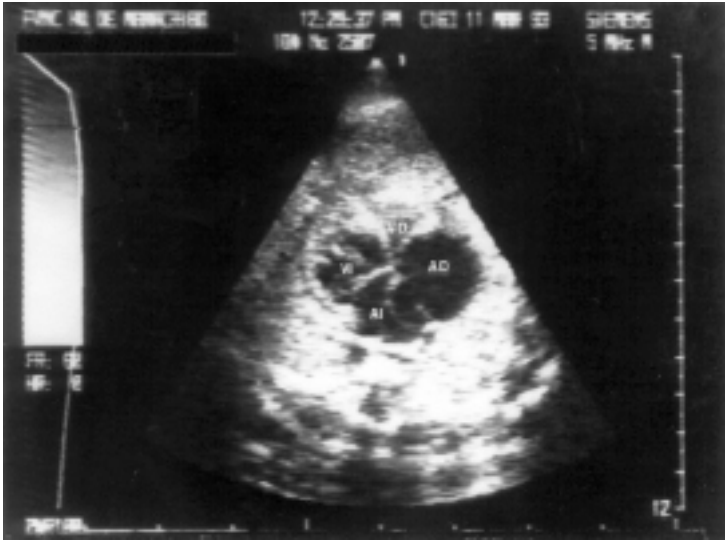


Fig. 1. Posición cuatro cámaras donde se muestra dilatación de AD, VD pequeño con paredes hipertróficas, distensión del Foramen Oval y septum ventricular intacto. Observe el desplazamiento del septum interauricular de derecha a izquierda. AD: aurícula derecha; VD: ventrículo derecho; AI: aurícula izquierda; VI: ventrículo izquierdo.

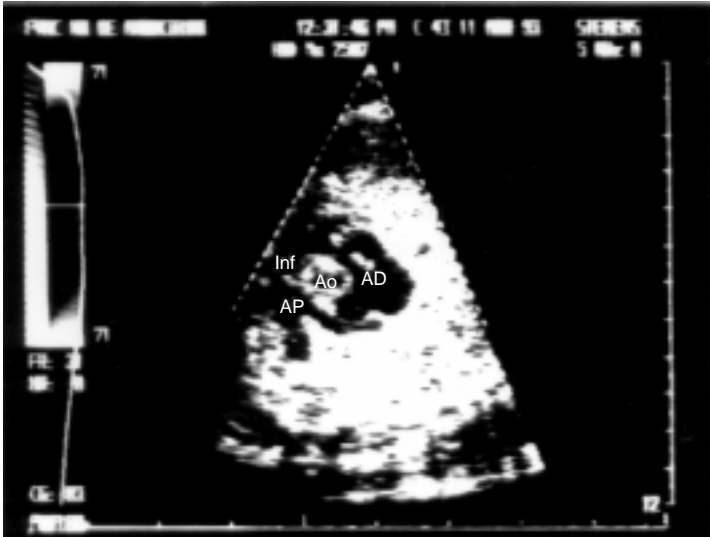


Fig. 2. La posición eje corto de grandes vasos muestra anillo valvular pulmonar hipoplásico con válvula displásica y moderadamente engrosada. Observe la impermeabilidad del infundíbulo. AD: aurícula derecha; Ao= Aorta; Inf= infundíbulo pulmonar; AP= arteria pulmonar principal.

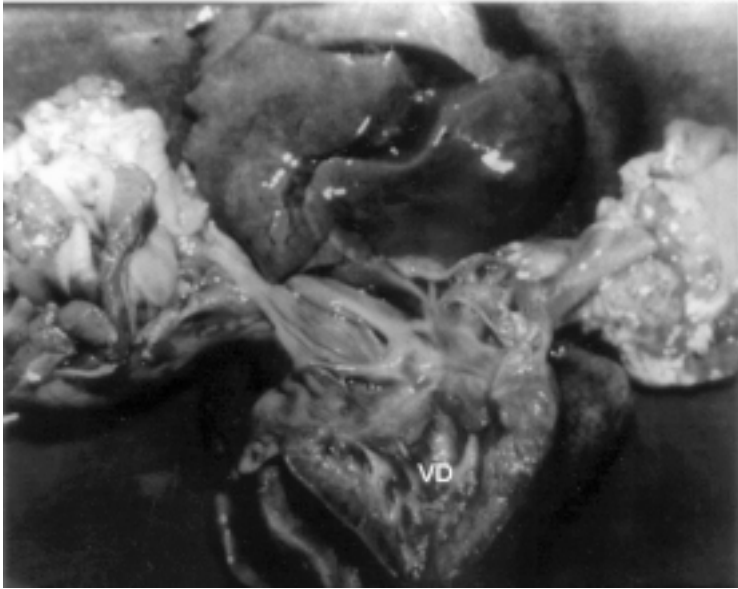


Fig. 3. En esta imagen se observa el ventrículo derecho pequeño de paredes hipertroficas.

DISCUSION

La APSI es una enfermedad poco común. Su prevalencia es de 0,083 x 1000 nacidos vivos (14,15). Kutsche y Van Mierop, postularon (16) que en los pacientes con Atresia Pulmonar y Defecto Septal Ventricular (AP+DSV), el ostium pulmonar se hace atrético en etapas tempranas del desarrollo, o poco tiempo después que la septación del cono-tronco haya tomado lugar, pero antes del cierre del septum ventricular. En los pacientes con APSI, por el contrario, la atresia pulmonar muy probablemente ocurre después que la septación cardíaca haya sido completada. En estos casos, la atresia pulmonar puede ser debida mas a procesos inflamatorios prenatales, que a una malformación congénita

verdadera (16). No obstante, Freedom *et al* han referido que existen pocos datos que apoyan la existencia de procesos inflamatorios en la etiología de la APSI, en corazones examinados histopatológicamente en fetos y recién nacidos, y propone que en aquellos pacientes con VD pequeño y conexión arterial ventrículo-coronarias puede ser consecuencia de un daño mas temprano que aquellos con VD bien formado y válvula pulmonar tricúspide, fusionada e imperforada (17).

Los fetos que sobreviven al parto requieren de soporte ventilatorio inmediato y administración de infusiones endovenosas de prostaglandinas (PGE) para mantener la permeabilidad del ductus arterioso (18). Hay muchos enfoques quirúrgicos para el paciente con APSI. Algunos

autores promueven la valvulotomía pulmonar en pacientes con VD normal o cercano a lo normal, manteniendo la infusión de PGE hasta que haya buen flujo sanguíneo pulmonar. Los niños con VD pequeño, pero con infundíbulo pulmonar permeable, pueden ser beneficiados mediante una valvulotomía pulmonar y una anastomosis arterial sistémico-pulmonar, que mantenga el flujo sanguíneo pulmonar. Tanto en la primera situación como en la segunda, es mandatorio que existan corazones tripartitos (inlet, outlet y zona trabecular) y que no tengan sinusoides coronarios intraparenquimatosos. El objetivo en estos casos es mantener una adecuada hemodinamia biventricular (19,20,21).

Por el contrario, en aquellos pacientes con VD, uni o bipartitos, con sinusoides ventrículo-coronarios, es poco probable la corrección quirúrgica biventricular. Su tratamiento inmediato incluye septostomía atrial con balón, seguido de anastomosis arterial sistémico-pulmonar. El seguimiento a largo plazo de estos pacientes debe ir dirigido a preservar el miocardio y la matrix arterial pulmonar para poder planificar una operación de Fontan en el futuro. En aquellos pacientes con conexiones ventrículo-coronarias sin circulación ventricular derecha dependiente, se considera la tromboexclusión del VD, 1 a 3 meses después de la intervención paliativa inicial (17,19).

La cateterización de la vena umbilical en su curso intrahepático mediante control ecosonográfico, y

el avance del catéter dentro del corazón, permitiría el alivio de la obstrucción del tracto de salida del VD, quizás por valvulotomía, lo cual disminuiría la incompetencia tricuspídea y el tamaño ventricular derecho permitiendo un desarrollo pulmonar normal y mejorando la sobrevida de aquellos pacientes con APSI tipo II (2).

Con el advenimiento de técnicas diagnósticas ecográficas en tiempo real y modo M dirigido por tiempo real, hoy día, es posible el diagnóstico prenatal de la mayoría de los defectos cardíacos fetales o alteraciones de su ritmo; de tal manera que pueda advertirse un adecuado manejo perinatal del feto en centros equipados para el máximo cuidado pre y postnatal. La APSI pudiera beneficiarse de las medidas terapéuticas propuestas si el diagnóstico prenatal es realizado en estadíos tempranos de la gestación. La ecocardiografía fetal permite el diagnóstico precoz de cardiopatías congénitas poco observadas postnatalmente, como la APSI, debido a la alta mortalidad perinatal. Por otro lado, la detección in-útero de anomalías cardíacas, permite modificaciones en el manejo obstétrico, perinatal y neonatal; por lo que recomendamos dentro de la evaluación ecográfica rutinaria del feto la realización de un ecocardiograma básico.

Aunque en el reporte de nuestro caso, la indicación de la ecocardiografía fetal fue la gemelaridad y el antecedente de muerte intra-útero de uno de los fetos, la mayoría de

los autores coinciden en recomendar la ecocardiografía fetal en casos de antecedentes de Cardiopatía Congénita (CC) en alguno de los padres, hijo previo afectado de CC, anomalías congénitas extracardíacas, hidrops fetal no inmune, exposición a teratógenos y Diabetes materna. Sin embargo, algunos autores actualmente proponen la realización de un ecocardiograma básico dentro de la evaluación ecográfica fetal rutinaria (3).

Se concluye que la ecocardiografía fetal es un método útil y confiable para el diagnóstico prenatal de las cardiopatías congénitas y advierte al equipo de salud en el manejo inmediato y coordinado de este tipo de patología.

AGRADECIMIENTO

Este trabajo fue parcialmente financiado por el Consejo de Desarrollo Científico y Humanístico de la Universidad del Zulia (CONDES-LUZ) a través del Proyecto # 1511-96.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. FREEDOM R.M., KEITH J.D.: Pulmonary Atresia with normal aortic root en: Keith J.D., Rowe R.D., Vlad P. Eds. Heart Disease in Infancy and Childhood. 3rd Ed New York: MacMillan Publishing Co. Inc., 1978 p. 506.
2. ALLAN L., CRAWFORD D., TYNAN M.: Pulmonary atresia in prenatal life. J Am Coll Cardiol 1986; 8(5):1131-1136.
3. BENACERRAF B, SANDERS S.: Fetal echocardiography. Radiologic Clinics of North America 1990; 28:131-147.
4. HEGERTY A., ANDERSON R., YEN HO S.: Congenital Heart Malformations in the first year of life-A necropsy study. Br Heart J 1985; 54:583-592.
5. GREENWOLD W.E., DUSHANE J.W., BURCHELL H.B., BURWEC A., EDWARDS J.E.: Congenital Pulmonary Atresia with intact ventricular septum: Two anatomic types. Circulation 1956; 14:945-946.
6. SHAMS A., FOWLER R.S., TRUSLER G.A., KEITH J.D., MUSTARD W.T.: Pulmonary Atresia with intact ventricular septum: report of 50 cases. Pediatrics 1971; 47:370-377.
7. TRUSLER G.A., YAMAMOTO N., WILLIAMS W.G., ZZUKAWA T., ROWE R.D., MUSTARD W.T.: Surgical treatment of pulmonary atresia with intact ventricular septum. Br Heart J 1976; 38:957-960.
8. ROMERO R., PILU G.: The Heart, en: Romero R., Pilú G., Jeanty P., Ghidini A., Hobbins J.: Prenatal diagnosis of congenital anomalies. 1st. ed., California Appleton & Lange. 1988. P 125-194.
9. REED K.L., MEIJBOOM E.J., SAHN D.J., SEAGNELLI S.A., VALDES-CRUZ L.M., SHENKER L.: Cardiac Doppler flow velocities in human fetuses. Circulation 1986; 73:41-46.

10. ZUBERBUHLER J.R., ANDERSON R.A.: Morphological variations in pulmonary atresia with intact ventricular septum. *Br Heart J* 1979; 41:281-288.
11. CHITAYAT D., MCINTOSH N., FOURON J.: Pulmonary atresia with intact ventricular septum and hypoplastic right heart in sibs: A single gene disorder?. *Am J Med Genet* 1992; 42: 304-306.
12. DEVORE G., DOWNERSTEIN R., KLEINMAN C., PLATT L., HOBBS J.: Fetal Echocardiography I. Normal anatomy as determined by real-time-directed M-mode ultrasound. *Am J Obstet Gynecol* 1982; 144:249-260.
13. VAN PRAAGH R.: The segmental approach to diagnosis in Congenital Heart Disease. *Birth defects: Orig Article Series VIII* (5)1972; 36-44.
14. FERENZ C., RUBIN J.D., MCCARTER R.J., BRENNER J.I., NEIL C.A., PERRY L.W., HEPNER S.I., DOWNING J.W.: Congenital heart disease: prevalence at livebirth Baltimore-Washington Infant Study. *Am J Epidemiol* 1985; 121:31-36.
15. FYLER D.C., BUCKLEY L., HELLENBRAND W.E., COHN H.E., KIRKLIN J.W., NADAS, A.S., CARTIER J.M.: Report of the New England Regional Infant Cardiac Program. *Pediatrics* 1980; 65:supp 375-461.
16. KUTSHE L., VAN MIEROP L.H.S.: Pulmonary atresia with and without ventricular septal defects: A different etiology and pathogenesis for the atresia in the 2 types?. *Am J Cardiol* 1983; 51:932-935.
17. FREEDOM R.M., BURROWS P.E., SMALLHORN J.: Pulmonary Atresia and Intact Ventricular Septum en: Freedom RM., Benson LN., Smallhorn JF. Eds. *Neonatal Heart Disease*. Londres: Springer-Verlag, 1992, p. 285-307.
18. OLLEY P.M., COCEANI F., BODACH E.: E-Type Prostaglandins: a new emergency therapy of Certain Cyanotic Congenital Heart Malformations. *Circulation* 1976; 53: 728-731.
19. DE LEVAL M., BULL C., STARK J., ANDERSON R.H., TAYLOR J.F.N., MACARTNEY F.J.: Pulmonary atresia and intact ventricular septum: Surgical management based on revised classification. *Circulation* 1982; 66(2): 272-280.
20. FOKER J.E., BRAUNLIN E.A., ST. CYR J.A., HUNTER D., MOLINA J.E., MOLLER J.H., RING W.S.: Management of pulmonary atresia with intact ventricular septum. *J Thorac Cardiovas Surg* 1986; 92:706-715.
21. JOSHI S.V., BRAUN W.J., MEE R.B.: Pulmonary atresia with intact ventricular septum. *J Thorac Cardiovas Surg* 1986; 91:192-199.