

Dilatación y disección aórtica en un paciente con síndrome de Turner

Jesús A. Perea Egido, José Rico Blázquez, Ángel Aroca Peinado, José A. Sobrino Daza y Teresa Marfil*

Servicio de Cardiología. Unidad Médico-Quirúrgica. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

*Servicio de Cardiología. Hospital Santa Bárbara. Puertollano. Ciudad Real.

aneurisma aórtico / anomalías cromosómicas / diagnóstico por la imagen / disección aórtica / malformaciones cardiovasculares / malformaciones congénitas / síndrome de Turner

La dilatación de la aorta ascendente y su disección son hallazgos infrecuentes en pacientes con síndrome de Turner. La elevada incidencia de alteraciones estructurales de la pared aórtica y la severidad de sus complicaciones obligan a realizar una vigilancia estrecha de estos pacientes. Presentamos el caso de una paciente con síndrome de Turner que presentaba una gran dilatación y disección de la aorta ascendente y que, sin embargo, permanecía asintomática.

Palabras clave: Síndrome de Turner. Disección aórtica. Enfermedades cardiovasculares congénitas.

AORTIC DILATION AND DISSECTION IN A PATIENT WITH TURNER SYNDROME

The ascending aortic dilatation and its dissection is a not very frequent finding in patients with Turner syndrome. The high incidence of structural anomalies in the aortic wall and the severity of its complications, makes it necessary to watch these patients very closely. We present an asymptomatic patient, affected with Turner syndrome, ascending aortic dilatation and aortic wall dissection.

Key words: Turner syndrome. Aortic dissection. Congenital cardiovascular diseases.

(*Rev Esp Cardiol* 1999; 52: 451-453)

INTRODUCCIÓN

Las anomalías cardiovasculares en el síndrome de Turner han sido descritas en un 20 a un 50% de los casos, siendo especialmente frecuente la coartación aórtica (50-70%), habitualmente posductal^{1,2}. En un 25% de los casos de síndrome de Turner se han encontrado válvulas aórticas bicúspides en controles ecocardiográficos. Existen pocos casos descritos en la bibliografía de síndrome de Turner y aneurisma aórtico complicado con disección, como entidades aisladas. Presentamos el caso de una paciente de 20 años con síndrome de Turner y un gran aneurisma aórtico (10 cm), complicado con disección aórtica. A pesar de la magnitud del aneurisma y la disección, la paciente no presentaba síntomas atribuibles a los mismos. Se analizan las causas de la dilatación aórtica en el síndrome de Turner y se valora la importancia de los seguimientos cardiológicos periódicos de estos pacientes.

Correspondencia: Dr. J.A. Perea Egido.
Unidad Médico-Quirúrgica-Cardiología. Hospital Universitario La Paz.
Paseo de la Castellana, 261. 28046 Madrid.

Recibido el 15 de abril de 1998.

Aceptado para su publicación el 31 de agosto de 1998.

CASO CLÍNICO

Mujer de 20 años, diagnosticada de síndrome de Turner (cariotipo X0) y dilatación aórtica a los 15 años, sometida a tratamiento hormonal sustitutivo con estrógenos. En la exploración física destacaba talla 1,52 m, cuello corto sin *Pterigium coli*, implantación baja del cuero cabelludo y de los pabellones auditivos, paladar ojival, hipoplasia mandibular, tórax abombado con implantación amplia de las mamas; pulso rítmico, palpable a todos los niveles. Presión arterial 120/80mmHg. La auscultación pulmonar era normal y en la cardíaca destacaba un soplo protomesosistólico III/VI, y diastólico aspirativo, precoz, de distribución aórtica. En el ECG del ingreso se observaba taquicardia supraventricular a 170 lat/min, posiblemente por reentrada intranodal, que cedió con verapamilo i.v. En la radiografía de tórax se observaba dilatación severa de la aorta ascendente. Se realizó un ecocardiograma transtorácico, advirtiéndose una dilatación de la aorta ascendente de unos 10 cm, complicada con disección que se iniciaba inmediatamente por encima del plano valvular, hasta el inicio del cayado aórtico. La válvula aórtica era bicúspide con insuficiencia ligera. No presentaba coartación aórtica. La fracción de eyección ventrículo izquierdo era del 55%. Se apreció una imagen compatible con hematoma preaórtico. Mediante resonancia magnética y TAC se confirmaron estos hallazgos (figs. 1 y 2). Diagnosticada de aneurisma aórtico

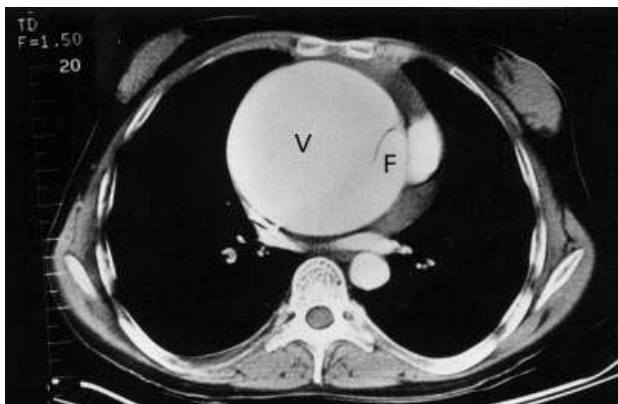


Fig. 1. TAC torácica con contraste: se observa la gran diferencia entre los diámetros de la aorta ascendente y descendente, con la imagen del colgajo intimomedial de disección en la aorta ascendente, que separa la verdadera luz (V) de la falsa (F).



Fig. 2. Corte paraaxial de RM: se puede observar la extensión de la dilatación aneurismática de la aorta ascendente.

co con disección tipo II y probable rotura, fue intervenida con carácter urgente, observándose, en el acto quirúrgico, una aneurisma aórtica con desplazamiento de los ostia coronarios y una disección crónica postero-lateral, que comenzaba a dos centímetros del ostium izquierdo, con salida entre el tronco braquiocefálico y la arteria carótida izquierda. Se realizó resección de la aorta ascendente colocándose una prótesis vascular, sustitución de la válvula aórtica por una prótesis mecánica y reimplantación coronaria según la técnica de Bentall-Bono. Fue dada de alta tras una evolución favorable. En el estudio anatomopatológico se observaba una arteria elástica (aorta), con adelgazamiento de su pared, hiperplasia del músculo liso y fragmentación de fibras elásticas (fig. 3). La válvula aórtica presentaba una intensa degeneración mixoide. El servicio de genética confirmó el cariotipo 45 X0 de la paciente.

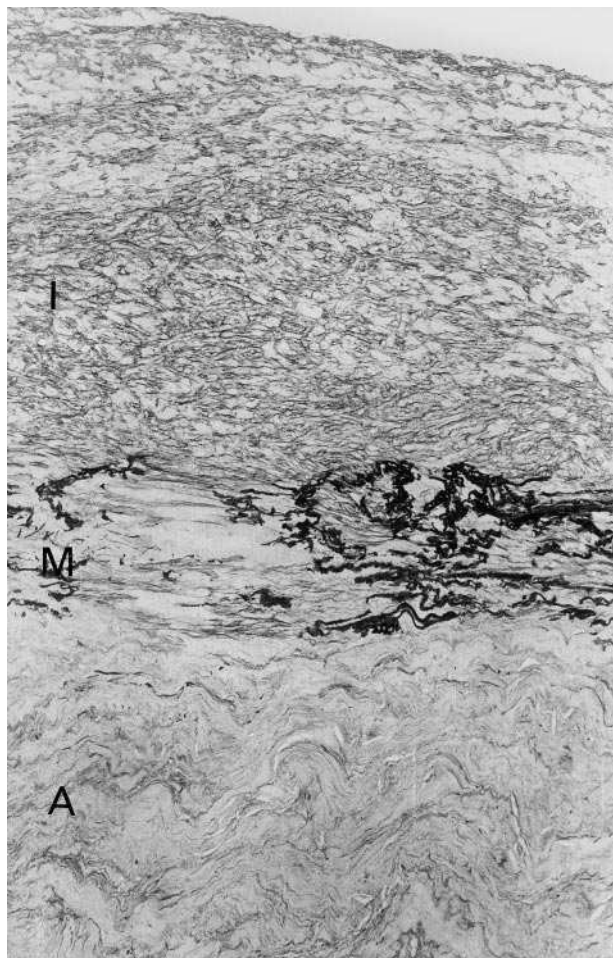


Fig. 3. Pared de la aorta ascendente con adelgazamiento, donde se observa la fragmentación de las fibras elásticas de la capa media (M) y la formación de pseudoquistes. La íntima (I) se encuentra engrosada por proliferación miointimal y la adventicia (A) por fibrosis.

DISCUSIÓN

La dilatación aneurismática de la raíz aórtica en el síndrome de Turner tiene una incidencia de hasta el 29% en algunas series³, generalmente en asociación con la coartación de aorta, aunque también ha sido descrita de forma aislada. Las causas de la dilatación aórtica y disección en el síndrome de Turner han sido atribuidas a factores hemodinámicos y a alteraciones estructurales de la pared aórtica. La hipertensión, generalmente secundaria a la coartación aórtica (anomalía cardiovascular más frecuente en síndrome de Turner), destaca como el factor hemodinámico más importante⁴. Las alteraciones más importantes de la pared aórtica corresponden a la mal denominada necrosis quística de la media, presente hasta en un 50% de los estudios anatomopatológicos⁵. Consiste en una degeneración de la capa media arterial, sin destrucción celular, con pérdida de elementos celulares y estructurales, fundamentalmente de las fibras de elastina, y

una acumulación de material mucoide en forma de pseudoquistes. Los dos factores asociados potencian sus efectos para el desarrollo de la dilatación y disección aórtica; de hecho, estas alteraciones aparecen principalmente en presencia de coartación. En nuestro caso no existía coartación, por lo que el único factor responsable sería la alteración estructural de la pared, demostrada histológicamente. Otro factor que ha sido destacado como de riesgo para el desarrollo de la dilatación aórtica es la presencia de válvula aórtica bicúspide, expresión de una anomalía en los procesos de diferenciación tisular^{3,4,6}.

La magnitud del aneurisma hace presuponer la antigüedad del proceso, y el diagnóstico tardío estaría condicionado por la ausencia de manifestaciones clínicas. Aunque la disección aórtica suele producir síntomas (dolor, hipotensión, cuadros neurológicos, etc.), no son infrecuentes los casos asintomáticos. Esto reforzaría la actitud de seguimiento periódico de estos pacientes. En un estudio del UCLA Medical Center⁷ con pacientes con síndrome de Turner se recomienda una revisión anual, con especial atención a presión arterial, pulsos, soplos y cambios en la radiografía de tórax. En la consulta inicial es conveniente la realización de una ecocardiografía de control, evaluando el diámetro de la raíz aórtica. Si no existe dilatación aórtica se puede repetir el estudio a los 3 o 5 años. Si la aorta se encuentra dilatada, se debe practicar una RM (se obtienen medidas más exactas). La sensibilidad del ecocardiograma y de la RM para el diagnóstico de las disecciones aórticas tipos I y II es superior al 90%. Es importante controlar en estos pacientes los factores de riesgo, fundamentalmente la presión arterial, habiéndose comunicado buenos resultados con betabloqueantes. En casos con mayor riesgo de rotura o disección es necesario acortar los intervalos de control.

El tratamiento de la disección aórtica es quirúrgico. Más controvertido es el tratamiento de los pacientes

con dilatación aórtica asintomática. Gott et al, en una revisión de pacientes con dilatación aórtica y síndrome de Marfán (que presentan alteraciones estructurales similares en la pared aórtica), encontraron que los pacientes que presentaban disección tenían un diámetro medio de la raíz aórtica de 7,5 cm. En general, estos autores recomiendan la intervención profiláctica de los pacientes asintomáticos con más de 6 cm de diámetro, realizando una vigilancia estrecha de los pacientes con 5 cm o menos⁸. En nuestro caso, los hallazgos de las técnicas de imagen eran tan llamativos que, aunque no existían manifestaciones clínicas significativas, se planteó la intervención quirúrgica urgente para resecar el aneurisma mediante la técnica de Bentall-Bono, dado el alto riesgo de complicaciones mayores.

BIBLIOGRAFÍA

1. Rainier-Pope CR, Cunninham RD, Nadas AS, Crigler JF. Cardiovascular malformations in Turner's syndrome. *Pediatrics* 1964; 33: 919-925.
2. Guerin F, Guilmet D, De Saint-Maur P, Akoun J, Josso N. Dissection aortique et syndrome de Turner. *Coeur* 1974; 5: 87-95.
3. Allen DB, Hendirás SA, Ley JM. Aortic dilation in Turner syndrome. *J Pediatr* 1986; 302-305.
4. Lie JT. Aortic dissection in Turner's syndrome. *Am Heart J* 1982; 103: 1.077.
5. Hirst AE. Is cystic medionecrosis the cause of dissecting aortic aneurysm? [editorial]. *Circulation* 1976; 53: 915-916.
6. Edwards WD, Leaf DS, Edwards JE. Dissecting aortic associated with congenital bicuspid aortic valve. *Circulation* 1975; 57: 1.022-1.025.
7. Lin AE, Lippe BM, Geffner ME, Gomes A, Lois JF, Barton CW et al. Aortic dilation, dissection, and rupture in patients with Turner syndrome. *J Pediatr* 1986; 109: 820-826.
8. Gott VL, Pyeritz RE, Magovern GJ, Cameron DE, McKusick VA. Surgical treatment of aneurysm of the ascending aorta in the Marfan syndrome: results of composite-graft repair in 50 patients. *N Engl J Med* 1986; 314: 1.070-1.074.