

ESTENOSIS AORTICA VALVULAR, SUBVALVULAR Y SUPRAVALVULAR

**Dra. Maite Luis García. Dra. María Ángeles Izquierdo Riezu.
Dr. Esteban J. Pastor Menchaca.
S. de Cardiología Pediátrica. Hospital de Cruces. Biskaia.**

I. ESTENOSIS VALVULAR AORTICA

La estenosis aórtica (EA) es en una malformación de la válvula aórtica, de carácter progresivo, que produce una obstrucción al flujo de salida del ventrículo izquierdo.

La válvula puede ser unicúspide (típica de la estenosis crítica del recién nacido, en la que la válvula se parece más a una masa nodular gelatinosa, que genera una obstrucción severa); bicúspide (la más frecuente); y tricúspide, cuyas valvas sigmoideas pueden ser asimétricas. Generalmente las valvas son gruesas, con fusión de alguna comisura, o con diferentes grados de malformación.

Inicialmente el ventrículo izquierdo compensa la sobrecarga de presión con la hipertrofia de sus paredes, pero en las fases más tardías puede existir fibrosis y calcificación valvular (rara antes de los 20 años), y fibrosis endomiocárdica.

Es frecuente la asociación de más de un tipo de obstrucción de la salida al ventrículo izquierdo (estenosis de la válvula mitral, coartación aórtica y estenosis aórtica supravalvular), por lo que la estenosis aórtica puede formar parte del síndrome de corazón izquierdo hipoplásico.

INCIDENCIA

La incidencia global en la infancia es entre 3-6 % de las cardiopatías congénitas. Por su carácter progresivo no es frecuente su presentación en el período de lactante (

2 % de las cardiopatías). Aumentando su frecuencia en edades superiores, siendo la 2ª en frecuencia hacia la tercera década, sólo después de la comunicación interventricular¹. Existe una predominancia entre hombres y mujeres de 3-4 a 1.

CLÍNICA Y MÉTODOS DIAGNÓSTICOS

La EA tiene un largo periodo de latencia en presentar sintomatología, por lo que generalmente el paciente es un varón asintomático, con buen desarrollo en el que se detecta un soplo durante una exploración de rutina.

El soplo, es típicamente sistólico, precedido de un click de eyección y es máximo en el 2º espacio intercostal derecho. Se irradia al cuello, donde también se puede palpar frémito. El componente aórtico del 2º ruido está reducido o ausente, por lo que el segundo ruido puede ser único. En los casos severos los pulsos periféricos pueden ser más débiles, con menor diferencial sistólico-diastólico (pulsus parvus).

Menos frecuentes como forma de aparición son: la fatiga (15-30%), el dolor anginoso y el síncope (5-10%)². La aparición de los mismos, son signos ominosos, que pueden implicar un pronóstico de supervivencia de no más de 2 a 3 años. Si el gradiente es mayor o igual de 50 mmHg hay riesgo de arritmia y muerte súbita. El riesgo de muerte súbita se estima alrededor del 0.3 % y además se relaciona con gradientes elevados, con la presencia de

sintomatología y con la falta de seguimiento adecuado³.

Los niños con **estenosis aórtica crítica** (obstrucción severa) constituyen un grupo aparte por la grave presentación clínica que desarrollan muy precozmente. En estos niños el soplo puede estar ausente al nacimiento y la insuficiencia cardíaca se establece en las primeras semanas de vida, a consecuencias de la incapacidad del ventrículo izquierdo para mantener un gasto cardíaco adecuado.

La presencia de un ductus permeable, con cortocircuito de derecha a izquierda, es un mecanismo compensador, y que al cerrarse precipita las manifestaciones de hipodébito. La insuficiencia cardíaca se puede agravar cuando el agujero oval, por el gran aumento de la presión de la aurícula izquierda, establece un cortocircuito izquierda - derecha, disminuyendo aún más el gasto cardíaco.

Los síntomas son los propios de la insuficiencia cardíaca congestiva (taquicardia, taquipnea, dificultad para las tomas, etcétera). Manifestaciones que pueden incluso llegar al shock cardiogénico.

MÉTODOS DIAGNÓSTICOS

ECG: presenta diferencias según el grado de la obstrucción: en los casos leves el ECG puede ser normal; con una obstrucción mayor pueden existir datos de hipertrofia ventricular izquierda (aumento del voltaje de la R en precordiales izquierdas y S en derechas); si la estenosis es severa pueden observarse cambios del segmento ST y la onda T, lo que suele ser más frecuente en niños menores de 10 años.

En los niños con estenosis crítica el ECG puede revelar hipertrofia ventricular y auricular derechas y la mayoría presentan alteraciones del segmento ST y la onda T.

Rx tórax: el corazón generalmente no está aumentado de tamaño. En casos evolucionados se observa dilatación de la aorta ascendente y una aurícula izquierda prominente. En los lactantes con estenosis seve-

ra que presentan insuficiencia cardíaca, existe cardiomegalia y aumento de la vascularización pulmonar.

Ecocardiografía-doppler: es el método más eficaz para confirmar el diagnóstico, definir la morfología de la válvula y valorar el grado de severidad. Siempre hay que valorar la disfunción o hipertrofia del ventrículo izquierdo (VI), así como evaluar la presencia de regurgitación que muchas veces va asociada.

- **Morfología de la válvula:** se puede definir el número de valvas, su espesor, existencia de fusión de comisuras, diámetro de orificio valvular y tamaño del anillo. Es típica la aparición de una cúpula en sístole (o "domo") por la mala apertura.
- **Severidad de la estenosis:** a través del doppler pulsado o continuo, se explora la velocidad del flujo, que nos establece el **gradiente de obstrucción**, según la fórmula de Bernouilli, en que el gradiente máximo es igual a 4 por la velocidad máxima². El gradiente sistólico máximo puede ser sobrestimado porque el doppler mide la velocidad instantánea máxima (a diferencia de la hemodinámica que mide la máxima diferencia entre la presión entre el VI y la aorta), lo que obliga en el examen doppler, a efectuar mediciones complementarias que eviten este fenómeno.

Clasificación según el gradiente doppler:

Estenosis leve: gradiente máximo < 40 mmHg

Estenosis moderada: gradiente máximo entre 40-75 mmHg

Estenosis severa: gradiente máximo > 75 mmHg

Prueba de esfuerzo o ergometría: puede ser útil ya que la aparición, en un niño aparentemente asintomático en reposo, de hipotensión, angina, síncope o signos de isquemia durante el examen, es un índice de gravedad que puede determinar decisiones terapéuticas.

Esta prueba es imprescindible en pacientes que deseen hacer ejercicio, previo a su autorización. La prueba de esfuerzo esta contraindicada en pacientes sintomáticos.

Cateterismo: solo se reserva para casos de dudas diagnósticas sobre la lesión: cuando el examen ecocardiográfico no nos ha dado toda la información, existen discrepancias entre la clínica y la ecocardiografía, o cuando lo requiere el estudio de alguna malformación asociada.

TRATAMIENTO MÉDICO

Neonatos con estenosis crítica: Es primordial el tratamiento de la insuficiencia cardiaca congestiva: medidas de soporte con inótrópos, diuréticos, ventilación mecánica y medidas generales.

Es necesaria la infusión de prostaglandinas para mantener la permeabilidad del ductus. Si el ductus no se abre se necesita cirugía urgente. Si se consigue mantenerlo abierto, es posible estabilizarlo para programar la valvulotomía que siempre esta indicada¹. La valvulotomía percutánea, en este grupo de edad, también se ha demostrado efectiva, siendo un procedimiento más difícil y complicado que en el niño mayor

Pacientes después del periodo neonatal: en las lesiones leves a moderadas se aconseja tratamiento conservador y siempre esta indicada la profilaxis antibiótica antiendocarditis.

En las estenosis leves puede recomendarse actividad física normal. En las moderadas, pueden realizar educación física en el colegio y deportes no competitivos, sólo si tienen ECG y ergometría normal⁸, con esto, podemos razonablemente prever la ocurrencia de arritmias severas y muerte súbita.^{5,6,3}

Dada la progresión de la lesión, se debe orientar al niño a actividades físicas de carácter recreativo no competitivas y que por lo tanto no impliquen un esfuerzo de riesgo. Es por lo tanto, clave para la calidad de vida futura, el generar expectativas

y hábitos de vida saludable y de recreación compatibles con la evolución de esta patología.

Cuándo indicar una valvulotomía percutánea o quirúrgica

En niños se ha presentado discusión sobre cuando indicar la valvulotomía. Dado a que es una intervención de bajo riesgo, se ha ido generando consenso sobre su indicación cuando hay una gradiente mayor a 75 mmHg (estenosis severa) aún que no exista sintomatología. Los argumentos que influyeron en la toma de esta conducta, guardan relación con que la liberación de la obstrucción protege la función ventricular, evita el desarrollo de fibrosis intersticial miocárdica, y protege de la aparición de muerte súbita⁷.

Resumen de recomendaciones (categorizadas por la Sociedad Española de Cardiología) de valvulotomía quirúrgica o percutánea⁸

Indicación clase I (consenso general de indicación): los niños sintomáticos; gradientes doppler mayores de 75 mmHg; cambios isquémicos o de repolarización del VI (inversión de la onda T o depresión del segmento ST) en reposo o con el ejercicio.

Indicación clase IIa (existen controversias): gradiente moderado mayor de 50 que quiere practicar deporte de competición

Indicación de clase III (consenso de no indicación): gradiente menor de 50 mmHg, sin síntomas, ni alteraciones electrocardiográficas.

En niños con gradientes moderados, donde existan dudas razonables sobre la indicación de valvulotomía, hay disponibles además del test de Holter y de las pruebas de esfuerzo, exámenes complementarios que pueden ayudar a dicha decisión, tales como ecocardiografía de estrés, doppler tisular, etcétera.⁹

Thomson JDR nos resume las controversias actuales que existen sobre qué procedimiento es de elección en el tratamiento

de esta patología¹⁰. La valvuloplastia quirúrgica, ha sido el tratamiento de la estenosis aórtica durante 30 años, antes de que la valvulotomía percutánea fuera descrita a mediados de los 80. Esta última, ha ido ganando adeptos hasta convertirse en el procedimiento de elección en la mayoría de los centros. No hay ensayos clínicos que comparen adecuadamente la cirugía y la valvuloplastia quirúrgica; los estudios existentes son retrospectivos y no randomizados; además reportan grupos de diferentes edades y diferentes técnicas. Y, lo más importante, existen muchas diferencias entre las indicaciones de intervención y reintervención. A pesar de lo anterior, ambas técnicas pueden ser comparadas en términos de mortalidad, supervivencia a largo plazo, y disminución inmediata de gradiente¹².

La intervención sobre la válvula indistintamente sea quirúrgica o percutánea es siempre un tratamiento paliativo y la reintervención es muy frecuente. La supervivencia libre de reintervención reportada para la valvuloplastia percutánea es de 40 - 50 % según las series en seguimiento de 8-14 años. Las series históricas de la valvulotomía quirúrgica, revelan tasas de reintervención de 15-40 %. Sin embargo, como ya se señaló, los estudios son pequeños y las series que comparan ambas técnicas generalmente reportan resultados similares. En cuanto a la insuficiencia parece ser progresiva en ambos procedimientos¹¹.

Dado a que la insuficiencia es progresiva y la reintervención es muy probable, evitar una esternotomía y los posibles riesgos neurológicos de la circulación extracorpórea, podría ser una justificación racional para proponer la valvuloplastia percutánea como técnica de elección.

En la decisión de indicar la vía quirúrgica o percutánea deben considerarse las características anatómicas de la válvula. Es así, que se desaconseja la vía percutánea en válvulas unicúspides o severamente displásicas¹². También la vía percutánea es-

taría desaconsejada cuando la insuficiencia aórtica es de grado moderado a severo.^{13,14} Desde luego la valvulotomía quirúrgica sigue siendo una alternativa razonable, sí por razones de experiencia o infraestructura no esta disponible alcanzar buenos resultados a través de la técnica percutánea.

Cuándo indicar un remplazo valvular

Hay indicación de recambio valvular cuando coexiste insuficiencia importante de la válvula aórtica, o cuando no se logra liberar la obstrucción después de valvulotomías quirúrgicas o percutáneas. En los últimos años se han utilizado prótesis mecánicas por la duración tan limitada que tenían las biológicas. Recientemente, la sustitución de la válvula aórtica por un autoinjerto de válvula pulmonar (válvula pulmonar del propio paciente), y la colocación de un homoinjerto (válvula de donante humano) en posición pulmonar (técnica de Ross), ha ganado aceptación en muchos centros porque disminuye los riesgos de endocarditis, tromboembolismo y de sangrado por anticoagulación de las prótesis mecánicas.^{15,16}

SEGUIMIENTO⁸

Estenosis leves: cada 2 años con ecocardiografía y ECG. Tras el desarrollo puberal, el seguimiento puede espaciarse.

Estenosis moderadas: cada año con eco y ECG. Ergometría cada 2 años (sino hay síntomas) y eventualmente Holter.

Dado que la valvulotomía es un procedimiento paliativo los controles se seguirán según el grado de lesión residual.

PRONÓSTICO

Pronóstico según la historia natural^{3,8}:

Pacientes con estenosis leves: la progresión es de 18 - 27 mmHg cada década. El 20 % de los pacientes continuarán con estenosis leve al cabo 30 años y un 20 % precisará intervención sobre la válvula. En

los niños con estenosis moderada la probabilidad de intervención sobre la válvula es de un 40% . La probabilidad de supervivencia en estos pacientes es de 81% a los 25 años.

Pronóstico tras valvulotomía: En la estenosis crítica del recién nacido se reporta que la mortalidad de la valvuloplastia percutánea es del 12-14 % y muy similar en el procedimiento quirúrgico. Después del periodo neonatal la mortalidad se cifra alrededor del 2% .^{1,4, 17.}

CAUSAS DE DERIVACIÓN NO PROGRAMADA

La aparición de síntomas: fatiga, angina, síncope, es indicación de derivación urgente al cardiólogo. La muerte súbita se ha reportado en meses e incluso semanas después de la aparición de los síntomas¹⁸ .

II. ESTENOSIS AÓRTICA SUBVALVULAR

Es la obstrucción de la salida del ventrículo izquierdo (VI) por debajo de la válvula aórtica.

TIPOS Y ETIOLOGÍA

Nos vamos a referir a la estenosis subaórtica fija (ESAO) y excluimos las obstrucciones subaórticas causadas por otras anomalías cardíacas como son las anomalías de las válvulas atrio-ventriculares, las obstrucciones por malalineamiento del septo interventricular en presencia de comunicación interventricular (CIV) y la miocardiopatía hipertrófica obstructiva.

Fundamentalmente existen dos tipos de ESAO, una estenosis de tramo corto por membrana o anillo fibroso o fibromuscular y otro tipo en el que un largo segmento por debajo de la aorta estaría estrecho (más de 1/3 del diámetro de la aorta), esta forma se denomina también estenosis subaórtica tuneliforme^{1,2} y es mucho más rara.

En el tipo fibroso, existe una membrana circunferencial completa o incompleta, por debajo de la válvula aórtica; y en el tipo fibromuscular, la obstrucción está constituida por tejido fibromuscular de más longitud y la posición suele estar más alejada de la válvula aórtica, generalmente la válvula mitral suele estar también implicada. En ocasiones es difícil diferenciar estos tipos que parecen formar parte del mismo proceso patológico.

Aunque hay evidencia de que la estenosis subvalvular aórtica es una lesión adquirida, existe una base genética en su desarrollo. Aún no se comprende bien porque se produce, pero se ha postulado que sobre la predisposición genética, el estrés mecánico producido por la existencia de anomalías morfológicas, producirían flujos anormales, los desencadenaría una proliferación anormal de tejido que sería el origen de la enfermedad^{3,4,5} .

Se han descrito casos familiares de estenosis subaórtica en humanos⁶ .

La ESAO se puede presentar de forma aislada o con otras anomalías cardíacas (50% de los pacientes), siendo la más común la comunicación interventricular (CIV) aunque se ha asociado también a coartación de aorta, ductus arterioso persistente, estenosis aórtica valvular, anomalías del septo auriculoventricular, etc. La ESAO puede aparecer en estos pacientes incluso después de la corrección quirúrgica de su cardiopatía.

La ESAO se acompaña de insuficiencia aórtica (IAo) hasta en un 50%, su causa sería el daño de la válvula aórtica producido por el jet sistólico anormal que produce la obstrucción subvalvular^{7,8,9,10,11,13} .

FRECUENCIA

Alrededor del 10-20% de las obstrucciones al tracto de salida del ventrículo izquierdo (TSVI)⁴, aunque se ha comunicado una prevalencia de hasta un 6,5% de las cardiopatías congénitas en el adulto¹³. La ESAO es más frecuente en varones.

FISIOPATOLOGÍA

Es similar a la de la estenosis aórtica valvular, con desarrollo de hipertrofia VI debido a la alta presión sistólica que se debe generar. La válvula aórtica frecuentemente se engrosa, pero esta anomalía parece ser adquirida a consecuencia del jet que se origina por la estenosis subvalvular, tal como se ha comentado.

CLÍNICA Y EXPLORACIONES

COMPLEMENTARIAS^{14,15}.

Clínica

En general los niños están asintomáticos debido a que la EA subvalvular es evolutiva y es extraño encontrar en la infancia gradientes severos. Lo más frecuentes es que se valore al niño por un soplo, o que se descubra la membrana subaórtica al valorar al niño por otra patología cardíaca como una CIV. En los pacientes con patología cardíaca asociada, la clínica dependerá de ésta.

Dado que los síntomas guardan relación directa con el grado de obstrucción, cuando éste es moderado o severo, comienza la disnea de grado variable y los pacientes pueden presentar mareos, dolor precordial y síncope. La lesión severa ocurre generalmente en la edad adulta con fallecimiento del paciente hacia la cuarta o quinta década de la vida si la obstrucción no se trata quirúrgicamente. En la actualidad y en nuestro medio, estos síntomas no los vemos ya que se trata antes de llegar a gradientes severos.

Exploración Física

La existencia de frémito sistólico en mesocardio y la palpación enérgica del impulso ventricular izquierdo, dependerá del grado de obstrucción.

Los hallazgos en la auscultación cardíaca consisten en un soplo sistólico eyectivo, generalmente no precedido de clic y que se oye con mayor intensidad en mesocar-

dio e irradia a hueco supraesternal y carótida derecha; el segundo ruido suele ser normal; y cuando existe insuficiencia aórtica oiremos un soplo diastólico suave paraesternal izquierdo.

ECG

Puede ser normal o mostrar grados variables de hipertrofia ventricular izquierda, aunque ésta última puede no guardar relación con la severidad de la obstrucción.

Rx Tórax

Generalmente no existe cardiomegalia, y rara vez puede verse una dilatación de la aorta ascendente como en la estenosis aórtica valvular.

Ecocardiografía-doppler^{14,15,16}

Permite identificar el lugar de la obstrucción (subaórtico) y la diferenciación de los tipos; se valora la distancia de la obstrucción a la válvula aórtica y si forma un anillo completo o no. Para medir el gradiente de la obstrucción utilizamos el doppler continuo, también se estudia el grado de insuficiencia aórtica, cuando existe, y la presencia o no de otras anomalías asociadas.

En los últimos años se han desarrollado parámetros ecocardiográficos que parecen poder predecir la progresión de la ESAO^{17,18,19}. Entre ellos se encuentran el incremento de la distancia mitro-aórtica, una disminución del ángulo aorto-septal y el hallazgo de un tracto de salida ventricular izquierdo estrecho.

Cateterismo cardíaco

En general el diagnóstico y la valoración del grado de obstrucción se realiza con la ecocardiografía-doppler. Esta exploración por lo tanto se realiza cuando hay otras anomalías asociadas que requieren de esta técnica para su estudio.

HISTORIA NATURAL^{1,4,13,20,21}

La estenosis aórtica subvalvular es una lesión evolutiva en la mayoría de los pacientes y casi nunca se detecta en el recién nacido o período neonatal. El incremento del gradiente es lentamente progresivo a lo largo de los años en el niño mayor y adulto, pero en los primeros años de la vida este incremento puede ser muy rápido. La incidencia de insuficiencia aórtica en la ESAO es de un 50%, llegando hasta un 80% en el adulto, el grado de IAo también se ha demostrado que se incrementa con la edad, aunque no suele pasar de ser leve o moderado y parece estar relacionado con el grado de estenosis. Además la IAo podría progresar a pesar del tratamiento quirúrgico de la ESAO como se ha referido recientemente.

En la ESAO existe un riesgo elevado de endocarditis infecciosa y también se han descrito casos de muerte súbita, aunque se desconoce su incidencia.

Otra cuestión a tener en cuenta es la alta frecuencia de recidivas de la ESAO después del tratamiento quirúrgico, que según las series analizadas va desde un 7 a un 27%, teniendo más probabilidades de recidivar lo pacientes que tienen un mayor gradiente previo.

TRATAMIENTO^{22,23,24,25,26,27,28}

Según la literatura, que resume un artículo reciente de Gersony⁹, en el tratamiento de la ESAO deben de tenerse en cuenta las siguientes premisas:

La estenosis subaórtica en la infancia es una enfermedad progresiva, aunque algunos pacientes pueden mostrar una evolución muy lenta o incluso permanecer estables durante años. En los niños mayores y adultos la evolución es generalmente más lenta.

La insuficiencia aórtica es muy común pero rara vez pasa de ser leve o moderada.

La intervención quirúrgica precoz sin gradiente significativo para prevenir la IAo no está justificada, ya que su progresión no se modifica por el tratamiento quirúrgico.

En el tratamiento quirúrgico de la ESAO, aunque tiene escasa mortalidad, existe una morbilidad no despreciable (bloqueo AV completo, daño mitral) para una intervención que en ocasiones se plantea como preventiva del daño sobre la válvula aórtica.

Tras el tratamiento quirúrgico la resección incompleta o/y la recidiva de la obstrucción es muy frecuente.

La endocarditis bacteriana frecuentemente comunicada hace algunos años, ha dejado de ser un problema que se refiera en el momento actual.

Una guía práctica para el abordaje de la ESAO podría ser el siguiente:

Si el paciente presenta ESAO con obstrucción severa debe recibir tratamiento quirúrgico.

Los niños pequeños con gradientes superiores a 30-40 mmHg o si se constata que el gradiente es rápidamente progresivo debe ser tratados quirúrgicamente.

Los niños pequeños con gradientes < 30 mmHg si signos de hipertrofia VI deben ser controlados de cerca durante los primeros años de vida para poder detectar la evolución de la enfermedad.

Los niños mayores con gradientes leves deben ser controlados periódicamente hasta detectar la progresión del gradiente.

Los pacientes adultos no operados previamente con gradientes estables menores de 50 mmHg deben ser controlados médicamente.

Las posibilidades de tratamiento son la dilatación de la membrana con catéter balón y la excisión quirúrgica de la misma. Con la dilatación, en casos muy concretos se puede lograr un alivio de la obstrucción pero sería una técnica paliativa ya que no

elimina el tejido anormal y en general es una técnica que no se utiliza.

El tratamiento de elección sería por lo tanto la extirpación quirúrgica del anillo con miotomía o miectomía a través del orificio aórtico retrayendo suavemente las valvas aórticas.

El tratamiento de la ESAO tuneliforme es más complicado y rara vez es curativo, existiendo importantes gradientes residuales. Se puede realizar una escisión del músculo obstructor y en ocasiones se ha utilizado la técnica de Konno para liberar el TSVI.

III. ESTENOSIS AÓRTICA SUPRAVALVULAR

La estenosis supravalvular aórtica, es la forma más rara de obstrucción en el tracto de salida izquierdo (8 %) (1). La lesión característica es un estrechamiento de la aorta por encima de la válvula aórtica, que puede ser localizado o difuso.

En la forma localizada, la estenosis se sitúa a nivel de la unión de los senos de valsalva y la aorta ascendente y en la forma difusa, el estrechamiento abarca a la aorta ascendente e incluso a los troncos supraaórticos. Es frecuente la existencia de estenosis en otras arterias, como veremos más adelante, como también lo es la existencia de obstrucciones a otros niveles del tracto de salida izquierdo.

ETIOPATOGENIA

Hoy sabemos que la causa es una mutación heredada o espontánea del gen de la elastina. La tercera parte de los niños, como se explicará más adelante, presentan síndrome de Williams (2), un 25 % son esporádicos (3) y el resto son formas familiares con herencia autosómica dominante. La estenosis supravalvular aórtica también se ha asociado otros síndromes como el de Noonan y la rubeola congénita (4).

Un único gen en la región q11.23 del cromosoma 7 codifica la tropoelastina. Ésta, es un precursor soluble de la elastina, que se expresa en las células del músculo liso en etapas precoces del desarrollo. La cantidad disminuida de elastina, produce una alineación patológica de las fibras elásticas provocando rigidez, estrés e hipertrofia de la pared. También produce un fallo en el crecimiento de la unión de los senos de valsalva con la aorta ascendente, lo que hace que esta lesión generalmente sea progresiva (5). En el caso del síndrome de Williams probablemente existe también delección de genes contiguos, lo que explique la alteración cognitiva y las otras manifestaciones extravasculares que se presentan.

Como la estenosis se halla inmediatamente superior a la válvula, se produce casi siempre una distorsión en la geometría y la función de las valvas aórticas. Estas además suelen ser gruesas y adheridas al anillo estenótico (hasta un 50 % de anomalías valvulares se reportan en descripciones quirúrgicas), condicionando una degeneración valvular prematura (6).

Las coronarias pueden presentar obstrucciones tanto por la malformación de la raíz aórtica en sí misma, como a consecuencia de la hipertensión crónica a la que están sometidas. Esta última puede desencadenar arteriosclerosis prematura, poniendo en riesgo de isquemia a un miocardio ya hipertrófico por la sobrecarga de presión (6).

Otras arterias pueden estar comprometidas: las arterias pulmonares lo están en más de un 30% (muchos estudios muestran una regresión espontánea de este tipo de estenosis y en el caso de lesiones aisladas moderadas o severas pueden tratarse de manera expectante). Las estenosis de las arterias mesentéricas y renales son menos frecuentes.(5,6)

En suma, la estenosis supravalvular aórtica es una lesión que se engloba en una arteriopatía generalizada que afecta tanto a las arterias sistemas como pulmonares,

genéticamente determinada, y que por causas no bien aclaradas afecta sobre todo a la unión entre la aorta y los senos de Valsalva.

FORMAS DE PRESENTACIÓN CLÍNICA

Siempre hay que investigar la historia familiar de arteriopatía.

Generalmente el diagnóstico se hace por la presencia de un soplo sistólico en la base cardíaca irradiado al cuello. Puede existir frémido. Los síntomas, aunque son poco frecuentes, incluyen disnea, angina e incluso síncope. La muerte súbita se ha descrito en pacientes con obstrucción muy grave o con alteraciones coronarias. Si hay coartación o estenosis de la arteria renal puede haber hipertensión.

Los niños con síndrome de Williams presentan típica facies de duende, hipercalcemia en la primera infancia, problemas dentales y oculares, retraso mental y del crecimiento. Es característico también del síndrome, un comportamiento peculiar y una hipersensibilidad a ciertos sonidos (7).

MÉTODOS DIAGNÓSTICOS

ECG: si la obstrucción es severa habrá hipertrofia ventricular izquierda. En los casos que exista hipertrofia ventricular derecha habrá que sospechar estenosis pulmonar asociada. El registro de 24 horas (Holter) es útil para la detección de posibles arritmias.

Rx Tórax: casi siempre es normal, no se observa dilatación de la aorta ascendente a diferencia de la estenosis valvular.

Ecocardiografía-doppler: se observa la anatomía de las valvas, los senos de Valsalva y el anillo estenótico (la morfología de aorta estenótica clásicamente se ha denominado “en reloj de arena”), además de

estimar por doppler el gradiente de presión a través de la zona obstruida.

La imagen de estrechamiento se obtiene en la proyección paraesternal eje largo, siendo por lo general el aspecto discordante con el gradiente medido.

Severidad según el gradiente medido por doppler:

Estenosis leve: < de 36 mmHg de gradiente

Estenosis moderada: entre 36 y 75 mmHg

Estenosis severa: > de 75 mmHg

Las valvas aórticas pueden estar engrosadas y moverse de forma anormal. Se pueden ver anomalías asociadas como coartación aórtica o estenosis de las arterias braquiocefálicas. No es fácil la observación ecocardiográfica de la estenosis coronaria, cuando va asociada.

Resonancia Magnética: puede ser útil para obtener imagen de estructuras arteriales periféricas, las cuales están lejos del haz de ultrasonidos.

Cateterismo: sirve para valorar la afectación coronaria, cuando se sospecha, y las estenosis a otros niveles. No está indicada de rutina.

Genética: los estudios de fluorescencia (FISH) pueden confirmar la alteración genética

TRATAMIENTO

Si hay síntomas, gradiente de presión mayor de 50 mmHg o alteraciones electrocardiográficas está indicada la cirugía (9). Las formas localizadas son tratadas con aortoplastia con parche. Las diferentes técnicas incluyen la ampliación de 1, 2, o 3 senos coronarios. Series quirúrgicas (10) reportan que las 2 últimas técnicas, pueden restaurar mejor la fisiología de la raíz aórtica y que precisan menos reintervenciones a largo plazo. Las formas difusas requieren un conducto aórtico o una endarterectomía amplia con parche. Es

fundamental la inspección de las coronarias en el acto quirúrgico.

SEGUIMIENTO

Por el carácter progresivo de la lesión se recomiendan revisiones cardiológicas anuales. El pediatra debe vigilar la aparición de síntomas, siendo estos motivo de derivación no programada al cardiólogo.

PRONÓSTICO

La rareza de la lesión y la variedad del espectro clínico, hace que sea difícil establecer un pronóstico fiable. Con relación a la supervivencia Kitchiner et al (8) establecen lo siguiente en cuanto a la severidad :

	1año	10a	20 a	30 a
Leve	99 %	97.8 %	96.4 %	95.3 %
Moderada	96.1 %	85%	78%	72.9 %
Severa	76.6 %	33.8 %	19.1 %	12 %

Las formas difusas también tienen peor pronóstico.(10).

En cuanto a los resultados de la cirugía: mientras que Kitchiner et al reportan una mortalidad operatoria en los casos de patología aislada del 10 % que puede llegar al 50 % si se asocian otros niveles de obstrucción, otros estudios (11) hablan de una mortalidad operatoria del 1 % y una supervivencia del 98 % a los 10 años y del 97 % a los 30 años incluyendo la mortalidad operatoria. El índice de reoperación fue del 14-17 % en las series consultadas (7,8).

BIBLIOGRAFÍA ESTENOSIS VALVULAR AÓRTICA

1. Fedderly RT. Left Ventricular Outflow Obstruction.Valvar Aortic

Estenosis. En: The Pediatric Clinics of North America. Pediatric Cardiology .Stuart Berger ed. 376-383 .April 1999.

2. Lupinetti FM, Pridjian AK, Callow LB, Crowley DC, Beekman RH, Bove EL: Optimum treatment of discrete subaortic stenosis. Ann Thorac Surg 54 (3): 467-471,1992
3. Keane JF, Driscoll DJ, Gersony WM,et al. Second Natural history of congenital heart defects: results of treatment of patients with valvar aortic stenosis.Circulation 1993: 87 (su:1) I16-I56.
4. Villalba Nogales J,Herraiz Sarahaga I,Bermudez -Cañete Fernandez R, Maitre Azcarate MJ, Mora de Onate J,Gonzalez Rocafort A, Quero Jimenez M. La valvuloplastia en la estenosis valvular aórtica crítica del neonato. Anales Españoles de Pediatría 2002, 57 (5) 444-451.
5. Mitchell BM, Strasburguer JF , Hubbard JE , Wessel HU. Serial Exercise Performance in Children with Surgically Corrected Congenital Aortic Stenosis. Pediatric Cardiology 24 (4): 319-324 .2003
6. James FW , Schuartz DC , Kaplan S. Exercise electrocardiogram, blood pressure, and working capacity in young patients with valvular o discrete subvalvular aortic stenosis. Am J Cardiol 50: 769-775
7. Carlos Maroto Monedero, Fernando Enriquez de Salamanca, Ignacio Herraiz Sarahaga . Guías de practica clínica de la sociedad española de Cardiología en las cardiopatías más frecuentes. Rev Esp Cardiol 2001; 54 67-82

8. ACC/AHA Guidelines for the Management of Patients with Valvular Heart Disease Guidelines: Management of Valvular Heart Disease in Adolescents and Young Adults. JACC Vol. 32, No. 5, Nov 1998: 1486-1588
9. D.de Wolf , O. Daniels. Management of Valvar stenosis in Children. *Pediatr Cardiol* 23 (4) 375-377,2002.
10. Thomson JDR. Management of valvar aortic stenosis in children. *Heart* 2004. 90 (1) 5-6.
11. Balmer C, Baghetti M, Fasnacht M, Friedli B, Arbenz U. Ballon Aortic Valvuloplasty in Pediatric patients: progressive aortic regurgitation is common. 12.- Gatzoulis MA, Rigby ML, Shine Bourne EA, Redington AN. Contemporary results of balloon valvuloplasty and surgical valvotomy for congenital aortic stenosis. *Arch Dis Child*.73 (1) 66-69.1995
13. Interventional catheterization in paediatric cardiology. Gatzoulis MA, Rigby ML, Redington AN. *Eur Heart J* 1995; 16:1767-1772
14. Alcibar Villa et al. Guías de actuación clínica de la sociedad española de cardiología. Requerimientos y equipamiento de las técnicas invasivas en cardiología pediátrica: aplicación clínica. *Revista española de cardiología* 52 (9) 1999.
15. Congenital Aortic Valve disease: improved Survival and Quality of Life Elkins R C., Knott- Craig C J.; McCue C, Lane MM. *Annals of Surgery* 225 (5) May 1997 503-511
16. The Ross procedure: current registry results . Oury JH, Hiro SP, Maxwell JM. *Annals Thorac Surg* 66 (suppl 6) S 162-65 ,1998
17. Villalba Nogales, Bermudez Cañete R, Garcia Fernandez E, Salazar Mena J. Procedimientos de Cardiología Intervencionista en Cardiología Pediátrica. En: Sociedad Española de Cardiología , editor. Madrid: Sociedad Española de Cardiología ,1996; 459-465.
18. Vaile JC, Griffith MJ. Management of asymptomatic aortic stenosis: masterly inactivity but cat-like observation. *Heart* 1997, 78:215-217.

BIBLIOGRAFÍA ESTENOSIS SUBAÓRTICA

1. Choi JY, Sullivan ID. Fixed subaortic stenosis: anatomical spectrum and nature of progression. *Br Heart J* 1991; 65: 280-6.
2. Kitchiner D. Subaortic stenosis: still more questions than answers. *Heart* 1999; 82: 647-648.
3. Cape EG, Vanauker MD, Sigfusson G, Tacy TA, del Nido PJ. Potential role of mechanical stress in the etiology of pediatric heart disease: septal shear stress in subaortic stenosis. *J Am Coll Cardiol* 1997; 30: 247-254.
4. Cilliers AM, Gewillig M. Rheology of discrete subaortic stenosis. *Heart* 2002; 88: 335-6.
5. Van Arsdell G, Tsoi K. Subaortic stenosis: at risk substrates and treatment strategies. *Cardiol Clin* 2002; 20: 421-429.

6. Petsas AA, Anastassiades LC, Constantinou EC, Antonopoulos AG. Familial discrete subaortic stenosis. *Clin Cardiol* 1998; 21: 63-65.
7. Fyler DC. Anomalías de la salida aórtica. En: Fyler DC editores. *Nadas Cardiología pediátrica* (1ª ed.). Mosby 1994; 504-508.
8. Ahluwalia MS, Butany J, Silversides C, Fayet C, Williams WG. Subaortic stenosis: recurrence of a fibrous ring after 28 years. *Can J Cardiol* 2003; 19: 1189-1191.
9. Gersony WM. Natural history of discrete subvalvar aortic stenosis: management implications. *J Am Coll Cardiol* 2001; 38: 843-845.
10. VanAuker MD, del Nilo PJ, Tacy TA, Sigfusson G, Cape EG. Ventricular septal defect modulates septal shear stress caused by aorto-septal angle: implications for subaortic stenosis. *Ped Reseach* 1996; 39: 39.
11. Wu MH, WU JM, Chang CI, Wang JK, WU YN, Chien SC, Lue HC. Implication of aneurysmal transformation in isolated perimembranous ventricular septal defect. *Am J Cardiol* 1993; 72: 596-601.
12. Gurbuz AT, Novick WM, Pierce CA, Watson DC. Left ventricular outflow tract obstruction after partial atrioventricular septal defect repair. *Ann Thorac Surg* 1999; 68: 1723-1726.
13. Oliver JM, Gonzalez A, Gallego P, Sanchez-Recalde A, Benito F, Mesa JM. Discrete subaortic stenosis in adults: increased prevalence and slow rate of progression of the obstruction and aortic regurgitation. *J Am Coll Cardiol* 2001; 38: 835-842.
14. Latson LA. Aortic stenosis: valvular, supra- and subvalvular, and fibromuscular subvalvular. En Garson A, Bricker JT and McNamara DG editores. *The science and practice of Pediatric Cardiology*, vol. II (1º de.). Lea and Febiger 1990; 1346-1349.
15. Attie F, Ovseyevitz J, Buendía A y de Rossi RL. Estenosis aórticas. En Sanchez PA. *Cardiología Pediátrica. Clínica y cirugía*, tomo I. Salvar Editores 1986; 659-661.
16. Goodkin GM, Tunick PA, Kronzon I. Proximal isovelocity surface area (PISA) in the evaluation of fixed membranous subaortic stenosis. *Echocardiography* 2002; 19: 157-159.
17. Bezold LI, Smith EO, Kelly K, Colan SD, Gauvreau K, Geva T. Development and validation of an echocardiographic model for predicting progression of discrete subaortic stenosis in children. *Am J Cardiol* 1998; 81: 314-320.
18. Geva T, Colan SD, Kelly C, Bezold LI, Gauvreau K. Validation of echocardiographic predictors of progression of subaortic stenosis in children. *Circulation* 1997; 96: 437-441.
19. Hwang MS, Chu JJ, Su WJ. Natural history and risk stratification of discrete subaortic stenosis in children: an echocardiographic study. *J Formos Med Assoc* 2004; 103: 17-22.

20. Lampros TD, Cobanoglu A. Discrete subaortic stenosis: an acquired heart disease. *Eur J Cardiothorac Surg* 1998; 14: 296-303.
21. Rohlicek CV, del Pino SF, Hosking M, Miro J, Cote JM, Finley J. Natural history and surgical outcomes for isolated discrete subaortic stenosis in children. *Heart* 1999; 82: 708-713.
22. Darcin OT, Yagdi T, Atay Y, Engin C, Levent E, Buket S, Alayunt EA. Discrete subaortic stenosis: surgical outcomes and follow-up results. *Tex Heart Inst J* 2003; 30: 286-292.
23. Brown JW, Ruzmetov M, Vijay P, Rodefeld MD, Turrentine MW. Surgery for aortic stenosis in children: a 40-year experience. *Ann Thorac Surg* 2003; 76: 1398-1411.
24. Marasini M, Zannini L, Ussia GP, Pinto R, Moretti R, Lerzo F, Pongiglione G. Discrete subaortic stenosis: incidence, morphology and surgical impact of associated subaortic anomalies. *Ann Thorac Surg*. 2003; 75: 1763-178.
25. Abid A, Denguir R, Chihaoui M, Khayati A, Abid F. Role of surgery in subaortic stenosis. Report of 56 cases. *Ann Cardiol Angeiol* 2001; 50: 261-268.
26. Serraf A, Zoghby J, Lacour-Gayet F, Houel R, Belli E, Galletti L, Planche C. Surgical treatment of subaortic stenosis: a seventeen-year experience. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1999; 117: 669-678.
27. Parry AJ, Kovalchin JP, Suda K, McElhinney DB, Wudel J, Silverman NH, Reddy VM, Hanley FL. Resection of subaortic stenosis; can a more aggressive approach be justified?. *Eur J Cardiothorac Surg* 1999; 15: 631-638.
28. Van Son JA, Schaff HV, Danielson GK, Hagler DJ, Puga FJ. Surgical treatment of discrete and tunnel subaortic stenosis. Late survival and risk of reoperation. *Circulation* 1993; 88II: 159-69.

BIBLIOGRAFIA ESTENOSIS SUPRAAORTICA

1. Kirklin JW, Barrat - Boyes BG. Congenital aortic stenosis. En: Kirklin JW, Barrat- Boyes BG, eds .*Cardiac Surgery* . New York: John Wiley and Sons, 1986:1001-12
2. Varghese PJ, Izukawa T, Rowe RD. Supravalvular Aortic Estenosis as part of rubella syndrome , with discussion of pathogenesis. *Br Heart J* 1969 31:59-62
3. Fyler DC Anomalías de la salida aórtica .En: Fyler DC, ed. *Nadas Cardiología pediátrica*. 1994 :508-509.
4. Pansegran DG, Kioshos AM, Durin RE, Kroetz FW. Supravalvular aortic stenosis in Adults . *Am J Cardiol* 1973,31 637-41
5. Natural course of supravalvar aortic stenosis and peripheral pulmonary arterial stenosis in williams' syndrome . Kim YM, Yoo SJ. Choi JY .*Cardiology in the Young* 9 (1) 37-41, enero 1999.
6. Congenital supravalvar aortic stenosis: A simple lesion? Stamm CH, Friehs Y, Yen Ho S, Moran AM, Jones RS, del Nido PJ. .

- European J of Cardio-Toracic Surgery 19 (2001) 195-202 .
7. Metcalfe K. Williams Syndrome: an update on clinical and molecular aspects. Arch Dis Child 1999, 81 (3) 198-200.
 8. Kitchiner D, Jacson M, Walsh K .Prognosis of supra valve aortic stenosis in 81 patients in Liverpool (1960-1993) .Heart 75 (4) 396-402. 1996.
 9. Castañeda AR, Jonas RA, Mayer JE et al .Obstruction of the left ventricular outflow tract. En: Cardiac Surgery of the Neonate and Infant. Philadelphia: W.B. Saunders Company 1994: 315-332
 10. Stamm C, Kreutzer C, Zurakowski D, Nollert G, Friehs I, Mayer J, Jonas RA, del Nido PJ. Forty–one years of surgical experience with congenital supra valvular aortic stenosis. J Thorac Cardio Surgery 1999 118(5) 874-85.
 11. Brown JW, Ruzmetov M, Vijay P, Turrentine MW .Surgical Repair of congenital supra valvular aortic stenosis in children.. European Journal of CardioThoracic Surgery 21 (1): 50-6, Enero 2002.