



Observaciones Clínicas

Asociación inusual en el síndrome de Brachmann-de Lange

Juan A. Sánchez-Brotons*, María C. Asencio-García, Pablo J. González-Pérez
y Francisco J. Morales-Ponce

Unidad de Gestión Clínica de Cardiología, Hospital Universitario de Puerto Real, Puerto Real, Cádiz, España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 29 de octubre de 2012

Aceptado el 4 de enero de 2013

On-line el 22 de febrero de 2013

Palabras clave:

Brachmann-de Lange

Coartación de aorta

Estenosis pulmonar

Ductus arterioso persistente

RESUMEN

El síndrome de Brachmann-de Lange es un síndrome polimalformativo de incidencia baja que incluye entre sus manifestaciones un amplio abanico de cardiopatías. Presentamos una paciente afectada de dicho síndrome, sometida durante el período neonatal a cirugía de ligadura de ductus arterioso y a una comisurotomía valvular pulmonar, a la que se diagnosticó una coartación de aorta durante la edad adulta. Hasta nuestro conocimiento, no se ha descrito previamente la triple asociación de ductus arterioso persistente, estenosis valvular pulmonar y coartación de aorta en el síndrome de Brachmann-de Lange.

© 2012 SAC. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

An unusual combination in Brachmann-de Lange syndrome

ABSTRACT

Brachmann-de Lange syndrome is a low incidence multiple congenital anomaly syndrome that includes a wide range of congenital heart diseases. We present a patient diagnosed with aortic coarctation during adulthood, who was subjected to surgical closure of ductus arteriosus and pulmonary valvotomy during the neonatal period. To our knowledge the combination of patent ductus arteriosus, pulmonary stenosis, and aortic coarctation in Brachmann-de Lange syndrome has not been previously described.

© 2012 SAC. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Keywords:

Brachmann-de Lange

Aortic coarctation

Pulmonary stenosis

Patent ductus arteriosus

El síndrome de Brachmann-de Lange (SBL) es un síndrome polimalformativo con una incidencia estimada de 1/10.000 a 1/20.000 recién nacidos vivos. Existe gran variabilidad en el fenotipo, y el diagnóstico es clínico en la mayoría de las ocasiones, aunque el estudio genético puede jugar un papel importante, ya que se han descrito mutaciones en el gen NIPBL en un porcentaje que oscila entre el 20 y el 56% de los pacientes y en el gen ligado al X SMC1L1 en el 5%¹. Se caracteriza por

retraso mental, bajo peso al nacer, talla baja, microcefalia e hirsutismo generalizado, y puede asociarse a malformaciones genitales, neurológicas, cardíacas, gastrointestinales, renales y osteoarticulares².

Presentamos el caso de una mujer de 29 años afectada de SBL, diagnosticada durante el período neonatal de estenosis valvular pulmonar grave y ductus arterioso persistente mediante cateterismo, y sometida a los 2 meses de vida a una

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: jasanchezbrotons@hotmail.com (J.A. Sánchez-Brotons).

1889-898X/\$ – see front matter © 2012 SAC. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.carcor.2013.01.002>

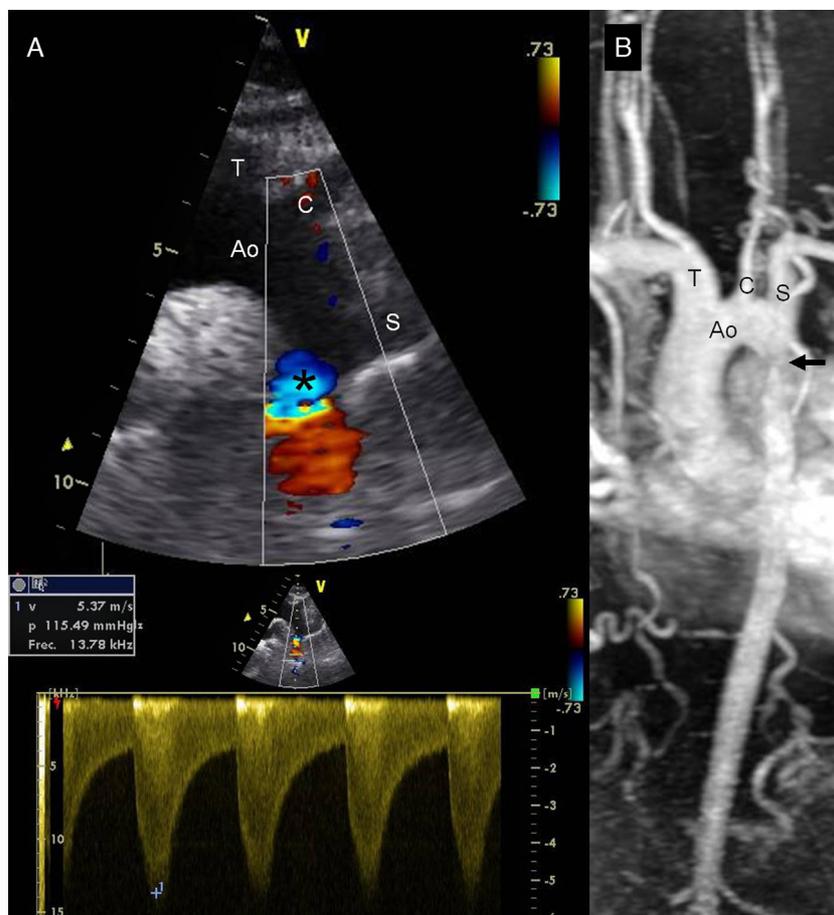


Figura 1 – A) Aceleración diastólica del doppler color a nivel de la coartación en ecocardiografía transtorácica (plano supraesternal). Registro de doppler espectral continuo con gradiente sistólico máximo de 115 mmHg y extensión diastólica. B) Coartación (flecha) en reconstrucción de aorta y grandes vasos mediante resonancia magnética. Ao: cayado aórtico; C: arteria carótida izquierda; S: arteria subclavia izquierda; T: tronco braquiocefálico.

comisurotomía valvular pulmonar y a ligadura del ductus arterioso.

Tras permanecer asintomática y sin seguimiento desde la infancia, a los 29 años fue remitida por presentar cifras de presión arterial persistentemente elevadas. En la exploración física destacaban un soplo sistólico interescapular y pulsos de escasa amplitud en los miembros inferiores. El ecocardiograma confirmó la presencia de una coartación de aorta, visualizándose una reducción súbita de su calibre tras la salida de la arteria subclavia izquierda (fig. 1A) y registrándose mediante doppler continuo un gradiente sistólico máximo de 115 mmHg con extensión diastólica (fig. 1A). La angiografía nuclear magnética definió el carácter yuxtaductal de la anomalía, con un diámetro máximo de 8 mm y una extensión de 10 mm, e identificó un origen ectásico de la arteria subclavia izquierda y circulación colateral a partir de arterias radicales bilaterales y ramas de las subclavias, incluyendo las arterias mamarias internas (fig. 1B).

La prevalencia de cardiopatías congénitas en el SBL oscila entre el 13 y el 70% según las distintas series¹, por lo que es razonable su cribado sistemático. La comunicación interventricular es la anomalía más frecuente, seguida

de la comunicación interauricular y la estenosis valvular pulmonar¹. Se ha descrito un amplio abanico de cardiopatías asociadas con menor frecuencia al SBL, como el ductus arterioso persistente, la tetralogía de Fallot, el síndrome del corazón izquierdo hipoplásico, el ventrículo derecho de doble salida, la ventana aortopulmonar³, la miocardiopatía hipertrófica⁴ o la estenosis supra valvular aórtica. Se han comunicado casos de degeneración valvular de novo por encima de los 10 años de edad¹, por lo que es recomendable un seguimiento ecocardiográfico periódico incluso tras una primera valoración sin anomalías. La relevancia clínica de las cardiopatías congénitas asociadas al SBL es muy variable, y en general modesta, si tenemos en cuenta el resto de sus manifestaciones¹.

Hasta nuestro conocimiento, no se ha comunicado previamente la asociación de estenosis valvular pulmonar, ductus arterioso persistente y coartación de aorta en un paciente con SBL, mientras que únicamente se han descrito 2 casos de coartación de aorta aislada⁵.

Es importante reseñar el diagnóstico de la coartación de aorta años después de la ligadura del ductus arterioso, lo que puede deberse a la protrusión de tejido ductal en la luz de la

aorta⁶ o al infradiagnóstico de la coartación durante el período neonatal, ya que es posible que no se registren gradientes de presión elevados hasta la ligadura del ductus arterioso.

BIBLIOGRAFÍA

1. Selicorni A, Colli AM, Passarini A, et al. Analysis of congenital heart defects in 87 consecutive patients with Brachmann-de Lange syndrome. *Am J Med Genet.* 2009;149A:1268-72.
2. Jackson L, Kline AD, Barr MA, et al. De Lange syndrome: a clinical review of 310 individuals. *Am J Med Genet.* 1993;47:940-6.
3. Akdeniz C, Odemis E, Erdem A, et al. Double outlet right ventricle and aortopulmonary window in a patient with Cornelia de Lange syndrome: a novel association. *Genet Couns.* 2009;20:161-6.
4. Limongelli G, Russo S, Digilio MC, et al. Hypertrophic cardiomyopathy in a girl with Cornelia de Lange syndrome due to mutation in SMC1A. *Am J Med Genet.* 2010;152A:2127-9.
5. Barisic I, Tokic V, Loane M, et al. Descriptive epidemiology of Cornelia de Lange syndrome in Europe. *Am J Med Genet A.* 2008;146A:51-9.
6. Cabrera A, Gutiérrez A, Pastor A, et al. Coartación de aorta adquirida tras la operación quirúrgica del ductus arterioso en el prematuro. *Rev Esp Cardiol.* 1996;49:615-7.