

# Tetralogía de Fallot con síndrome de válvula pulmonar ausente

## Presentación de un caso y revisión de la literatura

Matías Gómez<sup>1</sup>, María Agustina Vayo<sup>1</sup>, Lucía M. Ortiz<sup>2</sup>, Marcelo Portis<sup>3</sup>,  
Diego Echazarreta<sup>4</sup>, Daniel Marelli<sup>5</sup>

### Resumen

La tetralogía de Fallot es la cardiopatía congénita cianótica más frecuente del adulto. El síndrome de válvula pulmonar ausente constituye una variante poco frecuente, que representa del 3% al 6% de los pacientes con tetralogía de Fallot. Presentamos el caso de un paciente masculino de 29 años de edad, con tetralogía de Fallot y síndrome de válvula pulmonar ausente, los hallazgos del examen físico y los principales exámenes complementarios; como así también su evolución y una revisión de la literatura.

*Insuf Card 2017; 12(2): 91-95*

**Palabras clave:** Cardiopatía congénita - Tetralogía de Fallot - Síndrome de válvula pulmonar ausente

### Summary

#### *Tetralogy of Fallot with absent pulmonary valve syndrome Case report and literature review*

*The tetralogy of Fallot is the most frequent cyanotic congenital heart disease in adult. Absent pulmonary valve syndrome is a rare variant, representing 3% to 6% of patients with tetralogy of Fallot. We present the case of a 29-year-old male patient with tetralogy of Fallot and absent pulmonary valve syndrome, physical examination findings and major complementary examinations; as well as its evolution and a review of the literature.*

**Keywords:** Congenital heart disease - Tetralogy of Fallot - Absent pulmonary valve syndrome

### Resumo

#### *Tetralogia de Fallot com síndrome da valva pulmonar ausente Relato de caso e revisão da literatura*

*A tetralogia de Fallot é a doença congênita cianótica mais comum cardíacas em adultos. A síndrome valva pulmonar ausente é uma variante rara, que representa de 3% a 6% dos pacientes com tetralogia de Fallot.*

<sup>1</sup> Médico residente de 3° año. Servicio de Cardiología. Hospital Interzonal Especializado de Agudos y Crónicos "San Juan de Dios". La Plata. Buenos Aires. República Argentina.

<sup>2</sup> Médico cardiólogo. Jefe de residentes. Hospital Interzonal Especializado de Agudos y Crónicos "San Juan de Dios". La Plata. Buenos Aires. República Argentina.

<sup>3</sup> Médico cardiólogo. Jefe de Sala de Cardiología. Hospital Interzonal Especializado de Agudos y Crónicos "San Juan de Dios". La Plata. Buenos Aires. República Argentina.

<sup>4</sup> Médico cardiólogo. Jefe de Consultorios Externos de Cardiología. Hospital Interzonal Especializado de Agudos y Crónicos "San Juan de Dios". La Plata. Buenos Aires. República Argentina.

<sup>5</sup> Médico cardiólogo. Jefe de Servicio de Cardiología. Hospital Interzonal Especializado de Agudos y Crónicos "San Juan de Dios". La Plata. Buenos Aires. República Argentina.

**Correspondencia:** Dr. Matías Gómez.  
Calles 27 y 70. La Plata. Buenos Aires. CP: 1900. República Argentina.  
Email: gomezmatiasmd@gmail.com

Recibido: 14/11/2016  
Aceptado: 26/04/2017

Apresentamos o caso de um paciente masculino de 29 anos de idade, com tetralogia de Fallot e síndrome da valva pulmonar ausente, exame físico e os principais estudos complementares; bem como a sua evolução e uma revisão da literatura.

**Palavras chave:** Cardiopatía congênita - Tetralogía de Fallot - Síndrome da valva pulmonar ausente

## Introducción

La tetralogía de Fallot es la cardiopatía congénita cianótica más frecuente del adulto; su incidencia es del 0,08% y representa el 5-8% de todas las cardiopatías congénitas. Afecta, aproximadamente, a 1 de cada 8.500 nacidos vivos, con un ligero predominio de varones sobre mujeres<sup>1</sup>. Esta malformación se caracteriza por el desplazamiento anterior y craneal del *septum* infundibular, lo que causa cabalgamiento aórtico sobre el *septum* interventricular, comunicación interventricular (amplia y no restrictiva), estenosis infundibular del ventrículo derecho (VD) e hipertrofia ventricular derecha<sup>2</sup>.

En 1847, Cheevers describió la *tetralogía* de Fallot con válvula pulmonar ausente, caracterizada por comunicación interventricular, ausencia de válvula pulmonar o válvula pulmonar rudimentaria, estenosis anular y dilatación del tronco pulmonar y de una o ambas de sus ramas. El síndrome de válvula pulmonar ausente constituye una variante poco frecuente, que representa del 3% al 6% de los pacientes con tetralogía de Fallot<sup>3</sup>.

## Caso clínico

Paciente masculino de 29 años de edad, que consultó por disnea en clase funcional (CF) II según *New York Heart Association* (NYHA) de larga data, que evolucionó a CF

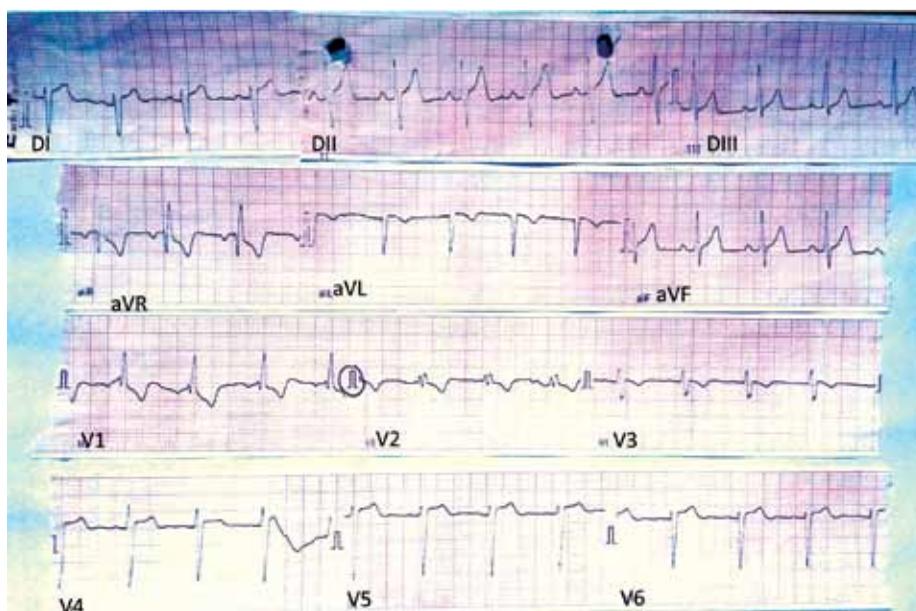
III en el último año, asociada a palpitaciones de inicio y finalización súbita y de reposo. Como antecedentes patológicos, refería cardiopatía congénita no especificada de diagnóstico en la infancia, sin control ni seguimiento cardiológico y múltiples cuadros de infecciones respiratorias durante la niñez.

Al examen físico, paciente en aceptable estado general, piel y mucosas normocoloreadas, posición preferencial en cuclillas, yugulares ingurgitadas 2/3 con colapso inspiratorio, tórax asimétrico con prominencia de hemitórax izquierdo, latido sagital y latidos supraclaviculares bilaterales. A la palpación choque de punta desplazado en 5° espacio intercostal (EIC) izquierdo línea medio-clavicular de carácter hiperdinámico; frémito sistólico en todo el área precordial, de mayor intensidad en 3° EIC derecho. A la auscultación: R1 y R2 hipofonéticos; soplo holosistólico eyectivo 5/6 de máxima intensidad en 2° EIC derecho con irradiación a todo el precordio y a dorso, y soplo protodiastólico regurgitante 2/4 en 2° EIC izquierdo.

Signos vitales: tensión arterial: 110/65 mm Hg, frecuencia cardíaca: 85 latidos por minuto, frecuencia respiratoria: 22 ciclos por minuto, temperatura: 36,1° C, saturación por oximetría de pulso: 96%.

Al electrocardiograma (ECG): ritmo sinusal a 85 latidos por minuto, eje del QRS desviado a la derecha, bloqueo completo de rama derecha del haz de His (proximal) (Figura 1).

Al laboratorio: hematocrito: 45,5%; hemoglobina: 14,6 g/dL;



**Figura 1.** Electrocardiograma con ritmo sinusal a 85 latidos por minuto, agrandamiento biauricular a predominio de la aurícula izquierda, PR de 160 mseg, QRS de 140 mseg con imagen de bloqueo completo de rama derecha proximal, rotación horaria en el plano frontal y eje desviado a la derecha a +130 a +140 grados, signos de hipertrofia biventricular a franco predominio del ventrículo derecho y trastornos secundarios de repolarización.

y el resto de las determinaciones sin particularidades.

En la radiografía de tórax se evidenció un índice cardiotorácico de 0,75, con agrandamiento del VD. Se visualiza aumento del diámetro de ambas arterias pulmonares (AP) (Figura 2).

Se realizó ecocardiograma transtorácico que evidenció comunicación interventricular perimembranosa con extensión subaórtica de 15 mm; *septum* infundibular desviado hacia el tracto de salida del ventrículo derecho, disquinético, rechazado hacia el ventrículo izquierdo; válvula pulmonar rudimentaria; tronco pulmonar y ramas dilatadas; anillo pulmonar de 26 mm aproximadamente; estenosis infundibular y valvular con gradiente VD-AP: 100 mm Hg; insuficiencia pulmonar moderada; leve prolapso de la válvula mitral con insuficiencia mitral leve (Figura 3); concluyendo: tetralogía de Fallot con síndrome de válvula pulmonar ausente.

Se solicitó tomografía computada multicorte de tórax con contraste endovenoso, para evaluación de árbol vascular pulmonar, que evidenció: marcada dilatación de arterias pulmonares principales, presentando un diámetro de 6 cm la derecha y 5 cm la izquierda (Figura 4).

Con diagnóstico definitivo de tetralogía de Fallot con síndrome de válvula pulmonar ausente, y por encontrarse el paciente sintomático, se decidió derivación a centro especializado de mayor complejidad para resolución quirúrgica, donde presentó obito intraquirúrgico por coagulopatía.

## Discusión

El síndrome de válvula pulmonar ausente es una cardiopatía congénita que consiste en la falta de desarrollo o formación rudimentaria de las sigmoideas pulmonares, un anillo pulmonar hipoplásico y dilatación del tronco y las ramas de la arteria pulmonar<sup>1</sup>.

En el 90% de los casos, se encuentra asociada a otras malformaciones, como tetralogía de Fallot, comunicación interventricular e interauricular, obstrucción al tracto de salida del ventrículo derecho, atresia tricuspídea, defectos de la tabicación atrioventricular, transposición de las grandes arterias, arteria coronaria única y agenesia de alguna de las ramas de la arteria pulmonar<sup>4</sup>. Se ha reportado la prevalencia de este síndrome en un 3 a 6% de los pacientes con tetralogía de Fallot<sup>3</sup>.

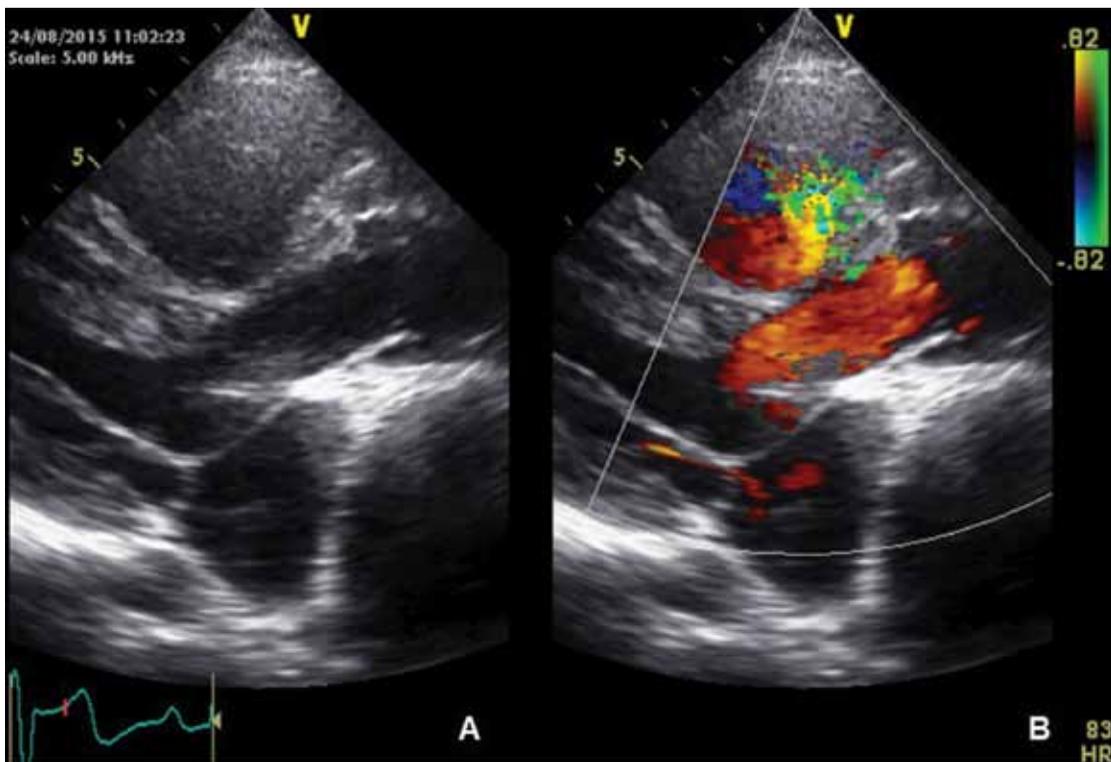
No se conoce con exactitud la génesis de este síndrome. En estudios genéticos se ha observado que la microdelección del cromosoma 22 es un hallazgo común en estos pacientes. El *ductus* arterioso frecuentemente está



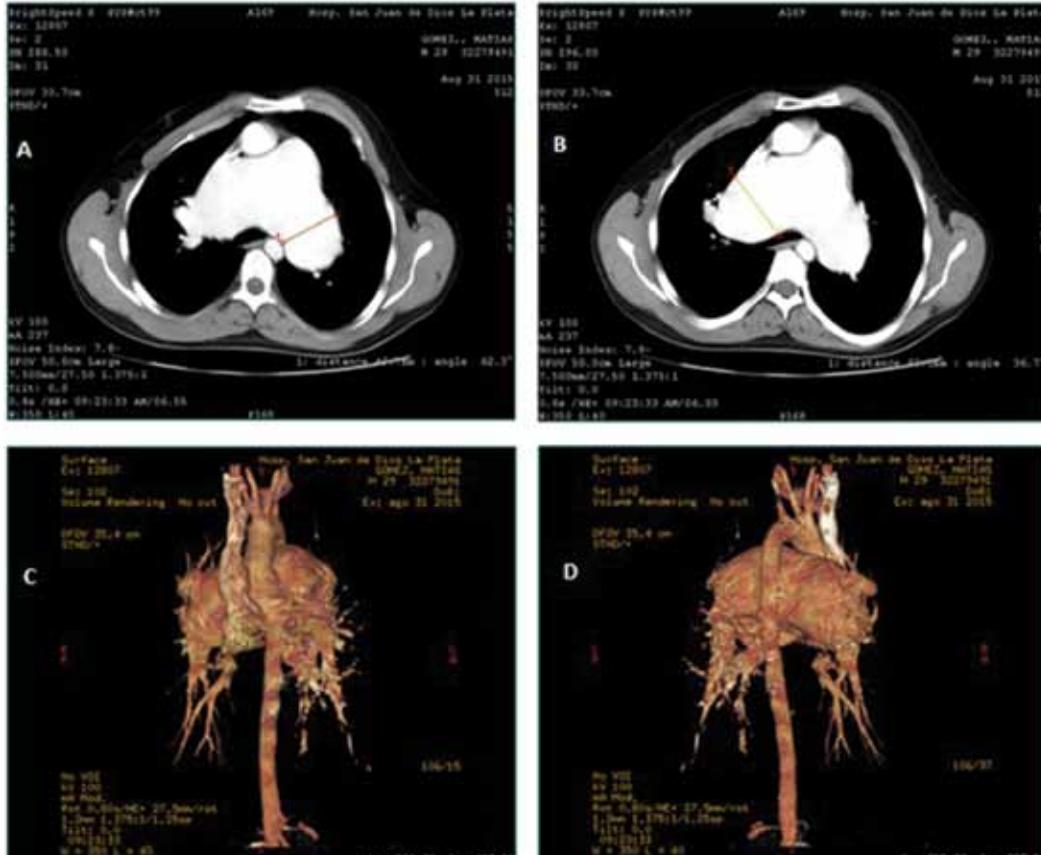
**Figura 2.** Radiografía de tórax posteroanterior con un índice cardiotorácico de 0,75 con agrandamiento del ventrículo derecho y aumento del diámetro de ambas arterias pulmonares.

ausente en estos pacientes, aunque no se sabe si esto es un componente de la malformación o el resultado de las alteraciones hemodinámicas<sup>5</sup>. Se ha postulado que, al ser producto de una malformación troncoconal, existe una división anormal del tronco arterioso, y por lo tanto, el anillo pulmonar es hipoplásico y la válvula, de existir, es rudimentaria y está compuesta de tejido mixomatoso. Se sabe que la dilatación aneurismática de la arteria pulmonar y sus ramas principales puede ser causada por un defecto pulmonar congénito, ya que el patrón en mosaico del tejido elástico de la arteria pulmonar aparece reemplazado por tejido conectivo hipocelular. También se ha descrito necrosis quística de la capa media de la arteria pulmonar<sup>6</sup>. El anillo pulmonar, al estar reducido en diámetro, causa obstrucción al tracto de salida del VD, y la válvula, al ser incompetente, provoca insuficiencia pulmonar. En los pacientes con tetralogía de Fallot asociada, la comunicación interventricular es grande y permite que las presiones en ambos ventrículos sean iguales. La obstrucción al tracto de salida del VD propicia que exista cortocircuito de derecha a izquierda<sup>7</sup>.

Existen anomalías pulmonares que son el resultado directo de la compresión traqueobronquial de las arterias



**Figura 3.** A. Ecocardiograma en vista de un eje largo paraesternal izquierdo modo bidimensional. B. misma vista con Doppler color que evidenció comunicación interventricular perimembranosa con extensión subaórtica de 15 mm; septum infundibular desviado hacia el tracto de salida del ventrículo derecho, disquinético, rechazado hacia el ventrículo izquierdo; válvula pulmonar rudimentaria; tronco pulmonar y ramas de arterias pulmonares dilatadas; anillo pulmonar de 26 mm aproximadamente; estenosis infundibular y valvular con gradiente VD-AP: 100 mm Hg; insuficiencia pulmonar moderada; leve prolapso de la válvula mitral con insuficiencia mitral leve.



**Figura 4.** Tomografía computada multicorte de tórax con contraste endovenoso. A. Corte axial con medición de rama izquierda de la arteria pulmonar. B. Corte axial con medición de rama derecha de arteria pulmonar. C. Reconstrucción tridimensional con sustracción de tejidos, vista anterior. D. Reconstrucción tridimensional con sustracción de tejidos, vista posterior.

pulmonares dilatadas, y pueden consistir en atelectasias, enfisema o ambos.

Los pacientes están en riesgo de presentar hipoxia, cianosis, insuficiencia cardíaca, insuficiencia respiratoria o una combinación de éstos. En el feto, se puede desarrollar insuficiencia cardíaca, lo que resulta en *hidrops* fetal y muerte intrauterina. Los que sobreviven y llegan a término desarrollan síntomas inmediatamente después de nacer<sup>1</sup>. La radiografía de tórax muestra hallazgos sugestivos de este síndrome. Habitualmente, se aprecia cardiomegalia de grados variables, a expensas del VD. El arco medio está abombado y se observan las arterias pulmonares derecha e izquierda dilatadas como masas a los lados del corazón e incremento en la circulación pulmonar<sup>8,9</sup>.

En el ECG, el *situs* eléctrico es *solitus* y el eje del QRS está desviado a la derecha. Existen datos que sugieren hipertrofia ventricular derecha aislada o combinada con la del ventrículo izquierdo. Puede haber imagen de bloqueo de la rama derecha del haz de His<sup>3</sup>.

El ecocardiograma suele ser diagnóstico en esta condición. Existe comunicación interventricular perimembranosa con cabalgamiento aórtico. El infundíbulo pulmonar está permeable, incluso dilatado, proporcionalmente al grado de insuficiencia pulmonar. El anillo pulmonar es hipoplásico en grados variables y no se observan las valvas pulmonares. El tronco y las arterias pulmonares están dilatados. Se registra hipertrofia y crecimiento ventricular derecho, con movimiento septal paradójico. La modalidad Doppler muestra flujo sistodiastólico turbulento a través del tracto de salida ventricular derecho. El flujo a través de la comunicación interventricular no se aprecia turbulento, porque el defecto suele ser amplio, no restrictivo, y el cortocircuito bidireccional<sup>1</sup>.

Existen publicaciones que sugieren a la tomografía computada multicorte y a la resonancia magnética como parte de la evaluación prequirúrgica. El cateterismo se reserva para pacientes seleccionados en los que existe alguna duda diagnóstica, diferentes anomalías asociadas o para ayudar en la planeación del procedimiento quirúrgico. También, debería excluirse el nacimiento y trayecto anómalo de una arteria coronaria por delante del infundíbulo ventricular derecho<sup>5</sup>. El manejo óptimo del paciente portador de síndrome de válvula pulmonar ausente radica en la detección temprana de la patología, idealmente desde el ultrasonido prenatal<sup>10</sup>. Los problemas respiratorios son la principal causa de morbi-mortalidad en estos pacientes. El manejo médico se enfoca en prevenir o curar las infecciones secundarias a los problemas de obstrucción bronquial y la exacerbación de los cambios enfisematosos y las atelectasias<sup>11</sup>.

El tratamiento quirúrgico es complicado y controversial, y conduce a una elevada mortalidad, principalmente en aquellos pacientes severamente sintomáticos. La mayoría de las series dividen a los pacientes en dos grupos: los que requieren cirugía antes del primer año de vida, en los que la mortalidad varía de un 10 a un 50%; y los que requieren cirugía después del año de vida, con una mortalidad de alrededor del 10%. Los tratamientos pueden

ser paliativos o correctivos<sup>12</sup>. La tendencia actual es más agresiva en intentar corregir completamente las lesiones. El procedimiento consiste en el cierre de la comunicación interventricular y el implante de un aloinjerto valvular entre el VD y la arteria pulmonar<sup>1</sup>. En algunos casos también se realizan reducciones del diámetro de la arteria pulmonar dilatada o sus ramas, mediante la plicatura de las mismas o la colocación de bandas, y/o se actúa sobre las vías aéreas estenóticas<sup>5,13,14</sup>.

## Recursos financieros

Los autores no recibieron ningún apoyo económico para la investigación.

## Conflicto de intereses

Los autores declararon no tener conflicto de intereses.

## Referencias bibliográficas

1. Attie F, Calderón J, Zabal C, Buendía A. *Cardiología Pediátrica*. Editorial Panamericana. 2ª Edición. México, 2013. Capítulo 29: 291-297.
2. González LJA, Cadavid AM, Aguilera D, Cazzaniga M. Artículo de actualización para formación continuada. *Tetralogía de Fallot*. Rev Colomb Cardiol 2008; 15: 139-147.
3. Perloff, JK. *Cardiopatías Congénitas*. Editorial Panamericana. 3ª Edición. Argentina, 1988. Capítulo 18: 473-478.
4. Campeau L, Ruble P, Cooksey W. Congenital absence of the pulmonary valve. *Circulation* 1957; 15:397.
5. Rudolph A. *Congenital Diseases of the Heart: Clinical-Physiological Considerations*. Third Edition. Wiley-Blackwell. San Francisco, 2009. 14: 345-85.
6. Lakier J, Stranger P, Heymann M, et al. Tetralogy of Fallot With Absent Pulmonary Valve: Natural history and hemodynamic considerations. *Circulation* 1974; 50:167-175.
7. Sauer U. Congenital absence of the Pulmonary valve. *Orphanet Encyclopedia* 2003.
8. Wolfe R, Smothermon M, Miles V, et al. Atypical radiographic findings in neonates with absent pulmonary valve and tetralogy of Fallot. *Chest* 1977; 72:245.
9. Shabnam M, Ali S T, Farhad M. Absent Pulmonary Valve Associated With Tetralogy of Fallot and Double Chamber Right Ventricle. *Arch Cardiovasc Image* 2013;1(2): 86-9.
10. Sleurs E, De Catte L, Benatar A. Prenatal diagnosis of absent pulmonary syndrome in association with 22q11 deletion. *J Ultrasound Med* 2004; 23:417.
11. Norgaard M, Alphonso N, Newcomb A, et al. Absent Pulmonary Valve Syndrome: Surgical and clinical outcome with long-term follow-up. *Eur J Cardiothorac Surg* 2006; 29:262.
12. Pinsky WW, Nihill MR, Mullins CE, et al. The absent pulmonary valve syndrome. Considerations and management. *Circulation* 1978; 57:159.
13. Rodríguez Fernández M, Villagrà Blanco F. En: *Protocolos diagnósticos y terapéuticos en Cardiología Pediátrica*. Coordinador: Zabala Argüelles J.I. *Tetralogía de Fallot*. Sección de Cardiología Pediátrica. Capítulo 23: 317-331.
14. Shahid F, Siddiqui MT, Amanullah MM. Tetralogy of Fallot with absent pulmonary valve syndrome; appropriate surgical strategies. *J Pak Med Assoc* 2015;65(5).