

Álvaro González Rocafort<sup>a,b,\*</sup>, Ángel Aroca<sup>a</sup>, César Abelleira<sup>c,d</sup>,  
Hernán Carnicer<sup>e</sup>, Carlos Labrandero<sup>c,d</sup> y Sandra Villagrà<sup>d</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Cirugía Cardíaca Infantil y Congénita del Adulto, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

<sup>b</sup>Servicio de Cirugía Cardíaca Infantil y Congénita del Adulto, Hospital Universitario Madrid-Montepríncipe, Madrid, España

<sup>c</sup>Servicio de Cardiología Infantil, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

<sup>d</sup>Servicio de Cardiología Infantil, Hospital Universitario Madrid-Montepríncipe, Madrid, España

<sup>e</sup>Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital Universitario Madrid-Montepríncipe, Madrid, España

\* Autor para correspondencia:

Correo electrónico: [algonroc@hotmail.com](mailto:algonroc@hotmail.com) (Á. González Rocafort).

On-line el 30 de enero de 2017

## BIBLIOGRAFÍA

1. Emani SM. Melody valve for mitral valve replacement. *Oper Tech Thorac Cardiovasc Surg.* 2014;19:454-463.
2. Hofmann M, Dave H, Hübler M, et al. Simplified surgical-hybrid Melody® valve implantation for paediatric mitral valve disease. *Eur J Cardiothorac Surg.* 2015;47:926-928.
3. Kanter KR, Kogon BE, Kirshbom PM. Supra-annular mitral valve replacement in children. *Ann Thorac Surg.* 2011;92:2221-2227.
4. Gonzalez Rocafort A, Aroca A, Polo L, et al. Chimney technique for mitral valve replacement in children. *Ann Thorac Surg.* 2013;96:1885-1887.
5. Abdullah I, Ramirez FB, McElhinney DB, et al. Modification of a stented bovine jugular vein conduit (Melody valve) for surgical mitral valve replacement. *Ann Thorac Surg.* 2012;94:e97-e98.
6. Quiñonez LG, Breitbart R, Tworetzky W, et al. Stented bovine jugular vein graft (Melody valve) for surgical mitral valve replacement in infants and children. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 2014;148:1443-1449.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.recresp.2016.09.058>

0300-8932/

© 2016 Sociedad Española de Cardiología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

## Una causa reversible de fracaso ventricular derecho agudo tras el trasplante cardíaco

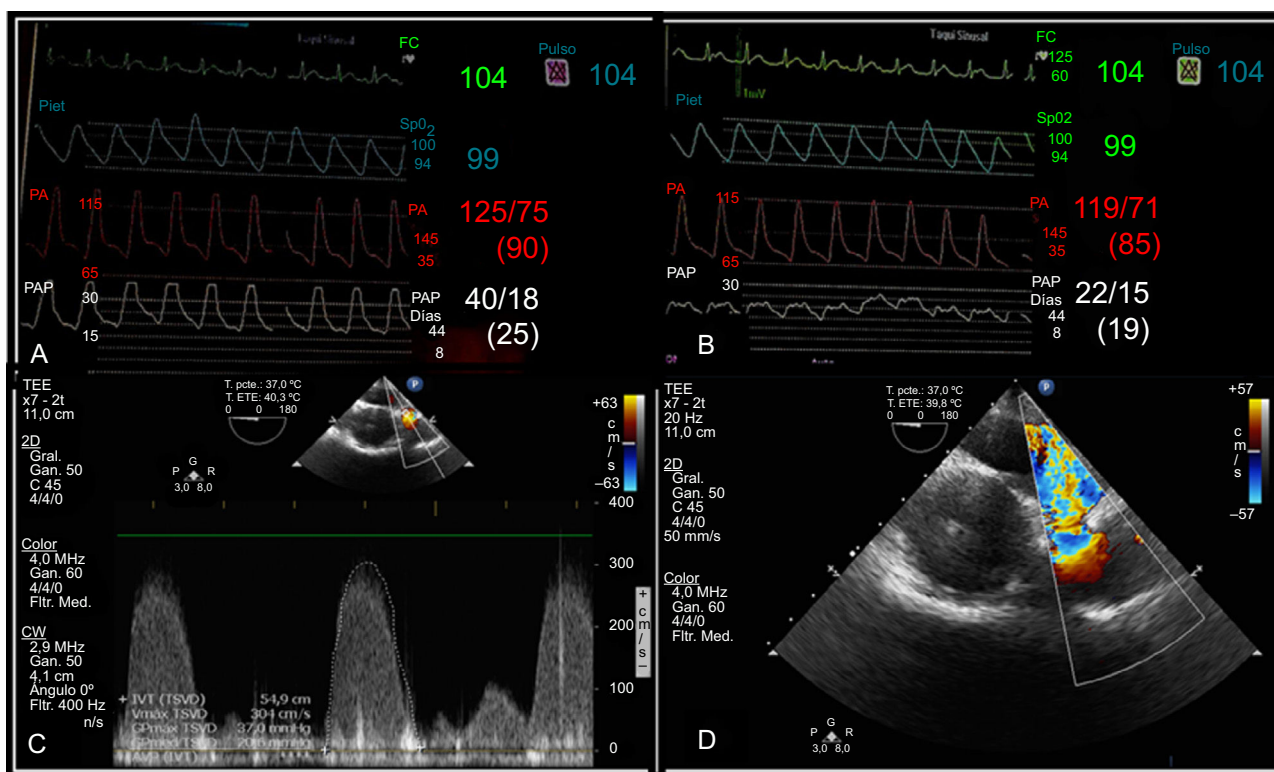


### A Reversible Cause of Acute Right Ventricular Failure After Heart Transplant

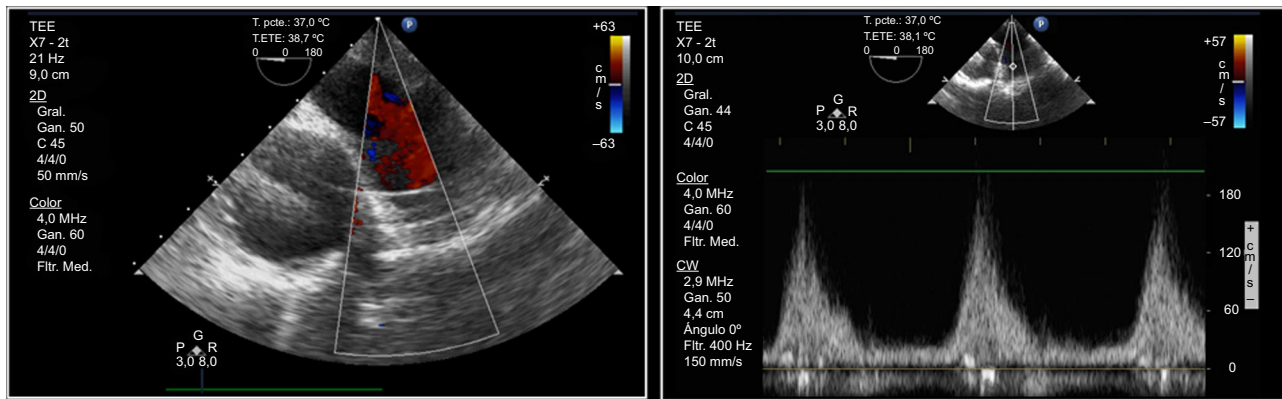
Sr. Editor:

Se presenta el caso de un varón de 41 años con tabaquismo activo, sin historia cardiológica previa ni otros antecedentes, ingresado por infarto agudo de miocardio con elevación del

segmento ST anterior en Killip IV, complicado con parada cardíaca intrahospitalaria, refractaria a maniobras de reanimación cardiopulmonar avanzada y con necesidad de implante de oxigenador extracorpóreo de membrana venoarterial inicialmente periférico durante la parada y central después, así como balón de contrapulsación intraaórtico. Se observa enfermedad coronaria de 3 vasos con oclusión crónica de arteria circunfleja y coronaria derecha y aguda de arteria descendente anterior proximal, revascularizada con *stent* convencional. Incluido en lista de espera de trasplante con urgencia 0 tras un estudio favorable y ausencia de daño neurológico grave, finalmente se realizó trasplante cardíaco



**Figura 1.** A y B: mediciones con catéter de Swan-Ganz. A: hipertensión pulmonar según valores de presión arterial pulmonar pre estenosis de anastomosis de arteria pulmonar. B: valores normales de presión pulmonar tras la estenosis de anastomosis de arteria pulmonar. C: estenosis de anastomosis de arteria pulmonar: velocidad de flujo > 3 m/s, gradiente máximo de 38 mmHg. D: estenosis de anastomosis de arteria pulmonar en eje corto del cayado aórtico a nivel esofágico alto.



**Figura 2.** Ecocardiografía transesofágica tras reconstrucción de anastomosis de arteria pulmonar. Disminución de la velocidad de flujo hasta 1,6 m/s (derecha).

ortotópico según técnica de Shumway (donante varón de 25 años, 80 kg de peso y 176 cm de estatura para un receptor de 80 kg y 178 cm de estatura). A la salida de cirugía, se observó disfunción ligera del ventrículo derecho (salida de circulación extracorpórea rápida), con empeoramiento progresivo hemodinámico a las 24 h y necesidad creciente de soporte inotrópico y vasopresor. A las 36 h tenía elevación significativa de las enzimas hepáticas, y en la ecocardiografía transesofágica se observaba progresión a disfunción y dilatación graves del ventrículo derecho, elevación de presiones pulmonares (observado por catéter de Swan-Ganz, preanastomosis de arteria pulmonar y caída del índice cardiaco a 1,9 l/min/m<sup>2</sup>) con estenosis de la anastomosis de arteria pulmonar, con velocidad de flujo > 3 m/s y gradiente máximo de 38 mmHg, insuficiencia tricuspídea grave y gran dilatación de la vena cava inferior, con inversión sistólica del flujo en las venas suprahepáticas (figura 1). Se realizó cirugía emergente (el tórax estaba abierto por hemorragia tras el operatorio) para reconstruir la anastomosis de la arteria pulmonar, con imágenes inmediatas de ecocardiografía transesofágica de disminución de velocidad a través de la anastomosis hasta 1,6 m/s y mejoría notable de la disfunción del ventrículo derecho (figura 2), todo lo cual permitió el destete del soporte vasoactivo y la extubación del paciente.

La técnica quirúrgica principal en el trasplante cardiaco es la de Lower y Shumway<sup>1</sup>, con sutura terminoterminal de los grandes vasos del receptor con el órgano del donante, en la que son determinantes la técnica quirúrgica y que no haya demasiada desproporción de tamaño entre el órgano del donante y el del receptor<sup>2</sup>. El fracaso ventricular derecho agudo es un 50% de todas las complicaciones cardíacas posoperatorias y supone un 20% de la mortalidad temprana tras el trasplante cardiaco<sup>3</sup>. Si bien las principales causas de fallo cardiaco derecho se corresponden con sobrecarga de presión o volumen, isquemia miocárdica o arritmias, se han descrito 2 casos relacionados con la estenosis de la sutura de la arteria pulmonar<sup>4</sup>, una causa poco frecuente pero reversible de insuficiencia cardiaca derecha, con mayor representación, además, en el ámbito del trasplante pulmonar que en el cardiaco<sup>5</sup>. En esta complicación, un diagnóstico etiológico y un tratamiento precoz resultan decisivos para garantizar su resolución. Su etiología es las diferencias de tamaño de los vasos anastomosados, la constricción de la sutura, la hiperplasia intimal o una combinación de las anteriores. Las consecuencias dependen de la magnitud y la localización de la estenosis y el tamaño del vaso afectado<sup>4-6</sup>. El diagnóstico inicial puede realizarse con ecocardiografía, preferiblemente transesofágica; el plano de grandes vasos y el eje corto del cayado aórtico a nivel esofágico alto son los de máxima rentabilidad para el diagnóstico y la cuantificación<sup>3</sup>. Se ha descrito 1 caso con resultado satisfactorio tras tratamiento

percutáneo<sup>4</sup>, así como tras cirugía con reconstrucción de la anastomosis. En nuestro caso se realizó la segunda opción porque solo habían transcurrido 36 h desde la primera intervención y el tórax aún estaba abierto, lo que facilitaba un acceso rápido hasta la anastomosis.

Este caso expone una complicación infrecuente, escasamente representada en la literatura, pero que considerar en el diagnóstico diferencial del fracaso ventricular derecho agudo del trasplante cardiaco<sup>3</sup>. Asimismo, refleja lo esencial del diagnóstico y el tratamiento precoces para evitar su irreversibilidad. Es obligatorio explorar con ecocardiografía transesofágica la anastomosis de la arteria pulmonar a la salida de la circulación extracorpórea, y los planos que se utilizan preferentemente son el de grandes vasos y el eje corto del cayado aórtico a nivel esofágico alto, aunque se puede agregar la medición del gradiente en la anastomosis con catéter de Swan-Ganz.

Hugo González Saldivar<sup>a</sup>, Javier Hortal<sup>b</sup>, Irene Martín de Miguel<sup>a</sup>, Hugo Rodríguez-Abella<sup>c</sup>, Cynthia Jahavee Las<sup>c</sup> y Manuel Martínez-Sellés<sup>a,d,\*</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Cardiología, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Universidad Complutense de Madrid, Madrid, España

<sup>b</sup>Unidad de Cuidados Posoperatorios de Cirugía Cardíaca, Servicio de Anestesia, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España

<sup>c</sup>Servicio de Cirugía Cardíaca, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España

<sup>d</sup>Universidad Complutense y Universidad Europea, Madrid, España

\* Autor para correspondencia:

Correo electrónico: [mmselles@secardiologia.es](mailto:mmselles@secardiologia.es) (M. Martínez-Sellés).

On-line el 31 de octubre de 2016

## BIBLIOGRAFÍA

- González-Vilchez F, Segovia Cubero J, Almenar L, et al. Registro Español de Trasplante Cardiaco. XXVI Informe Oficial de la Sección de Insuficiencia Cardiaca y Trasplante Cardiaco de la Sociedad Española de Cardiología (1984-2014). *Rev Esp Cardiol.* 2015;68:1008-1021.
- Martínez-Selles M, Almenar L, Paniagua-Martin MJ, et al. Donor/recipient sex mismatch and survival after heart transplantation: only an issue in male recipients?. An analysis of the Spanish Heart Transplantation Registry. *Transpl Int.* 2015;28:305-313.
- Harjola VP, Mebazaa A, Celutkiene J, et al. Contemporary management of acute right ventricular failure: a statement from the Heart Failure Association and the Working

Group on Pulmonary Circulation and Right Ventricular Function of the European Society of Cardiology. *Eur J Heart Fail.* 2016;18:226-241.

4. Lee J, Lee K, Abidov A, Samson R, Lotun K. Endovascular stenting of suture line supraaortic pulmonary stenosis after orthotopic heart transplantation using rapid pacing stabilization. *JACC Cardiovasc Interv.* 2014;7:91-93.
5. Anaya-Ayala JE, Loebe M, Davies MG. Endovascular management of early lung transplant-related anastomotic pulmonary artery stenosis. *J Vasc Interv Radiol.* 2015;26:878-882.

6. Wolfsohn AL, Walley VM, Masters RG, Davies RA, Boone SA, Keon WJ. The surgical anastomoses after orthotopic heart transplantation: clinical complications and morphologic observations. *J Heart Lung Transplant.* 1994;13:455-465.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.recesp.2016.09.025>  
0300-8932/

© 2016 Sociedad Española de Cardiología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

### Extensa familia con síndrome de Marfan en la que se demuestra la patogenicidad de una variante «sinónima» (p.Ile2118=) en el gen de la fibrilina 1



#### Large Family With Marfan Syndrome Demonstrating the Pathogenicity of a "Synonymous" Variant (p.Ile2118=) in the Fibrillin-1 Gene

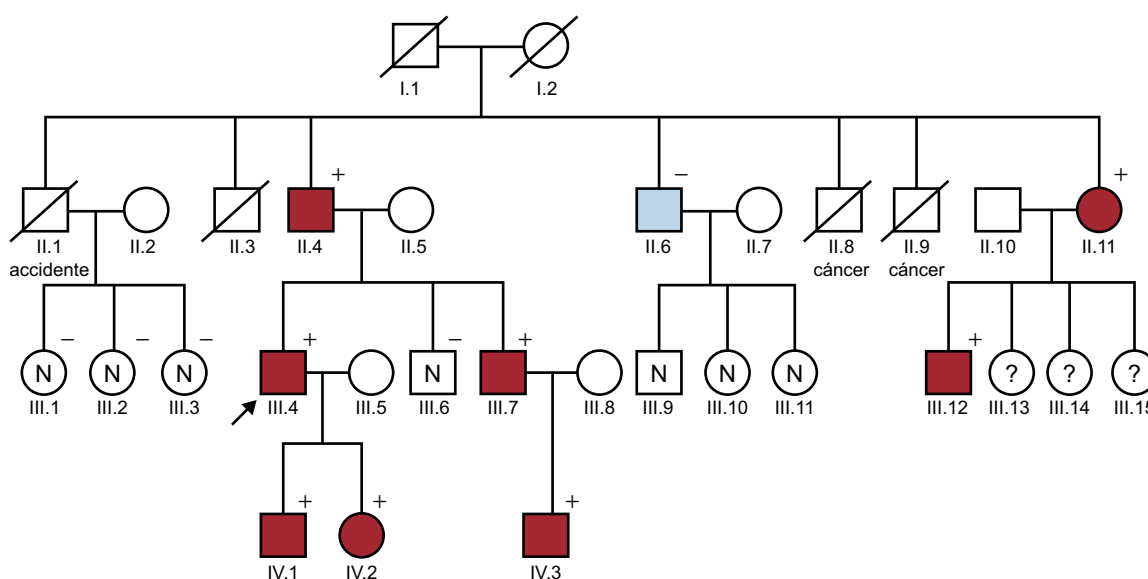
##### Sr. Editor:

Se presenta el caso de una familia con 8 miembros de 3 generaciones afectados por el síndrome de Marfan (SMF), en los que un completo estudio familiar y genético confirma la patogenicidad de una variante «sinónima» identificada en el gen de la fibrilina 1 (*FBN1*).

El caso índice es un varón caucásico de 50 años intervenido de urgencia por una disección de aorta tipo A. Su padre, de 79 años, había sido intervenido a los 56 años por dilatación de la aorta ascendente para sustitución de aorta y reemplazo valvular (técnica de Bentall) y se lo intervino de nuevo a los 75 años por dilatación de la aorta descendente. Al caso índice se le había detectado, años antes de su disección, una *ectopia lentis* y, dado el antecedente de su padre, se sospechó un posible SMF. En 2008 se le realizó un estudio genético del gen *FBN1* en otro centro, mediante Sanger y *multiplex ligation-dependent probe amplification* (MLPA), pero se informó como negativo. Sus 2 hijos se estaban siguiendo en un tercer centro por sospecha de SMF.

En nuestro hospital se centralizó el estudio familiar. Al elaborar el árbol genealógico (figura), se identificó a otros miembros con dilatación de la aorta o con una expresión variable de signos de SMF<sup>1</sup> (tabla). El hermano menor, también con *ectopia lentis*, se intervino recientemente por un aneurisma de aorta ascendente, y se le implantó un tubo valvulado Bentall. Este paciente rechazó la cirugía de preservación del anillo aórtico ofrecida (técnica de David), debido a la buena evolución que su padre y su hermano habían tenido con la técnica de Bentall.

Dada la evidente enfermedad familiar, llamaba la atención la negatividad del estudio genético realizado previamente. En el SMF se han descrito porcentajes de positividad del estudio genético cercanos al 90%<sup>2</sup>. Se decidió realizar un nuevo estudio, esta vez mediante *next generation sequencing* con un panel que incluía 30 genes implicados en enfermedades aórticas. El estudio únicamente identificó una variante «sinónima» (el cambio de nucleótido no produce cambio de aminoácido) en el gen *FBN1* (c.6354C>T, p.Ile2118=). El hecho de que no se produzca un cambio de aminoácido podría indicar que esta variante es no patogénica o de dudosa patogenicidad. Está localizada en una región codificante del gen (en la posición 40 del exón 52, isoforma NM\_000138.4), posición que no parece que afecte a ninguno de los sitios relevantes para el proceso de corte y empalme del ARN (proceso de *splicing*). Sin embargo, un estudio de expresión de ARN, llevado a cabo por Liu et al<sup>3</sup>, en 1977, mostró que dicho cambio genera un *skipping* del exón 52 (ausencia de este exón en el transcrito de ARN). Esto puede generar una proteína truncada por la creación de una nueva



**Figura.** Árbol familiar. Cuadrado: varón; círculo: mujer; flecha: índice; rojo: afectado SMF; azul: aorta bicúspide; línea oblicua: fallecido; N: evaluado y sano; ?: desconocido; +: portador p.Ile2118=; -: no portador. Esta figura se muestra a todo color solo en la versión electrónica del artículo.