

ESTENOSE SUPRAAÓRTICA EM DOIS PACIENTES DA RAÇA NEGRA

CLÁUDIO B. BENCHIMOL, JOÃO OTÁVIO DE QUEIROZ F. ARAUJO, JOSÉ GUILHERME FÉRES,
LUIZ ANTONIO CARVALHO, RAFAEL N. PRZYTYK, MÁRIO SALLES NETTO, JORGE MOLL,
ELIANE F. GOMES, RUBENS ARAUJO FILHO, EDSON SAAD.
Rio de Janeiro, RJ

Dois pacientes negros, de 18 e 12 anos e do sexo masculino, com retardo mental e facies característica de elfo, apresentavam severa estenose aórtica supravalvular, caracterizando a síndrome de Williams, ou da estenose supravalvular aórtica. Ambos foram submetidos a correção cirúrgica da estenose, com boa evolução em seguimento de um e quatro anos. Pela primeira vez esta forma clássica da síndrome é descrita em pacientes negros.

SUPRAVALVULAR AORTIC STENOSIS IN TWO BLACK PATIENTS

Two male black patients, 18 and 12-year-old, with mental retardation and typical elfin face, presented with severe supravalvular aortic stenosis, thus characterizing Williams's or aortic supravalvular stenosis syndrome. Both were submitted to surgical treatment of the stenosis, and are asymptomatic after a one and four years follow-up. For the first time this syndrome, in its classical form, is described in black patients.

Arq Bras Cardiol 57/4: 335-338—Outubro 1991

A estenose supraaórtica, localizada ou difusa, originando-se na margem superior dos seios de Valsalva, logo acima da origem das artérias coronárias, tem incidência de 0,13% das cardiopatias congênitas¹⁰.

O quadro clínico pode diferir em muitos aspectos daqueles observados em várias formas de obstrução do trato de saída do ventrículo esquerdo. Entre esses, se incluem a associação da estenose supravalvar com a hipercalcemia infantil idiopática, relacionada à alteração do metabolismo da vitamina D²⁻⁴.

O nosso interesse em relatar esses casos, se deve a que todos os casos publicados na literatura, são descritos em pacientes da cor branca.

RELATO DOS CASOS

Caso 1—Paciente masculino, 18 anos de idade, negro, natural do Estado do Rio de Janeiro. Nasceu a termo de gestação normal, negando sua mãe ter usado preparados contendo cálcio ou vitamina D.

No primeiro ano de vida foi internado em virtude de pneumopatia infecciosa, ocasião em que foi descoberto um “sopro cardíaco” ao exame clínico. Desde então tem se apresentado completamente assintomático.

Ao exame físico apresentava-se eufnéico e acianótico. Observava-se típica “facies de elfin” (fronte proeminente, pregas do epicanto, boca larga, nariz achatado e apontado para cima, queixo pequeno e anomalias da dentição) (fig. 1). Havia evidentes sinais de retardo mental. O PA era de 120/80 mmHg em membro superior direito, e as artérias universalmente pulsáveis, com acentuação das pulsações nas artérias carótida e braquial direita. Palpava-se frêmito sistólico na fúrcula externa. O ritmo cardíaco era

Hospital Universitário Clementino Fraga Filho da Universidade Federal do Rio de Janeiro.
Correspondência Cláudio B. Benchimol — Rua Sambaíba, 370/302 — 22450-Rio de Janeiro, RJ

regular em 3 tempos, 76 bpm, B_4 de ponta, ouvia-se sopro sistólico + + +/6 em área aórtica com irradiação para carótidas. Não se auscultou “click” sistólico. Aparelho respiratório e abdômen não apresentavam alterações dignas de nota.

O eletrocardiograma (fig. 2A) evidenciou sinais de hipertrofia atrial e ventricular esquerda, e a radiografia de tórax não demonstrou alterações nos campos pleuropulmonares e no coração. Ecocardiograma (fig. 3) evidenciou sinais de hipertrofia ventricular esquerda e estreitamento localizado, logo acima da valva aórtica.

O estudo hemodinâmico mostrou pressões (mmHg) de cavidades direitas normais, assinando-se: átrio direito (5,5); ventrículo direito—18/0/4; artéria pulmonar—18/9/(12); capilar pulmonar—(8,0).

O débito cardíaco obtido por termodiluição foi de 7,5 l/min, tendo um índice cardíaco de 4,6 l/min/m².

As pressões (mm/Hg) de cavidades esquerdas (fig. 4) foram: ventrículo esquerdo—220/0/20; aorta proximal—180/9-; aorta distal—150/90, ficando demonstrado um nítido gradiente entre ventrículo esquerdo/aorta proximal/aortal distal.

A ventriculografia esquerda (OAD 30°) mostrou acentuada hipertrofia do ventrículo esquerdo, com aspecto em “ampulheta” após a origem da valva aórtica (fig. 5). A aortografia em OAE 45° (fig. 6) mostra o estreitamento localizado, logo após a origem da valva aórtica. Não havia sinais de regurgitação aórtica. A injeção de contraste em artérias pulmonar e coronárias não demonstrou qualquer alteração em sua anatomia.

O paciente, em virtude da elevada pressão em ventrículo esquerdo, foi enviado à cirurgia, tendo sido retirada membrana supraaórtica e feita plastia da aorta ascendente. O pós operatório foi sem maiores incidentes, e o doente teve alta hospitalar em condições bastante satisfatórias, continuando assintomático.



Fig. 1— “Facies de elfin” (fronte proeminente, pregas do epicanto, boca larga, nariz achatado e apontado para cima, queixo pequeno e anomalias da dentição).

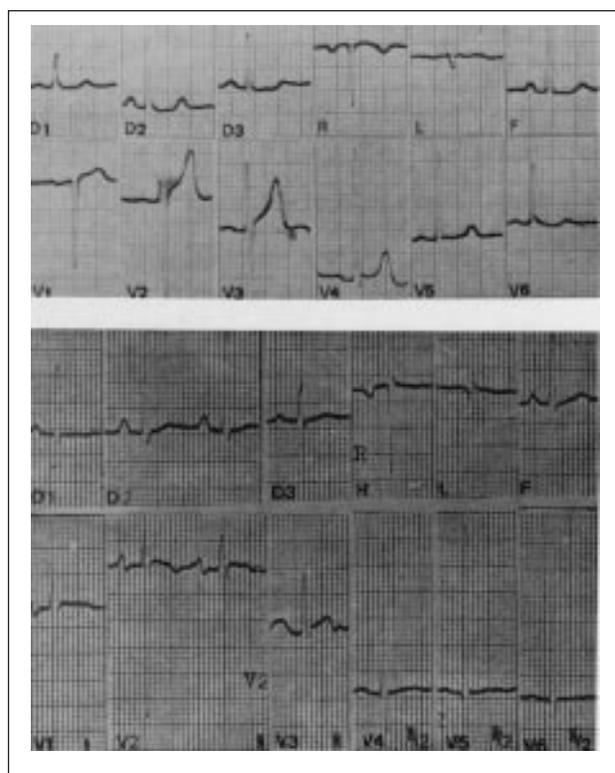


Fig. 2—Sinal de hipertrofia atrial e ventricular esquerda nos dois cavés (A e B).



Fig. 3—(A) Corte supraaórtico, (B) corte transverso dos vasos da base, (C) corte paraesternal longitudinal, onde se evidencia o estreitamento localizado (↑) da aorta, logo após a origem da valva aórtica.

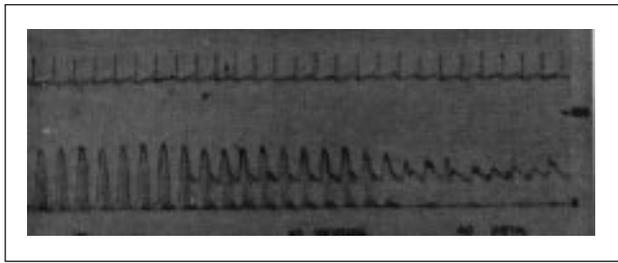


Fig. 4—Recuo do ventrículo esquerdo (VE) para aorta (Ao), no 1º caso, demonstra gradiente VE/Ao proximal de 40 mmHg e de Ao proximal/distal de 30 mmHg.

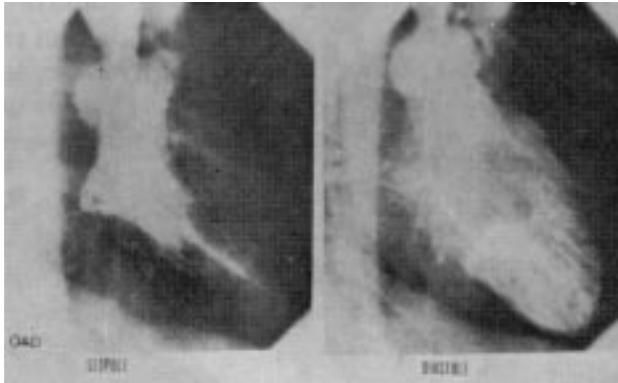


Fig. 5—Ventriculografia esquerda (OAD 30º) mostra sinais de hipertrofia do VE, com aspecto de “ampulheta” após a origem da valva aórtica.

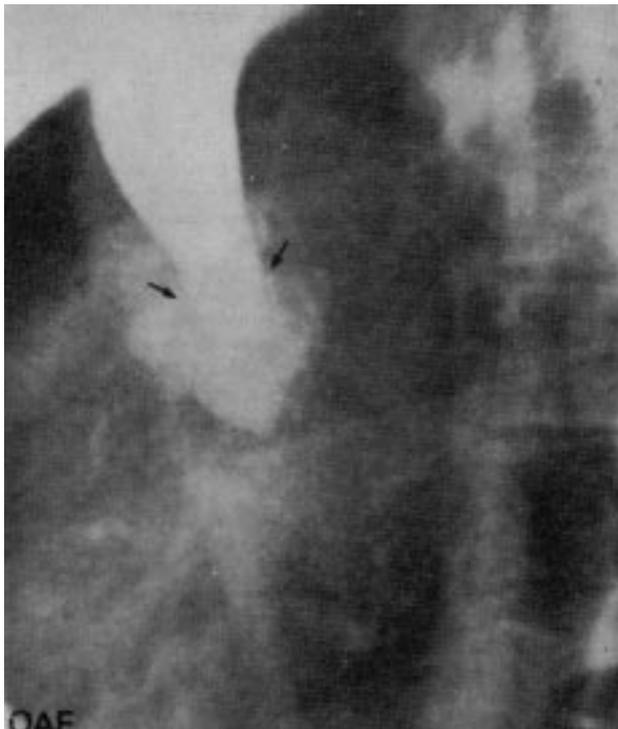


Fig. 6—Aortografia (OAE 45º) mostra estreitamento (↑) localizado da aorta, logo após a origem da valva aórtica. Não havia sinais de regurgitação aórtica.

Caso 2—Paciente masculino, 12 anos de idade, negro, natural do Estado do Rio de Janeiro.

Nos primeiros anos de vida foi internado por diversas ocasiões devido a pneumonias de repetição. Sempre referiu cansaço aos grandes esforços (correr e subir escadas). Segundo os pais, na escola apresenta grande dificuldade no aprendizado.

Ao exame físico estava eupnéico e acianótico, notando-se típica “facies de elfin”. Havia sinais de retardo mental. A PA era de 120/60 mmHg. Artérias eram universalmente pulsáteis, porém com pulsos periféricos de amplitude reduzida. Havia frêmito sistólico ++ +/6 em fúrcula e bordos do terço superior do esterno. O ritmo cardíaco era regular, 78 bpm. B₄ de ponta, com sopro sistólico ++ +/6 (ejeção audível em área aórtica e irradiada para carótidas. Não se auscultou “click” sistólico. Aparelho respiratório e abdome não mostravam alterações dignas de nota.

O eletrocardiograma (fig. 2B) evidenciou sinais de hipertrofia ventricular esquerda e alterações da repolarização ventricular, e a radiografia do tórax não demonstrou alterações nos campos pleuro-pulmonares e no coração. O ecocardiograma unidimensional evidenciou sinais de hipertrofia ventricular esquerda e sinais de estenose da valva aórtica.

O estudo hemodinâmico mostrou pressões (mmHg) de cavidades direita normais, assinando-se: átrio direito—(6,8); ventrículo direito—35/3/10; artéria pulmonar—35/15/9; capilar pulmonar—(8,8).

As pressões (mmHg) em cavidades esquerdas (fig. 7) foram: ventrículo esquerdo—220/0/20; aorta proximal—190/90; aorta distal—150/90, ficando demonstrado gradiente entre ventrículo esquerdo/aorta proximal/aorta distal.

A ventriculografia esquerda (OAD 30º) mostrou hipertrofia ventricular esquerda acentuada, com aspecto em “ampulheta” após a valva aórtica. A aortografia em OAE 45º (fig. 8) mostra estreitamento localizado, logo após a origem da valva aórtica, que se encontrava com sua mobilidade reduzida e com seus folhetos deformados. Havia sinais de regurgitação aórtica leve e moderada. A injeção de contraste em artéria pulmonar não mostrou qualquer alteração em sua anatomia.

O paciente foi enviado à cirurgia em virtude da elevada pressão em ventrículo esquerdo, tendo sido feita correção da estenose supraaórtica e comissurotomia da valva aórtica.

O paciente é acompanhado há 4 anos, e persiste assintomático, com regurgitação aórtica leve, e sinais de redução da hipertrofia ventricular esquerda ao ecocardiograma.

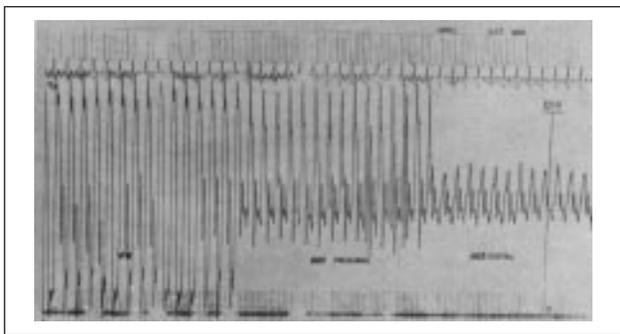


Fig. 7—Recuo de ventrículo esquerdo (VE) para aorta (Ao) no 2º caso, demonstra gradiente VE/Ao proximal de 30 mmHg e Ao proximal/distal de 40 mmHg.



Fig. 8—Aortografia (AOE 45º) mostra estreitamento localizado da aorta, logo após a origem da valva aórtica. Presença de regurgitação aórtica.

DISCUSSÃO

A designação “síndrome da estenose supra- valvar aórtica” ou “síndrome de Williams”⁵ tem sido utilizada para o quadro clínico característico produzido pela coexistência de defeitos cardíacos e multisistêmicos. Têm sido relatadas alterações na circulação pulmonar (estenoses periféricas) e na circulação coronariana, que não ocorreu em nossos casos.

A ecocardiografia consegue demonstrar de maneira clara a presença da obstrução supraaórtica (fig. 3).

Quanto ao aspecto físico, nossos pacientes se assemelham muito àqueles apresentados por outros autores^{1,6,7}, ressaltando-se apenas que não há na literatura referência de casos em pessoas de cor negra.

Quanto à patogenia, 1/3 dos casos^{8,10} tem a síndrome classicamente descrita com uma facies

característica e retardo mental. Há uma grande evidência circunstancial nesses doentes de distúrbios no armazenamento de cálcio fetal com expressão de hipercalemia idiopática.

Friedman e Roberts³ provaram que vitamina D em altas doses, administradas a coelhas grávidas, pode atravessar a placenta e provocar hipercalemia no feto. Evidências radiográficas do esqueleto e dos dentes, sugerem que crianças com estenose supraaórtica podem ter uma anormalidade na homeostasia do cálcio durante a vida fetal. Existem algumas dificuldades em relacionar estenose supraaórtica à hipercalemia, pois têm sido referidos casos documentados de hipercalemia com facies anormal, porém, sem estenose supraaórtica¹¹.

Um segundo grupo de casos de estenose supraaórtica ocorre em indivíduos que têm facies normal e retardo mental¹. Este grupo é considerado pela maioria dos autores como esporádico, não relacionado a distúrbio do metabolismo do cálcio.

Um terceiro grupo, muito pequeno e com herança familiar autossômica tem sido descrito¹².

Quanto ao prognóstico, o mesmo está condicionado ao grau de obstrução aórtica e/ou às alterações na circulação pulmonar e coronariana.

REFERÊNCIAS

1. Olley PM, Bloom KR, Rowe RD—Aortic stenosis: valvular, subaortic and supra- valvular. In: Keith KD, Rowe RD, Vlad P, Heart Disease in Infancy and Childhood. 3rd ed., New York, Macmillan Publishing 1978, p. 698.
2. Beuren A—Supravalvular aortic stenosis: a complex syndrome with and without mental retardation. Birth Defects 1972; 8: 45.
3. Friedman WF, Roberts WC—Vitamin D and supra- valvular aortic stenosis: syndrome: the transplacental effects of vitamin D on the aorta of the rabbit. Circulation 1966; 34: 77.
4. Friedman WF, Mills LF—The relationship between vitamin D and craniofacial and dental anomalies of supra- valvular aortic stenosis. Pediatrics: 43: 12.
5. Williams JCP, Barrett-Boyes BG, Lowe JB—Supravalvular aortic stenosis. Circulation 1961; 24: 1311.
6. Friedman WF, Kirkpatrick SE—Congenital aortic stenosis. In: Moss JM, Adams FH, Emmanouilides GC, Heart Disease in Infants, Children and Adolescents. 2nd. ed. Williams and Wilkins Co., 1977, p. 178.
7. Perloff JK—The clinical recognition of congenital heart disease. W. B. Saunders Co., 1979, p. 61.
8. Bauren AJ, Schulze G, Eberle P, Hermjanz D, Apitz A—The syndrome of supra- valvular aortic stenosis, peripheral pulmonary stenosis, peripheral pulmonary stenosis, mental retardation and similar facial appearance. Am J Cardiol 1964; 13: 471.
9. Antia AU, Wiltse HE, Rowe RD et al—Pathogenesis of the supra- valvular aortic stenosis syndrome. J Pediatr 1967; 71: 431.
10. Black JA, Bonham-Carter RE—Association between aortic stenosis, peripheral pulmonary stenosis, mental retardation and similar facial appearance. Lancet, 1963; 2: 745.
11. Wiltse HE, Goldbloom RB, Antia AU, Ottesen OE, Rowe RD, Cooke RE—Infantile hypercalcemia twins. N Engl J Med 1966; 275: 1157.
12. McCue CM, Spicuzza TT, Robertson LW, Mauck HP Jr—Familial supra- valvular aortic stenosis. J Pediatr 1968; 73: 889.