



CASO CLÍNICO

Aneurisma de aorta en paciente con Síndrome de Marfan. A propósito de un caso.

Aortic aneurysm in a patient with Marfan's Syndrome. A case report

Paula Córdoba Peláez, Paula ¹, Redruello Guerrero, Pablo ²,
Láinez Ramos-Bossini, Antonio Jesús ³

¹ Grado en Bioquímica, Facultad de Ciencias, Universidad de Granada.

² Grado en Medicina, Facultad de Medicina, Universidad de Granada.

³ Servicio de Radiodiagnóstico, Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada, España.

* Autor de correspondencia: paulacordobap@gmail.com

* Fecha de envío: 23/03/2022

* Fecha de aceptación: 31/05/2022

* Fecha de publicación: 3/05/2023

Resumen

El Síndrome de Marfan es una enfermedad hereditaria autosómica dominante englobada dentro de las denominadas conectivopatías. Esta patología puede tener diferentes manifestaciones clínicas. Entre ellas, el aneurisma de la arteria aorta es una de las más frecuentes. Presentamos el caso de una paciente diagnosticada de Síndrome de Marfan que acudió a nuestro servicio de urgencias por dolor torácico. Se realizó una angiografía por tomografía computarizada urgente en la que se detectó un voluminoso aneurisma de aorta ascendente, sin signos de síndrome aórtico agudo. La paciente fue operada con éxito y pudo continuar con su actividad diaria con revisiones periódicas. Este caso ilustra la importancia de un diagnóstico precoz para evitar posibles complicaciones.

Abstract

Marfan's syndrome is an autosomal dominant condition. This connective tissue disorder may have different clinical manifestations. Among them, the aortic artery aneurysm is one of the most frequent. We present the case of a patient diagnosed with Marfan's syndrome who came into our emergency department with chest pain. An urgent computed tomography angiography of the aorta was performed, which showed a voluminous aortic aneurysm, without acute aortic syndrome signs. The patient was referred to cardiovascular surgery, where the aneurism was repaired with success. Since then, she could continue with her diary activity with periodic revisions. This case highlights the importance of an early diagnosis in order to avoid possible complications.

Palabras clave: Síndrome de Marfan; aneurisma de aorta; tomografía computarizada.

Keywords: Marfan's syndrome; aortic aneurysm; computed tomography.

1. Introducción

El síndrome de Marfan (SM) es una enfermedad hereditaria autosómica dominante causada por una mutación en el gen de la fibrilina-1, con una incidencia de 2-3 casos por cada 10.000 habitantes (presencia de mutación). (1) Entre las manifestaciones clínicas más frecuentes de esta enfermedad destacan la luxación del cristalino, la extensión reducida de los codos, el pectus carinatum o excavatum y la protrusión acetabular (2). Además, las paredes vasculares de los grandes vasos se pueden ver afectadas, aumentando el riesgo de dilatación y disección de la aorta ascendente (2, 3), si bien el desarrollo de aneurismas de aorta es inconstante, con una prevalencia de entre el 70% y el 80% (1) (Tabla 1), y las manifestaciones clínicas son heterogéneas. La incidencia aproximada de esta patología está estimada en 1-3 casos por cada 10.000 habitantes (1). Respecto al pronóstico, la esperanza de vida de los pacientes con SM está aumentando considerablemente, así como los tratamientos con fármacos (4,5).

Es importante diferenciar los distintos tipos de aneurismas aórticos. Según su morfología, estos pueden ser saculares, si solo afectan a una porción de la circunferencia de la aorta, o fusiformes si afectan a toda la circunferencia. También se pueden clasificar según su localización, donde diferenciaremos dos tipos: los aneurismas de aorta torácica y los aneurismas de aorta abdominal.

En un aneurisma de aorta sintomático, el tratamiento quirúrgico es de carácter urgente. Sin embargo, en el caso de la presentación asintomática este dependerá del diámetro de dilatación y de su origen. Se establece que el criterio clínico para intervenir un aneurisma de aorta sea una dilatación en el diámetro mayor o igual a 55 mm. En el caso del SM, se sometería a cirugía aquellos vasos con 45 mm o más de diámetro, o bien en casos de historia familiar con disección aórtica, tasa de crecimiento aórtico mayor de 2mm/año, insuficiencia valvular aórtica o mitral severas, o mujeres embarazadas.

La técnica quirúrgica que se utiliza para el tratamiento de aneurisma de aorta ascendente es la sustitución de la aorta dilatada por un injerto tubular protésico de dacrón. En el caso de SM con aneurisma de aorta ascendente con senos de Valsalva y anillo valvular normal, se precisa la sustitución de la aorta ascendente desde la unión sinotubular hasta el inicio del cayado aórtico, y conviene no preservar los senos de Valsalva por la frecuente necesidad de volver a operar.

En el caso afectación de la raíz aórtica, hay distintos tipos de técnicas como la operación tipo Bentall, que sustituye la válvula, la raíz y la aorta ascendente con un injerto aorto-valvulado; la realización de un homoinjerto con reimplante coronario sustituyendo

también válvula, raíz y aorta; y por último, la sustitución con un autoinjerto pulmonar de la válvula, raíz y primera porción de la aorta ascendente. (5,6)

Los avances tecnológicos nos permiten segmentar e imprimir en 3D la aorta del paciente. El uso y utilidad de esta tecnología ha sido reportado en numerosos estudios y en diversas especialidades médicas (6)

El objetivo de este caso es ilustrar la importancia de la detección a tiempo de una patología tan severa como una aneurisma de aorta, así como mostrar una de las manifestaciones clínicas más frecuentes del SM.

2. Caso clínico

Mujer de 24 años con SM que acude a urgencias hospitalarias por dolor centrotorácico irradiado a escápula derecha acompañado de disnea progresiva hasta hacerse de reposo. Como antecedentes familiares destacaba el fallecimiento de su madre a los 42 años, diagnosticada de SM al igual que su tía materna, un primo y su hermana. Entre los antecedentes personales, presentaba historia de luxación bilateral de cristalino y dilatación de la arteria aorta ascendente (48 mm) que no tuvo seguimiento médico y previamente diagnosticada de SM.

A la exploración, la auscultación cardíaca mostró un soplo sistólico I/IV y diastólico II/IV en foco aórtico junto con un cuadro de edemas periféricos en miembros inferiores con fóvea por debajo de la rodilla. En las pruebas complementarias, se observó un aumento del dímero D que hizo sospechar un tromboembolismo pulmonar. Se realizó una angiografía por tomografía computarizada (angioTC) que no mostró defectos de repleción en la luz de las arterias pulmonares. Sin embargo, se evidenció un aneurisma de aorta ascendente de 75 mm de diámetro. Se completó el estudio con ecocardiografía, donde se observó una dilatación ventricular con paredes de grosor conservado e inversión del flujo diastólico severo, una ligera insuficiencia en la válvula tricúspide y un derrame pericárdico alrededor de cavidades derechas sin signos ecocardiográficos de taponamiento.

La paciente fue ingresada en el Servicio de Cirugía Vasculard para ser intervenida y se acordó con la paciente la implantación de una prótesis metálica valvular. Se le realizó un exudado nasal que descartó la presencia de *Staphylococcus aureus* meticilin-resistente que pudiera provocar una endocarditis posquirúrgica. Se intervino por esternotomía media en la que se realizó una resección del aneurisma y sustitución por tubo de

Valsalva de 30 mm con reimplante de válvula aórtica y arterias coronarias, según la técnica de David. Además, se colocó una plicatura central de velo coronario derecho y no coronario hasta conseguir una altura de coaptación adecuada. Los tiempos de circulación extracorpórea y de clampaje aórtico fueron de 167 y 148 minutos, respectivamente.

Tanto la cirugía como el periodo postoperatorio en la Unidad de Cuidados Intensivos (UCI) transcurrieron sin complicaciones. Después de realizar controles ecocardiográficos diarios, se observó una discreta mejoría en la fracción de eyección del ventrículo izquierdo. Cursó con un cuadro de cefalea de predominio frontal, por el que se realizó una TC de cráneo, descartando patología estructural que lo justificara. La ecografía transtorácica mostró una válvula aórtica con regurgitación ligera, sin alteraciones aparentes del tubo aórtico.

La paciente pasó a planta de hospitalización para continuar la evolución y tratamiento que fueron favorables. Por el buen estado general se procedió al alta hospitalaria. Se estableció un plan de seguimiento por parte de su médico de atención primaria y del Servicio de Cardiología. A lo largo de 3 años siguientes evolucionó favorablemente, aunque acudió en dos ocasiones al servicio de urgencias por dolor torácico inespecífico, descartando patología aórtica aguda mediante realización de angioTC.

3. Discusión

Dada la heterogeneidad de sus manifestaciones, el diagnóstico del SM frecuentemente requiere la realización de diversas pruebas complementarias, tales como estudios de imagen para la valoración de patología cardíaca (ecocardiografía, TC o resonancia magnética, RM) o exámenes oculares para determinar si hay luxación del cristalino. Pero, sin lugar a dudas, el diagnóstico genético resulta esencial ya que se caracteriza por una mutación en el gen FBN1, ubicado en el brazo largo del cromosoma 15 (15q.21.1) (1). En el caso presentado, la paciente tenía una hermana con SM diagnosticado, y la madre falleció a los 42 años por síndrome coronario agudo, sin previo diagnóstico genético de si padecía o no SM. Por ello es fundamental el análisis genético para determinar este síndrome y evitar o hacer un diagnóstico más rápido, con el fin de tratar complicaciones como la expuesta en el caso.

Cabe destacar que, en nuestro caso, la paciente padecía como antecedente una dilatación de la arteria aorta ascendente de 48 mm que no había tenido ningún seguimiento clínico, a pesar de que las Guías de Práctica Clínica indican intervención en SM si el diámetro es mayor de 45 mm en el caso de que haya antecedentes familiares, por lo que la paciente debería haber tenido un seguimiento o incluso una intervención previa (6,7). Aunque el motivo de esta falta de seguimiento no ha quedado esclarecido, es probable que guardara relación con la situación sociofamiliar de la paciente, pues hay que considerar que los pacientes con SM muestran dificultades psicosociales en la vida familiar y en el trabajo (8). Cabe pensar que los antecedentes familiares y personales de la paciente (huérfana durante la adolescencia, cuando se diagnosticó el aneurisma) fueran factores influyentes, pero el caso expuesto refuerza la necesidad de implantar estrategias de control y seguimiento estrictos de estos pacientes.

La segmentación e impresión 3D de la aorta del paciente ha permitido estudiar mejor el caso, así como explicarle su patología de una manera más realista y visual, de modo que pueda comprenderla. Aunque es un detalle prescindible en la clínica actual, puede ser muy útil para mejorar la comunicación médico-paciente, y previsiblemente en el futuro será utilizado de manera rutinaria (6)

El síndrome aórtico agudo es una potencial complicación de los aneurismas de aorta. Actualmente, la Sociedad Europea de Cardiología reconoce 5 subtipos: disección clásica, úlcera aterosclerótica, disección limitada, hematoma intramural y disección traumática. Hay que destacar que se ha descrito una baja familiaridad de los radiólogos con la disección aórtica limitada y que no se realizó angioTC con gating cardíaco, lo que disminuye la sensibilidad de la angioTC para su detección (9,10). Dada la clínica de la paciente, no es posible descartar por completo la existencia de esta complicación subyacente.

Destacar que, en el caso presentado se realiza un procedimiento de sustitución de la raíz aórtica con preservación de la válvula siguiendo la técnica de reimplante (técnica de David). Con esta técnica no es necesario tomar ningún anticoagulante ya que se conserva la válvula aórtica del paciente. Otra técnica también utilizada en estos casos es la técnica de remodelado (técnica de Yacoub). (5,7)

4. Conclusiones

Como conclusión, este caso clínico pone de manifiesto una complicación clínica muy habitual en pacientes con SM, como es el aneurisma de aorta ascendente. Las cirugías cardiovasculares para reparar esta patología son cruciales para el paciente, por lo que un buen estudio del caso ayudaría a aumentar la probabilidad de realizar una cirugía exitosa. Además, es importante resaltar la importancia de hacer un seguimiento a pacientes con riesgo de padecer una aneurisma, debido a que su rotura implica un elevado riesgo de hemorragia masiva y la muerte del paciente por shock hipovolémico.

Declaraciones

Agradecimientos

Los autores expresan su agradecimiento a los miembros del proyecto ArquiM3D-X por su ayuda en la obtención del modelo de aorta impreso en 3D.

Conflictos de interés

Los autores declaran no presentar ningún conflicto de interés.

Financiación

Los autores declaran que no se ha recibido ninguna financiación para la realización de este trabajo.

Declaración de responsabilidades éticas

Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales. Los procedimientos seguidos se conformaron a las normas éticas del comité de experimentación humana responsable y de acuerdo con la Asociación Médica Mundial y la Declaración de Helsinki de 1975 y sus revisiones posteriores. Se obtuvo el consentimiento informado por escrito del paciente implicado en el estudio.

Referencias

1. Sánchez Martínez R. Enfermedad de Marfan: revisión clinicoterapéutica y guías de seguimiento. *Semin Fund Esp Reumatol*. 2011;12(4):112-22.

2. Demolder A, von Kodolitsch Y, Muiño-Mosquera L, De Backer J. Myocardial Function, Heart Failure and Arrhythmia in Marfan Syndrome: A Systematic Literature Review. *Diagnostics (Basel)*. 2020 10(10):751.

3. Koo H-K, Lawrence KA, Musini VM. Beta-blockers for preventing aortic dissection in Marfan syndrome. *Cochrane Database Syst Rev*. 2017;11:CD011103.

4. Judge DP, Dietz HC. Marfan's syndrome. *Lancet*. 2005;366(9501):1965-76.

5. Cook JR, Ramirez F. Clinical, diagnostic, and therapeutic aspects of the Marfan syndrome. *Adv Exp Med Biol*. 2014;802:77-94.

6. Velvin G, Bathen T, Rand-Hendriksen S, Geirdal AØ. Systematic review of the psychosocial aspects of living with Marfan syndrome. *Clin Genet*. 2015;87(2):109-16.

7. Joint Task Force on the Management of Valvular Heart Disease of the European Society of Cardiology (ESC), European Association for Cardio-Thoracic Surgery (EACTS), Vahanian A, Alfieri O, Andreotti F, Antunes MJ, et al. Guidelines on the management of valvular heart disease (version 2012). *Eur Heart J*. 2012;33(19):2451-96.

8. Pugliese L, Marconi S, Negrello E, Mauri V, Peri A, Gallo V, et al. The clinical use of 3D printing in surgery. *Updates Surg*. 2018;70(3):381-8.

9. Ramos-Bossini AJL, Carazo ER, Roa MDG, milena G lopez, García MDCP, Sanchez EM. Aortic dissection class 3: a diagnostic challenge for the radiologist [Internet]. *ECR 2020 EPOS. European Congress of Radiology - ECR 2020; 2020* [citado 8 de mayo de 2021]. Disponible en: <https://epos.myesr.org/poster/esr/ecr2020/C-13161>

10. Ruiz Carazo E, Láinez Ramos-Bossini AJ, Pérez García C, López Milena G. Aortic dissection class 3: a little-known entity. Presentation of 4 cases. *Radiologia*. 2020;62(1):78-84.

Tablas y figuras

Tabla 1. Frecuencia de complicaciones del SM

Complicación	Prevalencia
Luxación del cristalino	50 %
Dilatación de la raíz aórtica	70-80 %
Prolapso de la válvula mitral	55-69 %
Dilatación de la aorta abdominal o descendente	10 %
Ectasia dural	65-92 %
Otras afectaciones	
Calcificación del anillo mitral	
Anormalidades en los compartimentos craneales	
Iris hipoplásico	
Diseción aórtica, con afección de la aorta ascendente	

Se muestra la prevalencia de las complicaciones más frecuentes y se señalan otras complicaciones menos frecuentes, pero también relevantes. Adaptado de Sánchez Martínez R. (1).

Figura 1.

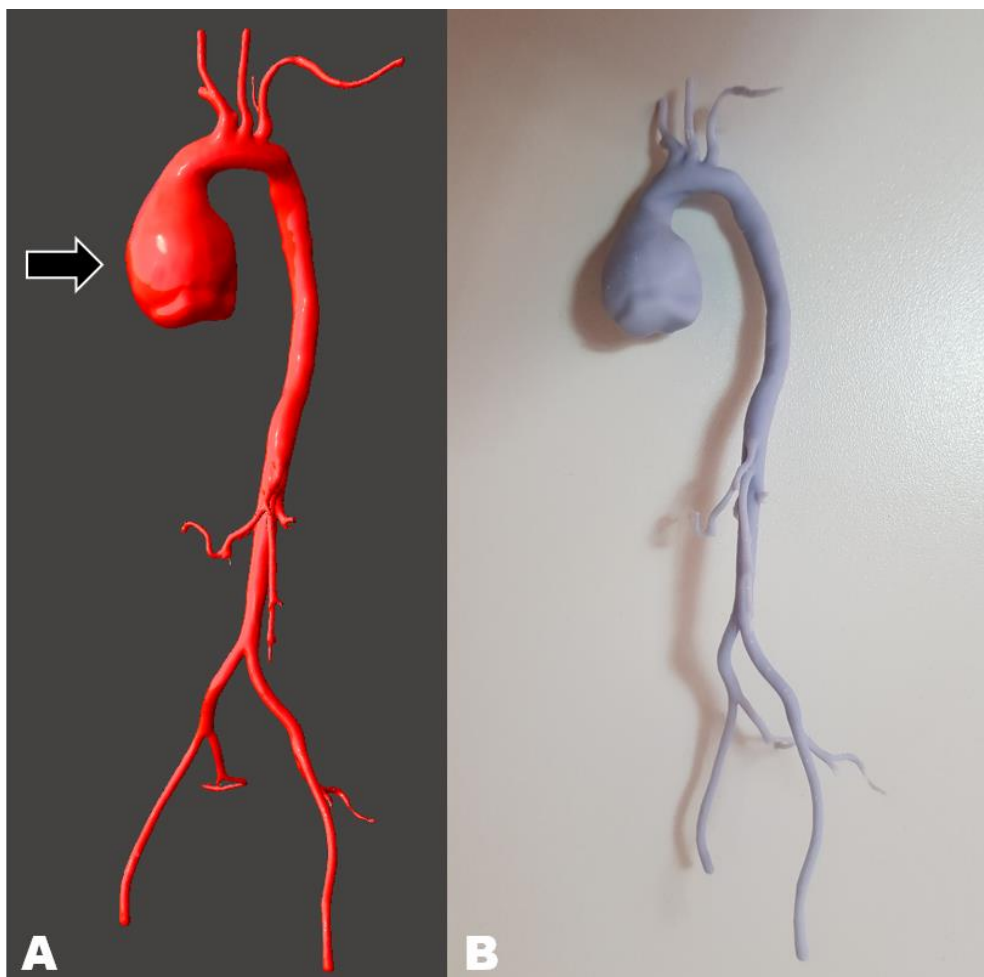


Figura 2.

