

REPORTE DE CASO

Cólico Nefrítico Como Única Manifestación de Disección Aórtica Crónica en Síndrome de Marfan

Ernesto García Vicente, M.D.,¹ Valentin del Villar Sordo, M.D., PhD.,²
Antonio Campos Nogué, M.D.,³ M^a Raquel Pellicer Algora, D.U.E.⁴

EL SÍNDROME DE MARFAN ES EL TRASTORNO HEREDITARIO DEL TEJIDO conectivo más frecuente y presenta afectación multisistémica, presentando una incidencia de 2-3 casos/10000 habitantes. Estos pacientes son proclives a complicaciones cardiovasculares como la rotura y disección aórticas. Los avances en la comprensión de la etiología del síndrome, el reconocimiento precoz del trastorno, y la subsecuente implantación de tratamiento médico-quirúrgico han resultado en una dramática mejoría en el pronóstico de estos pacientes en las últimas décadas. La cirugía ha cambiado sustancialmente el pronóstico y puede realizarse de forma segura de manera electiva. La identificación pre-sintomática es crucial de cara a reducir la frecuencia de eventos aórticos catastróficos.

Este el caso de una paciente con Síndrome de Marfan que acudió al Hospital por un cuadro de dolor lumbar etiquetado de cólico nefrítico como única manifestación clínica de una disección aórtica crónica tipo B.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de 39 años, catalogada de Síndrome de Marfan, aorta bicúspide e insuficiencia aórtica, controlada en consultas externas de Cardiología y en tratamiento con betabloqueantes y AAS (en 1995 presentó episodio de hemianopsia altitudinal autolimitado con RM craneal normal, por lo que se indicó por parte de Neurología tratamiento antiagregante con AAS). En el 2002 se realizó ecografía transesofágica (Figura 1) objetivándose dilatación de la aorta ascendente con diámetro de la raíz de 2,16 cm a nivel sinusal de 4,33 cm, a nivel sinotubular 4,13 cm y a nivel tubular 3,46 cm e insuficiencia aórtica severa asociada (Figura 2).

La paciente estuvo asintomática, revisada periódicamente en la consulta de Cardiología. En Febrero del 2007 se decide la realización de resonancia magnética para estudio de la aorta descendente con carácter rutinario. Se realiza dicho procedimiento con el siguiente resultado: técnica adquisición 3D con alta resolución

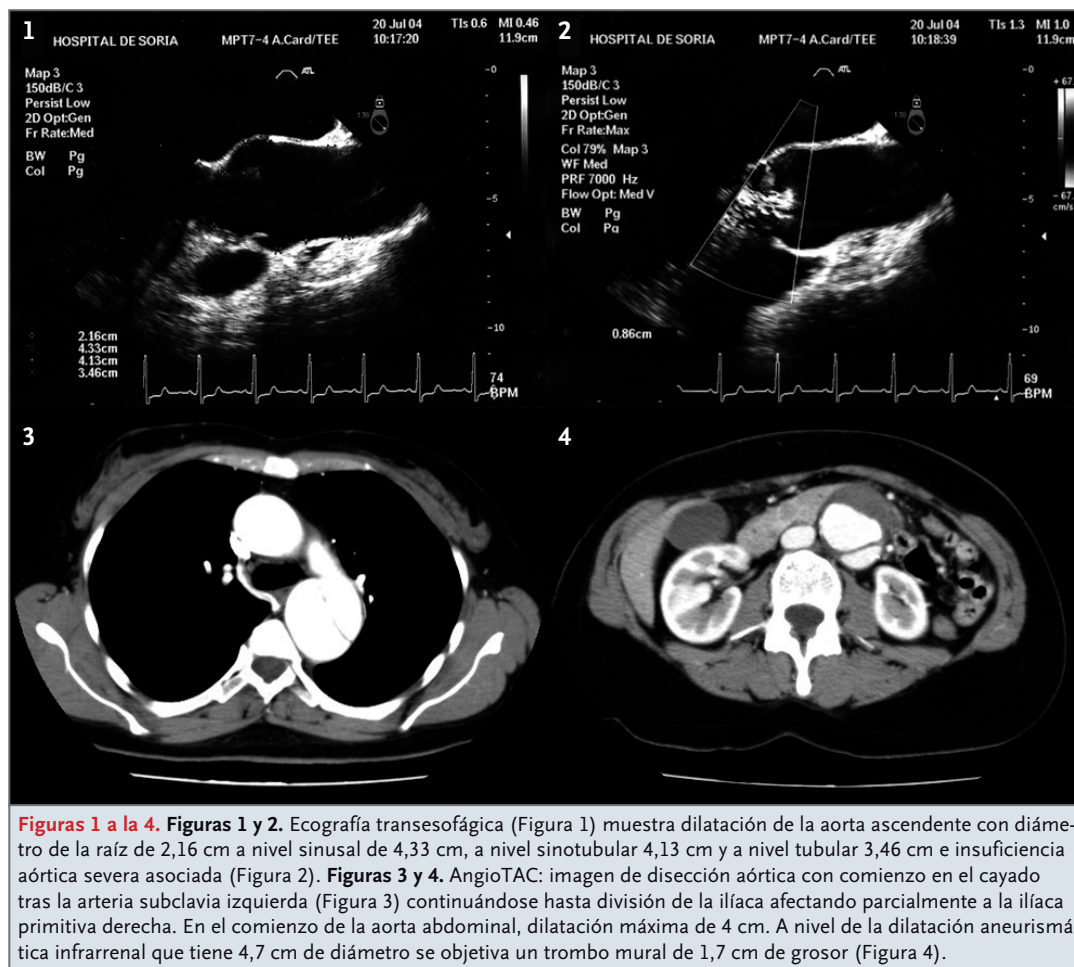
MEDICRIT 2008; 5(2):85-8

Medicrit © 2008. Derechos Reservados.

¹Medicina Intensiva — ²Jefe de Servicio de Medicina Interna — ³Médico Adjunto Servicio de Medicina Interna — ⁴Diplomada Universitaria en Enfermería. Hospital Santa Bárbara de Soria. España. *Correspondencia:* Ernesto García Vicente. Avenida de la Constitución nº 10, 1º B. 42004. Soria. 607662049. Correo electrónico: ernestdino@yahoo.es.

Como citar este artículo: García E, del Villar V, Campos A, Pellicer MA. Cólico Nefrítico Como Única Manifestación de Disección Aórtica Crónica en Síndrome de Marfan. *Medicrit* 2008; 5(2):85-8.

NLMID: 101253595 Includida en el Catálogo de National Library of Medicine, USA. Indexada en la Red de Revistas Científicas de América Latina y el Caribe, España y Portugal REDALYC, IMBIOMED y en PERIÓDICA, Base de datos de la Universidad Nacional Autónoma de México. Para comentarios sobre este artículo, favor dirigirse a: ediciones@medicrit.com



Figuras 1 a la 4. Figuras 1 y 2. Ecografía transefágica (Figura 1) muestra dilatación de la aorta ascendente con diámetro de la raíz de 2,16 cm a nivel sinusal de 4,33 cm, a nivel sinotubular 4,13 cm y a nivel tubular 3,46 cm e insuficiencia aórtica severa asociada (Figura 2). Figuras 3 y 4. AngioTAC: imagen de disección aórtica con comienzo en el cayado tras la arteria subclavia izquierda (Figura 3) continuándose hasta división de la íliaca afectando parcialmente a la íliaca primitiva derecha. En el comienzo de la aorta abdominal, dilatación máxima de 4 cm. A nivel de la dilatación aneurismática infrarrenal que tiene 4,7 cm de diámetro se objetiva un trombo mural de 1,7 cm de grosor (Figura 4).

con contraste i.v. y reconstrucciones en 2D y 3D. Se aprecia doble luz aórtica que parece iniciarse después de la salida de la subclavia izquierda con flujo preferente en la zona de menor diámetro y que se visualiza hasta por debajo de las arterias renales.

Reinterrogada la paciente no refiere episodios de dolor torácico ni abdominal salvo un episodio hace 5 años, durante un embarazo, de dolor en espalda a nivel lumbar acompañado de sintomatología vagal (náuseas y vómitos) que fue catalogado de cólico nefrítico. Fue valorada por el Servicio de Urología objetivándose únicamente ligera ectasia bilateral, sin otros hallazgos.

En la actualidad se le realiza eco Doppler transtorácico que es informado de la siguiente manera: VI no dilatado con diámetro telesistólico de 3,3 cm. y buena contractilidad global y segmentaria. Aorta bicúspide sin gradiente pato-

lógico y con flujo de insuficiencia aórtica severa. Anchura del “jet” en el tracto de salida del VI superior al 60%. Tiempo de hemipresión de 300 milisegundos. Los diámetros de la aorta ascendente objetivados por esta vía son similares a los obtenidos por vía transefágica en el 2002.

Se realiza angioTAC de aorta toracoabdominal con contraste i.v. (Imagen con el siguiente resultado: Se observan dilataciones aórticas a nivel de aorta ascendente y descendente. En zona de unión toracoabdominal se visualizan pequeñas placas ateromatosas calcificadas más acentuadas en zona infrarrenal, presentando la aorta un dilatación aneurismática con paredes calcificadas de 4,6 cm de diámetro. En el angioTAC se visualiza imagen de disección aórtica con comienzo en el cayado tras la arteria subclavia izquierda (Figura 3) continuándose hasta división de la íliaca afectando parcialmente a la

ilíaca primitiva derecha. En el comienzo de la aorta abdominal, dilatación máxima de 4 cm. A nivel de la dilatación aneurismática infrarrenal que tiene 4,7 cm de diámetro se objetiva un trombo mural de 1,7 cm de grosor (Figura 4).

Debido a la complejidad de cara a la toma de una decisión en esta paciente nos pusimos en contacto con el Centro de Referencia Nacional de patología asociada al Marfan (Hospital 12 de Octubre de Madrid, España). En Octubre del 2007 se le intervino quirúrgicamente realizándose resección y exéresis de aneurisma fusiforme de la raíz aórtica e interposición de prótesis tubular valvulada St. Jude N° 27 según técnica de Bentall-De Bono. El postoperatorio transcurrió sin incidencias.

DISCUSIÓN

El síndrome de Marfan es una enfermedad hereditaria de carácter autosómico dominante, con afectación a nivel del tejido conectivo y ocasionada por mutaciones en el gen *FBN₁* del cromosoma 15 que ocasionan una deficiencia de la fibrilina-1, una proteína que cumple un importante papel de soporte estructural a nivel de la matriz extracelular.¹ La prevalencia se estima en aproximadamente 2-3 casos por cada 10000 individuos, aunque en esta estimación se incluyen sujetos afectados y genéticamente predispuestos.² Es una enfermedad sistémica con afectación a nivel esquelético, ocular, ligamentoso, cutáneo, pulmonar, neurológico, abdominal y cardiovascular, siendo esta última la de mayor importancia clínica y pronóstica, con una tasa de mortalidad por esta razón cercana al 90% de los casos. El aneurisma aórtico y la disección siguen siendo las manifestaciones del Síndrome de Marfan con mayor riesgo vital. Estos hallazgos son edad-dependientes, y obligan a un control ecocardiográfico periódico o mediante otras técnicas de imagen. Los dos factores determinantes de riesgo de disección son el diámetro aórtico máximo y la historia familiar de disección, recomendándose reparación quirúrgica cuando el diámetro máximo alcanza los 50 mm en adultos,³ y cirugía precoz en presencia de antecedentes familiares de disección temprana.^{4,5}

La mayor parte de los pacientes con disección aórtica aguda presentan una sintomatología clásica, que incluye dolor torácico severo con

frecuencia irradiado en dirección al trayecto de la disección. Este trayecto casi de forma invariable comienza en la raíz aórtica (tipo Stanford A o de Bakey I o II), afectándose la aorta ascendente, frente la disección aórtica de la aorta torácica descendente (Stanford de tipo B o De Bakey III). La aparición de forma aguda de insuficiencia cardíaca congestiva indica típicamente insuficiencia aórtica severa, complicando el pronóstico de la disección aórtica. Si las arterias carótidas se ven involucradas, algunos pacientes pueden presentar secuelas neurológicas debidas a lesión cerebrovascular. Asimismo, la afectación de las arterias coronarias puede ocasionar un infarto agudo de miocardio o muerte súbita. El mecanismo de muerte suele ser el de rotura al interior del saco pericárdico con el subsecuente taponamiento cardíaco. La disección aórtica crónica generalmente se presenta de forma más insidiosa, habitualmente en ausencia de dolor torácico.⁶ Aunque existen pruebas genéticas disponibles, en la actualidad el diagnóstico es fundamentalmente clínico.⁷

La identificación precoz y el manejo apropiado de estos pacientes es fundamental de cara a prevenir eventos de riesgo vital con consecuencias catastróficas, y en las últimas décadas, los avances en la comprensión de los mecanismos fisiopatológicos del Síndrome de Marfan, el reconocimiento precoz del trastorno, y la posterior institución de tratamiento médico con betabloqueantes (que han demostrado reducir la dilatación aórtica y por lo tanto retrasar la cirugía)⁸ y especialmente la implantación de nuevas técnicas quirúrgicas, han resultado en una mejoría dramática en el pronóstico de este tipo de pacientes.⁹ La identificación de individuos asintomáticos es fundamental de cara a reducir la mortalidad ocasionada por este síndrome.¹⁰

Así pues, se trata de un caso de una paciente con síndrome de Marfan: aorta bicúspide con insuficiencia aórtica severa, dilatación de aorta ascendente y disección aórtica tipo B crónica cuyo único síntoma que pudo estar relacionado con esta patología sería el cuadro catalogado como cólico renal durante un embarazo 5 años antes. Afortunadamente, y pese a la indudable complejidad del cuadro, la intervención quirúrgica fue exitosa y la paciente fue dada de alta incorporándose posteriormente a su vida cotidiana con normalidad.

REFERENCIAS

1. Biggin A, Holman K, Brett M, et al. Detection of thirty novel FBN1 mutations in patients with Marfan syndrome or a related fibrillinopathy. *Hum Mutat* 2004;23:99.
2. Ammash NM, Sundt TM, Connolly HM. Marfan syndrome-diagnosis and management. *Curr Probl Cardiol* 2008;33:7-39.
3. Nollen GJ, Groenink M, Tijssen JG, et al. Aortic stiffness and diameter predict progressive aortic dilatation in patients with Marfan syndrome. *Eur Heart J* 2004;25:1146-52.
4. Kim SY, Martin N, Hsia EC, et al. Management of aortic disease in Marfan Syndrome: a decision analysis. *Arch Intern Med* 2005;165:749-55.
5. Milewicz DM, Dietz HC, Miller DC. Treatment of aortic disease in patients with Marfan syndrome. *Circulation* 2005;111:150-7.
6. Judge DP, Dietz HC. Marfan's syndrome. *Lancet* 2005;366:1965-76.
7. Robinson PN, Arteaga-Solis E, Baldock C, et al. The molecular genetics of Marfan syndrome and related disorders. *J Med Genet* 2006;43:769-87.
8. Iserin L, Jondeau G, Sidi D, Kachaner J. Marfan's syndrome. Cardiovascular manifestations and therapeutic indications. *Arch Mal Coeur Vaiss* 1997;90(Suppl):1701-5.
9. Svensson LG, Kouchoukos NT, Miller DC, et al. Society of Thoracic Surgeons Endovascular Surgery Task Force. Expert consensus document on the treatment of descending thoracic aortic disease using endovascular stent-grafts. *Ann Thorac Surg* 2008;85(Suppl):S1-41.
10. Wong T, Kilner PJ, Gatzoulis MA. Asymptomatic aortic dissection in Marfan syndrome. *Heart* 2002;87:66.

Medicrit © 2008. *Derechos Reservados.*