

SÍNDROME DE MARFAN: COMPLICACIONES CARDÍACAS

Valentina Palermo¹; Victoria Briano¹; Gimena Loza¹; Lucía Florio¹

1 - Centro Cardiovascular Universitario - Hospital de Clínicas.

Introducción

La disección de aorta (DA) es el síndrome aórtico agudo más frecuente, y si bien en su etiopatogenia están habitualmente implicados factores de riesgo cardiovascular, existe un grupo reducido sobre todo en jóvenes, en los cuales las alteraciones genéticas como el síndrome de marfan (SMF) son frecuentes. Presentamos el caso de una paciente joven que requirió cirugía por prolapso de válvula mitral (PVM) y años más tarde presenta dilatación y DA, confirmándose el diagnóstico genético de SMF.

Caso Clínico

Sexo femenino, 38 años. Sustitución valvular mitral a los 31 años por PVM mixomatosa, se coloca prótesis mecánica ON-X 29mm, anticoagulada con warfarina. Antecedentes familiares: sobrino portador de SMF. Consulta por dolor torácico de inicio brusco en reposo, intenso, retroesternal con irradiación a dorso. Al examen paciente normotensa, se constata click valvular mitral, soplo diastólico aórtico, pulsos presentes y simétricos. ECG sin elementos a destacar. Dosificación de troponina I 0.15ng/mL (valor normal menor de 0,04ng/mL). Se realiza ETT (figura 1) que evidencia FEVI 53%, prótesis mitral normofuncionante, insuficiencia aórtica moderada con aorta ascendente (AA) dilatada y disección tipo A. Se confirma diagnóstico de disección tipo A mediante angio-TAC (figura 2). Se inicia tratamiento con labetalol iv y morfina y se traslada para cirugía de urgencia. Se realiza cirugía a las 24 horas de inicio del cuadro con sustitución de AA por tubo valvulado St. Jude 23 mm. Se evalúa mediante ETE intraoperatorio (figura 3), tubo valvulado con prótesis mecánica normofuncionante, lámina de disección a nivel de aorta descendente sin cambios. Buena evolución en cuidados intensivos, pasa a sala de cuidados moderados y se otorga alta a domicilio con anticoagulación a los 14 días. Se realiza búsqueda de mutación del gen de la fibrilina-1 en sangre que resulta positivo, por lo cual se confirma el diagnóstico genético de SMF.

Pruebas complementarias

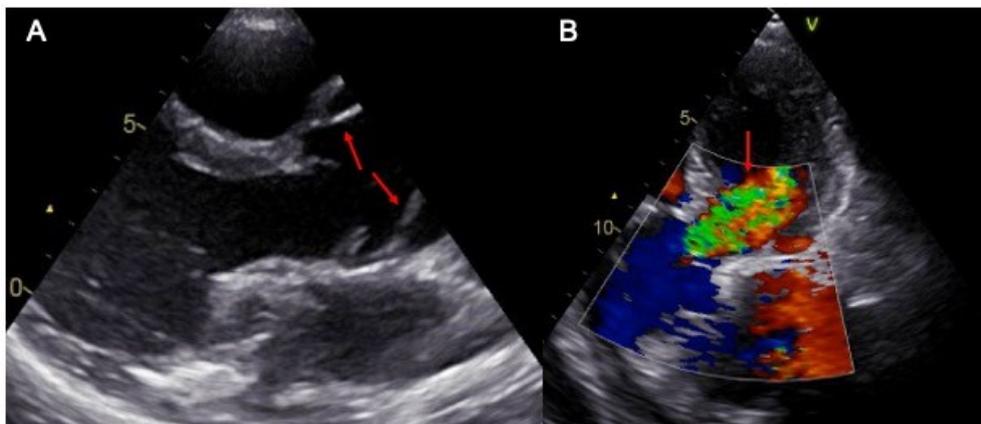


Figura 1. Imágenes de ETT. A: Enfoque paraesternal eje largo, se observa aorta sinusal dilatada con flap de disección (flechas rojas). B: Enfoque apical 5 cámaras, se observa jet de insuficiencia aórtica (flechas rojas).

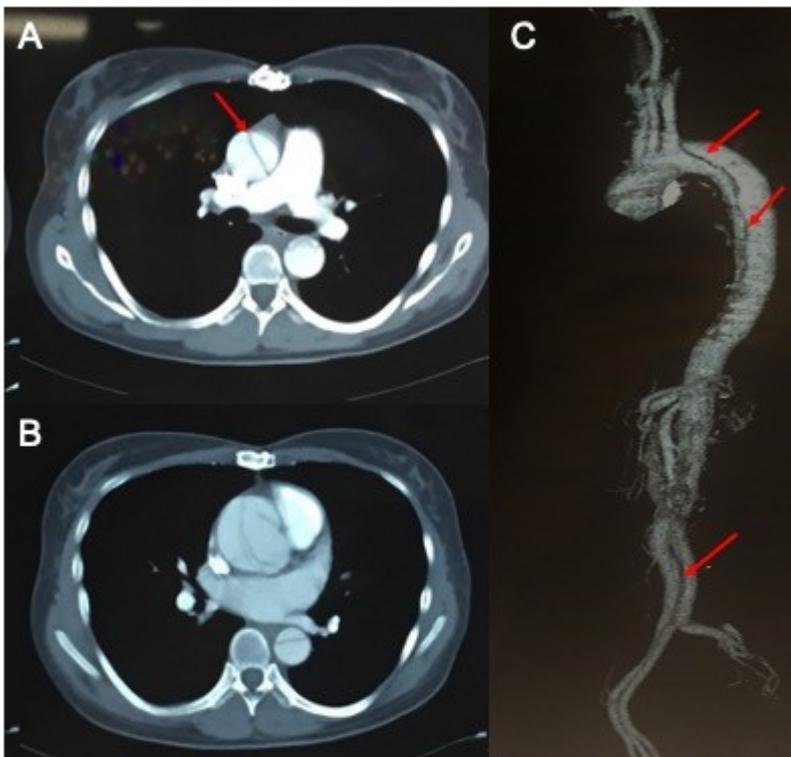


Figura 2. Imágenes de angio-TAC. A y B: cortes transversales donde se observa flap intimal desde la porción sinotubular (donde mide 41 mm) y se extiende a aorta tubular (42 mm), aorta torácica descendente (45 mm) hasta aorta abdominal y ambas ilíacas externas. B: reconstrucción del eje arterial donde se observa el recorrido del flap de disección.

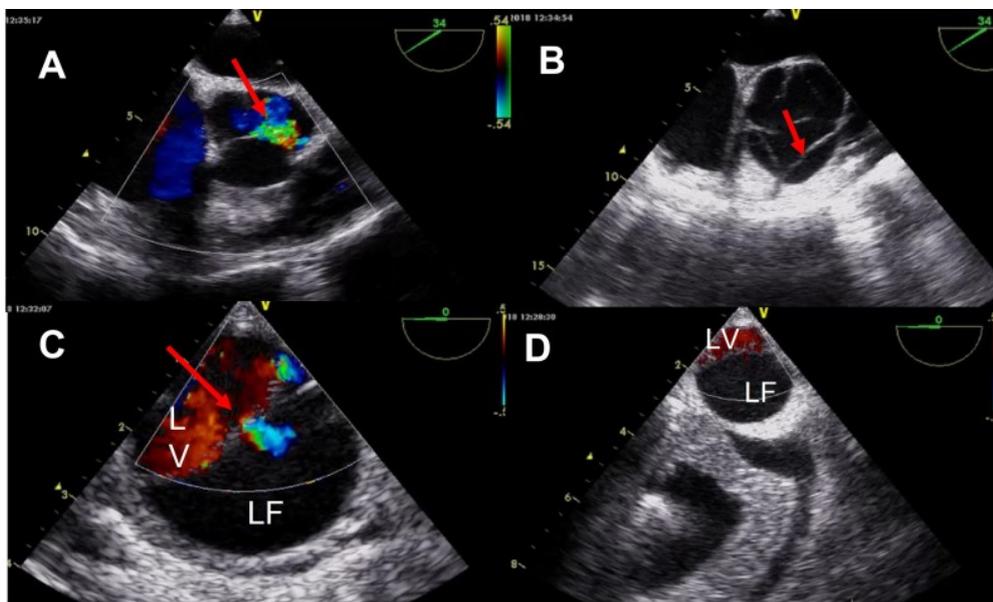


Figura 3: ETE intraoperatorio. A: jet de insuficiencia aórtica (flecha). B: rotura íntima a nivel del seno coronario derecho a 1 cm del origen de la lámina de disección (flechas). C: lámina de disección compleja y móvil con flujo tanto en verdadera como en falsa luz, observándose uno de los sitios de desgarro íntima (flecha) D: aorta descendente donde se observa que persiste la disección, derrame pleural.

Diagnóstico

Complicaciones cardíacas del Síndrome de Marfan

Discusión

El SMF ocurre por una mutación genética en la fibrilina-1, y genera afectación multisistémica. A nivel cardiovascular las dos principales manifestaciones son las aórticas y el PVM, ambas presentes en este caso. La

DA constituye la principal causa de muerte en estos pacientes, y es secundaria a degeneración quística de la media arterial y destrucción de fibras elásticas, lo que lleva a dilatación y adelgazamiento de la AA. A nivel mitral provoca laxitud del aparato valvular y subvalvular, con prolapso en 50-80% de los casos, velos con aspecto mixoide y prolapso de ambos, incluso de las comisuras. El diagnóstico se puede alcanzar casi en el 90% de los casos mediante la clasificación de Gante; en la esfera cardiovascular, la dilatación y disección de AA son los dos criterios mayores y el PVM es uno de los criterios menores. En caso de familiares confirmados con SMF solo se requiere de 1 criterio mayor y datos que sugieran la afectación de un segundo sistema. El tratamiento en caso de disección constituye el de esta patología. Para pacientes con SMF y dilatación de AA la cirugía profiláctica se debe considerar de forma temprana con buenos resultados a corto y a largo plazo.
