

Estenose Supravalvar e Valvar Aórtica Associada à Estenose Infundíbulo Valvar Pulmonar. Coexistência de Duas Síndromes Clínicas

Fernando Antibas Atik, Francisco Andrade Souto, Beatriz Helena Sanches Furlanetto, Gláucio Furlanetto, Angela Maria Broglio Soraggi, Antonio Julio Soares da Costa

São Paulo, SP

Paciente de 4 anos de idade, portador de rubéola congênita, confirmada sorologicamente, apresentou-se com surdez neurosensorial e rara associação de anomalias cardíacas: estenose supravalvar e valvar aórtica e estenose infundíbulo valvar pulmonar. O diagnóstico cardíaco foi firmado por ecocardiografia bidimensional e angiocardiografia e o tratamento cirúrgico obteve êxito. Devido à presença de características somáticas da síndrome de Williams, retardo mental e estenose supraórtica, os autores postulam que possa haver coexistência de síndromes clínicas responsáveis pelas malformações deste caso. Este é fato raro na prática, que requer do clínico diagnóstico e conduta acurados.

Supravalvar and Valvar Aortic Stenosis Associated with Valvar and Subvalvar Pulmonary Stenosis. Coexistence of Two Clinical Syndromes

A 4 year old patient with congenital rubella syndrome, confirmed serologically, presents with neurosensorial deafness and a rare association of cardiac anomalies: supravalvar and valvar aortic stenosis and subvalvar pulmonary stenosis. Bidimensional echocardiography and angiography confirmed the diagnosis and the surgical treatment was successful. Due to the presence of somatic characteristics of Williams's syndrome, mental retardation and supraortic stenosis, the authors postulate that there is a coexistence of clinical syndromes responsible for the malformations of this case. This fact is rare on clinical settings, requiring accurate diagnosis and treatment.

Arq Bras Cardiol, volume 66 (nº 5), 281-284, 1996

A ocorrência simultânea de anomalias cardíacas congênitas, assim como de defeitos extracardíacos (esqueléticos, genitourinários, neurológicos, entre outros) constitui evento comum dentro do contexto das malformações em pediatria. Entretanto, é mais um dos aspectos que envolve a obscuridade da patogênese desses defeitos estruturais. Todavia, existem alguns casos em que tal etiologia pode ser individualizada como, por exemplo, nas infecções congênitas. No nosso meio, é importante causa, ainda nos dias atuais, a rubéola congênita que determina inibição da multiplicação celular e aumento das fragmentações cromossômicas, responsáveis por anomalias que não somente afetam o tecido cardíaco, como também o sistema nervoso central, ossos, sistema vestibular auditivo e ocular.

Dentre as anomalias cardíacas da rubéola¹, são frequentes as associações de defeitos, sendo mais prevalentes as que envolvem a persistência do canal arterial e obstruções arteriais pulmonares e, raramente, defeitos septais e da

valva pulmonar. Na síndrome de Williams, por sua vez, ocorrem associações no lado sistêmico e pulmonar.

Os autores relatam um caso da coexistência de estenose valvar e supravalvar aórtica e estenose infundíbulo valvar pulmonar em portador de rubéola congênita e com características somáticas da síndrome de Williams.

Relato do Caso

Menino de 4 anos de idade, com quadro de cansaço e cianose aos esforços, acompanhado de alguns períodos de síncope há 1 ano. A história obstétrica demonstrava antecedente de infecção pelo vírus da rubéola no 1º mês de gestação, confirmado por sorologia na época, dando à luz um recém-nascido de termo por parto via natural sem intercorrências, com peso de 2.250g medindo 44cm. Obteve alta da maternidade juntamente com a mãe. Aos 4 meses de idade, em consulta rotineira ao pediatra, foi identificado sopro cardíaco (sic) sem sintomas concomitantes e sem alterações do crescimento e desenvolvimento. A criança foi submetida a ecocardiograma que diagnosticou estenose aórtica e pulmonar, sendo acompanhada clinicamente até o momento. Como doença associada, a criança apresentava surdez neurosensorial profunda bilateral, confirmada por audiometria do tronco cerebral, e retardo mental, avaliado por provas de QI. Não foram identificadas malformações esqueléticas, genitourinárias, neurológicas ou oftalmológicas.

Hospital Geral de São Paulo, Ministério do Exército e Hospital Nossa Senhora de Lourdes

Correspondência: Fernando Antibas Atik - Av. Chibará, 626/101 - 04076-003 - São Paulo, SP

Recebido para publicação em 27/11/95

Aceito em 16/1/96

O exame físico mostrava criança pesando 14kg em bom estado geral, corada, hidratada, acianótica, ativa, afebril e eupnéica. Apresentava alterações somáticas faciais (fig. 1): fronte olímpica, hipertelorismo, base do nariz deprimida, fossas nasais evertidas, boca larga, queixo pontiagudo. Pressão arterial: 80/60mmHg, frequência cardíaca: 96bpm, frequência respiratória: 20 movimentos/min. Precórdio não mostrava alterações. Ausculta cardíaca mostrava sopro sistólico rude em foco aórtico e aórtico acessório, melhor audível na posição de Harvey, irradiando para o pescoço, acompanhado de frêmito e com hiperfonese de 2ª bulha. Ausculta pulmonar normal. Fígado palpável a 4cm do rebordo costal direito, bordas rombas, consistência endurecida e superfície lisa. Ausência de estase jugular e edemas.

Ao eletrocardiograma (ECG) (fig. 2) havia sinais de sobrecarga ventricular direita sem alterações da repolarização ventricular. A radiografia de tórax (fig. 2) mostrou área cardíaca normal, com arcos arredondados, chamando atenção o aumento da vascularização no hilo esquerdo, sem sinais de congestão pulmonar. A aorta não era proeminente.

O ecocardiograma bidimensional com Doppler demonstrou *situs solitus*, junção atrioventricular normal, septos íntegros, concordância ventriculoarterial, hipoplasia da aorta ascendente. Ventrículo esquerdo (VE) tinha função normal (fração de ejeção 0,74). As valvas aórtica e pulmonar estavam espessadas. Gradiente transvalvar aórtico foi de 84/48mmHg (pico/médio) e o gradiente transvalvar pulmonar de 103/66mmHg (pico/médio). O septo interventricular e a parede posterior do VE eram mais



Fig. 1 - Foto do paciente (reprodução com autorização da família).

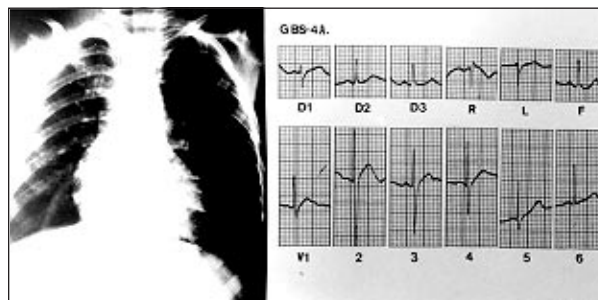


Fig. 2 - Eletrocardiograma (direita) com $\hat{A}QRS = +100^\circ$ e onda T positiva em V1, indicativos de SVD; radiografia de tórax (esquerda) em PA com aspecto cardíaco hipertrofico.

espessados (9mm) e as cavidades cardíacas eram de tamanho normal. A aorta ascendente era ligeiramente diminuída (16mm).

O cateterismo cardíaco (fig. 3) confirmou o diagnóstico de estenose pulmonar valvar com hipertrofia ventricular direita; estenose supra- e valvar aórtica com VE apresentando hipocinesia difusa e volume diastólico final aumentado, associado à hipoplasia da raiz da aorta. A manometria mostrou pressão capilar pulmonar: 18mmHg; TP- 29/18mmHg; VD- 117/10mmHg; VE- 117/28mmHg; Ao- 64/50mmHg.

Indicado tratamento cirúrgico que, através de secção longitudinal da aorta, verificou acentuada estenose supra- e valvar localizada a 2cm do anel valvar (orifício de 6mm), estenose anulovalvar aórtica discreta com espessamento das válvulas, estando a via de saída do VE ampla e sem obstruções. Foi realizada comissurotomia aórtica além de ampliação da aorta ascendente com retalho de pericárdio bovino, desde o seio de Valsalva não coronariano até o início

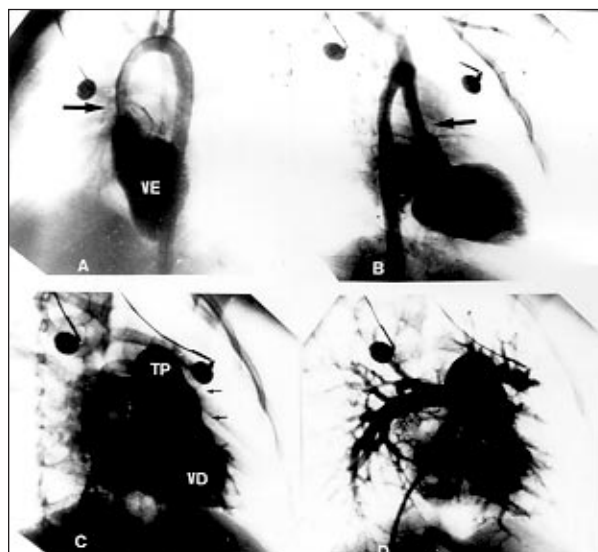


Fig. 3 - A) Angiocardiografia salientando estenose supra- e valvar aórtica importante (setas) em OAE; B) OAD com hipoplasia aórtica; C) estenose infundíbulo valvar pulmonar (setas); D) ausência de estenoses da árvore arterial pulmonar.

da croça aórtica. O tronco pulmonar foi aberto longitudinalmente encontrando-se a valva pulmonar com fusão comissural, anel pulmonar discretamente hipoplásico e estenose da via de saída do ventrículo direito (VD). Foi realizada comissurotomia pulmonar e ressecção da estenose da via de saída do VD via átrio/pulmonar, além de ampliação do tronco pulmonar com retalho de pericárdio bovino.

O período de pós operatório intra-hospitalar, com duração de 8 dias, transcorreu sem problemas. O sopro cardíaco diminuiu consideravelmente, o ECG mostrou bloqueio completo de ramo direito, a radiografia de tórax não se modificou e o ecocardiograma salientou gradientes de pressão entre VE e Ao de 15 mmHg e entre VD e TP de 10mmHg aproximadamente.

Discussão

A coexistência de estenose aórtica e pulmonar é rara em cardiologia pediátrica. No caso relatado, a estenose valvar aórtica é discreta sendo predominante ao nível supra-avalvar, devido a espessamento do lúmen da aorta imediatamente acima da valva aórtica. Identificada inicialmente por Mencarelli na década de 30, Williams, Barratt-Boyes e Lowe² descreveram em 1961 sua associação com fácies característica de duende (*elfin face*) e retardo mental. Denominou-se síndrome de Williams, sendo a *elfin face* definida por fronte olímpica, hipertelorismo, bochechas proeminentes, boca larga com lábios grossos, queixo pontiagudo, ponte nasal deprimida com narinas antevertidas, recessão mandibular, fissuras palpebrais curtas. Mais tarde, foi identificada a associação da síndrome com hipercalcemia em 5% dos casos.

A estenose pode ser localizada ou generalizada³, sendo mais comum na primeira forma, como no caso relatado. Podem ocorrer alterações estruturais na valva aórtica em um terço dos pacientes com espessamento comissural, como no presente caso. O anel aórtico pode se mostrar hipoplásico. A associação com a forma subvalvar é incomum mas pode coexistir. A estenose pode progredir para o seio de Valsalva, obstruindo o fluxo coronário, sendo mais comum no seio esquerdo. Na ausência desta estenose ostial, as artérias coronárias são expostas a altas pressões e podem mostrar dilatação, tortuosidades, hipertrofia da camada média e início precoce de aterosclerose.

Múltiplas estenoses das artérias pulmonares periféricas constituem-se na anomalia cardiovascular⁴ associada mais comum da estenose supra-avalvar aórtica, que podem ser severas o suficiente para produzir hipertrofia ventricular direita. Hipoplasia difusa das artérias pulmonares pode estar associada à hipoplasia aórtica difusa, ambas mostrando marcante espessamento da parede e displasia

fibromuscular histologicamente em associação com desorganização e substituição do tecido elástico da média.

Por sua vez, desconhece-se a existência da estenose valvar pulmonar acompanhando os outros defeitos da síndrome de Williams. Por isso, a etiologia deste defeito, no caso em questão, relaciona-se provavelmente à exposição documentada da mãe ao vírus da rubéola no 1º mês de gestação. Tal inferência encontra suporte na presença de estenose valvar pulmonar em 11% dos 37 casos de cardiopatias congênicas decorrentes da rubéola¹. As alterações somáticas se assemelham aos da síndrome de Williams com retardo mental e estenose supra-avalvar aórtica. Das características extracardíacas da rubéola congênita foi encontrada, neste paciente, a surdez neurosensorial, presente em 90% dos casos, associada a elevação de imunoglobulinas da classe M anti-rubéola durante a gestação. As outras alterações comumente encontradas nesta síndrome, como microcefalia em 83%, catarata em 54% e/ou microftalmia em 30%, não foram evidenciadas neste caso.

Na rubéola congênita, as anomalias cardiovasculares mais comuns são a persistência do canal arterial e estenose das artérias pulmonares periféricas em mais de 80% dos pacientes, e raramente defeito do septo ventricular e estenose valvar pulmonar.

Por todo exposto, está clara a coexistência das duas síndromes no caso referido, a de Williams tendo como elementos diagnósticos as alterações somáticas, o retardo mental e a estenose supra-avalvar aórtica e da rubéola congênita, com surdez e estenose valvar pulmonar. A inexistência na literatura da concomitância desses defeitos nas síndromes isoladamente reforça esta afirmação.

O diagnóstico clínico dessa associação tornou-se extremamente dificultado pela raridade dos defeitos e pela diferenciação do sopro que ocorre em ambos os casos no território dos vasos da base com características similares. A indicação cirúrgica baseou-se principalmente na severidade das lesões valvares quantificadas pelos gradientes transvalvares aórtico e pulmonar, identificados ao ecocardiograma e estudo hemodinâmico. Além disso, fomos norteados pelo fato⁵ de que morte súbita é evento comum já na infância, presumivelmente por parte de obstrução severa da via de saída do VE e, em parte, de doença arterial coronária precoce. Além disso, tem sido documentada progressão da estenose aórtica supra-avalvar, sendo mais rápida e severa que na estenose valvar⁶.

A coexistência de defeitos que raramente é vista na clínica diária pode corresponder verdadeiramente à associação de síndromes; daí a necessidade da procura delas ao lado hoje do reconhecido estabelecimento de diagnósticos e de condutas cada vez mais acurados.

Referências

1. Hastreiter AR, Joorabchi B, Pujatti G, van der Horst R, Patacsil G, Sever JL - Cardiovascular lesions associated with congenital rubella. *J Pediatr* 1967; 71: 59-65.
 2. Williams JCP, Barratt-Boyes BG, Lowe JB - Supravalvular aortic stenosis. *Circulation* 1961; 24: 1311-8.
 3. Peterson TA, Todd DB, Edwards JE - Supravalvular aortic stenosis. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1965; 50: 734-41.
 4. Beuren AJ, Schulze C, Eberle P, Harmjanz D, Apitz P - The syndrome of supravalvular stenosis, peripheral pulmonary stenosis, mental retardation and similar facial appearance. *Am J Cardiol* 1964; 13: 471-83.
 5. Giddins NG, Finley JP, Narton MA, Roy DL - The natural course of supravalvular aortic stenosis and peripheral pulmonary artery stenosis in Williams's syndrome. *Br Heart J* 1989; 62: 315-9.
 6. Wren C, Oslizlok P, Bull C - Natural history of supravalvular aortic stenosis and pulmonary artery stenosis. *J Am Coll Cardiol* 1990; 15: 1625-30.
-