

Caso Clínico

Vena cava superior izquierda persistente asociada a cor triatriatum y al síndrome de Goldenhar. Presentación de un caso

Fetal persistent left superior vena cava with cor triatriatum and Goldenhar syndrome: A Case Report

Carlos García Guevara, William García Lugo, Juan Carlos Ramiro Novoa, Adel González Morejón, Elsa Fleitas Ruisanchez, Tania Rosa González Rodríguez

Cardiocentro Pediátrico Docente William Soler. La Habana. Cuba

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Recibido el 29 Abril de 2020
Aceptado después de revisión el
25 de Mayo de 2020
www.revistafac.org.ar

Los autores declaran no tener
conflicto de intereses

Palabras clave:

Vena cava superior izquierda
persistente. Seno coronario.
Cor triatriatum. Diagnóstico prenatal.
Síndrome de Goldenhar.

Keywords:

Persistent left superior vena cava.
Coronary sinus. Cor triatriatum.
Prenatal diagnosis.
Goldenhar syndrome.

RESUMEN

La vena cava superior izquierda persistente es la anomalía venosa congénita más frecuente. Se presenta un caso con diagnóstico prenatal de vena cava superior izquierda persistente sin complicaciones durante el embarazo, en el que se constató al nacer la presencia de malformaciones asociadas.

Fetal persistent left superior vena cava with cor triatriatum and Goldenhar syndrome: A Case Report

ABSTRACT

Persistent left superior vena cava is the most frequent congenital venous anomaly. We present a case with prenatal diagnosis of persistent left superior vena cava without complications during pregnancy, in which the presence of associated malformations was confirmed at birth.

INTRODUCCIÓN

Dentro de las anomalías del sistema venoso, la Vena Cava Superior Izquierda Persistente (VCSIP) es la más frecuente; se origina cuando falla la involución de la vena cardinal superior izquierda. Generalmente se presenta de forma aislada, pero puede asociarse con malformaciones cardíacas y extracardíacas^{1,2}.

En el presente trabajo reportamos un raro caso de diagnóstico prenatal de VCSIP, confirmándose al nacer su asociación con síndrome Goldenhar y Cor triatriatum (anomalía esta no diagnosticada durante la gestación).

CASO CLÍNICO

Gestante de 28 años de edad, residente en la provincia de La Habana, con antecedentes obstétricos de gesta 2, partos 0, abortos 1, sin antecedentes patológicos personales ni familiares de defectos congénitos o enfermedades genéticas, con alfabeto proteína y ultrasonido del primer trimestre nor-

males. En el ultrasonido del segundo trimestre, realizado a las 23.4 semanas de edad gestacional, fue imposible valorar las estructuras cardíacas por la posición fetal, motivando su remisión al centro de referencia nacional para el diagnóstico prenatal de las cardiopatías congénitas, Cardiocentro Pediátrico William Soler, donde se realiza el diagnóstico de VCSIP drenando en seno coronario dilatado, sin anomalías cardíacas asociadas y la sospecha de comunicación interauricular que sería confirmada en la etapa postnatal. Se realizó amniocentesis con cariotipo normal.

Durante la evolución del embarazo no hubo complicaciones ni cambios ultrasonográficos. A las 40.2 semanas se realiza parto eutócico, con recién nacido normal, de peso adecuado (3000gr) y apgar 9/9. Se confirma por estudio ecocardiográfico la presencia de la anomalía venosa y una comunicación interauricular de 7mm tipo fosa oval sospechada con anterioridad. Además, fenotípicamente se describe ausencia del pabellón auricular izquierdo y de

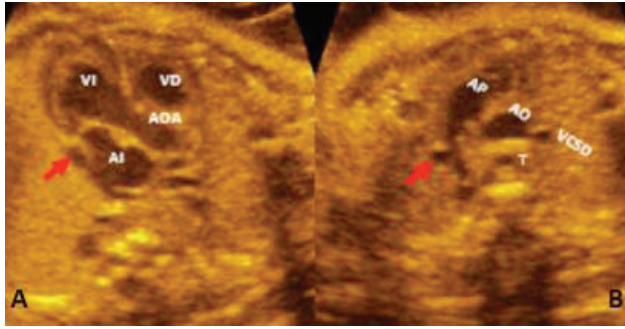


FIGURA 1.

A) Vista ecocardiográfica del eje largo del ventrículo izquierdo donde se señala imagen ecolúcida, circular que protruye hacia el interior de la aurícula izquierda (AI) en correspondencia con seno coronario dilatado. **B)** Vista transversal de los tres vasos señalizándose la vena cava superior izquierda a la izquierda de la arteria pulmonar (AP) y el ductus arterioso. **T:** tráquea. **VI:** ventrículo izquierdo. **VD:** ventrículo derecho. **AOA:** aorta ascendente. **AO:** aorta. **VCSD:** vena cava superior derecha.

conducto auditivo, oreja derecha de implantación baja y desviación de la comisura labial hacia la izquierda que nos hizo considerar el diagnóstico de síndrome Goldenhar.

A los 58 días ingresa en nuestra institución por presentar signos de insuficiencia cardíaca congestiva, fue evaluado por ecocardiografía informando un situs solitus con mesoapex, comunicación interauricular fosa oval de 5,6mm con cortocircuito de izquierda a derecha a su través. Además, se visualiza la conexión de la totalidad de las venas pulmonares en aurícula izquierda (presunta neo aurícula), configurando situación evocadora de Cor triatriatum. La comunicación interauricular presentó una localización debajo de la membrana descrita (entre esta y la válvula mitral). Se confirma el diagnóstico de vena cava superior izquierda drenando en seno coronario y se registra un gradiente a través de la membrana interauricular izquierda de 7 mmHg. El estudio no fue concluyente sugiriéndose realizar ecocardiografía transesofágica. Los estudios ecocardiográficos fueron realizados con equipo Aloka Alfa10 de fabricación japonesa (estudio fetal) y equipo Philipp EPIC 7 de fabricación holandesa (estudios postnatal transtorácico y transesofágico).

El paciente es operado a los dos meses de edad, reseca una gruesa estructura fibromuscular sobre desembocadura de venas pulmonares, sin complicaciones.

Se publica la foto del paciente, previo consentimiento informado de sus padres.

DISCUSIÓN

La introducción de la vista de tres vasos y tráquea en la práctica habitual de la pesquisa de malformaciones congénitas ha conllevado a un incremento de la detección de VCSIP. La misma es confirmada al observar la presencia de un vaso supernumerario a la izquierda de la arteria pulmonar y el ducto arterioso (Figura 1A). Este diagnóstico puede efectuarse al realizar una vista longitudinal del eje corto de

la aorta con angulaciones, para demostrar la entrada de la VCSIP en el seno coronario (Figura 1B)^{3,4}. La dilatación del seno coronario está asociada la mayoría de las veces a la presencia de VCSIP y es este el primer signo que nos alerta para la sospecha de dicha entidad, raras veces no es así resultando necesario descartar otras posibilidades diagnósticas como los drenajes anómalos de venas pulmonares o la presencia de fistula coronaria drenado en este lugar^{5,6}.

Varias series publicadas han reportado con frecuencia la concurrencia de defectos cardíacos asociados a esta anomalía. Un estudio realizado en el Cardiocentro William Soler, centro de referencia nacional para el diagnóstico y tratamiento de las cardiopatías congénitas en Cuba, encontró que de 18 fetos con VCSIP, 12 tenían asociados defectos congénitos, 11 de tipo cardiovascular y uno digestivo. Pasquini y colaboradores⁷, informaron en 12 de 16 fetos analizados el diagnóstico de cardiopatía, la coartación de la aorta fue la más observada. Un estudio realizado por Berg y colaboradores⁸ en dos centros terciarios de Alemania mostró que de 82 fetos con VCSIP, el 83% presentó CC (47% correspondieron a las anomalías del situs) y los defectos más frecuentes resultaron las anomalías troncoconales.

En el 2007, Galindo⁹ informó la presencia de VCSIP en el 48% de fetos con cardiopatías aisladas. Los defectos observados con más frecuencia en esta serie fueron las obstrucciones al tracto de salida del ventrículo izquierdo y las cardiopatías troncoconales. De acuerdo con una revisión realizada por Gustapane y su grupo¹⁰, el 60.7% de los fetos con VCSIP tuvieron una cardiopatía y en el 37.8% se reportó una anomalía extracardiaca asociada. Entre las cardiopatías, la coartación de aorta tuvo especial significación. En ninguno de estos trabajos se reportó al Cor triatriatum como patología acompañante a la VCSIP, aunque en otros si es referida¹¹.

Esta anomalía, cuyo origen es una alteración de la vena pulmonar común, se presenta solo en el 0,4% de todas las anomalías cardíacas congénitas, reportándose como lesión aislada en un 33-50% o acompañada de otras alteraciones importantes en un 12-50%¹². Se clasifica en dos grandes grupos dependiendo de si la cámara que recibe las venas pulmonares comunica o no con la aurícula izquierda (membrana perforada o no).

Esta clasificación a su vez se subdivide en varios subgrupos. En el caso que exista comunicación con la aurícula izquierda se puede subdividir según la localización de la comunicación con la aurícula derecha en: que no se comunique, por tener un tabique interauricular cerrado; se comunique con la aurícula derecha a través de una comunicación interauricular y a su vez con la aurícula izquierda por el diafragma, o se comunique con la aurícula derecha a través de una comunicación interauricular localizada en la cámara inferior o verdadera aurícula izquierda como sucedió en nuestro caso. El segundo gran grupo en que la cámara que recibe las venas pulmonares no está comunicada con la aurícula izquierda el drenaje puede hacerse directamente hacia la aurícula derecha, el seno coronario o través de una vena anómala a la circulación sistémica (Díaz

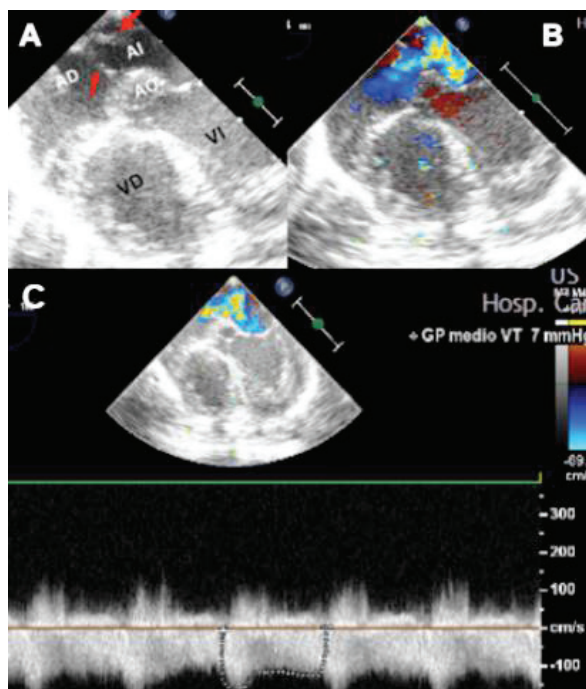


FIGURA 2.

A). Ecocardiograma transesofágico. Vista de cinco cámaras medioesofágica, señalizándose (arriba) la membrana que divide la neo aurícula de la aurícula izquierda (AI) verdadera. La flecha más inferior señala la comunicación interauricular. B). **Doppler color** superpuesto a la imagen bidimensional que pone en evidencia el paso del flujo sanguíneo a través de la membrana y de la comunicación interauricular. C). **Uso del Doppler** continuo en el sitio de paso del color de la neoaurícula a la aurícula verdadera con el gradiente medio obtenido (7mmhg)

G, 2003). Otros la clasifican según la variedad anatómica en tipo diafragma cuando existe una membrana fibromuscular que separa ambas porciones sin evidencia externa de la afección; tipo "reloj de arena" cuando existe una clara pero delgada separación, con evidencia visible externa, y el tipo tubular donde la separación es más alargada y, por lo tanto, más evidente, tanto interna como externamente¹³.

En nuestro criterio la variante que presentó nuestro paciente es la de más difícil diagnóstico prenatal, considerando la localización de la membrana (muy superior y posterior). El inicio temprano de las manifestaciones clínicas (dificultad para la alimentación y crecimiento), así como signos de insuficiencia cardíaca obedecieron al orificio pequeño de la membrana que provocaba un gradiente entre la neo aurícula y la aurícula verdadera de 7mmhg (Figura 2).

Entre las malformaciones cardíacas que con mayor frecuencia se asocian a la VCSIP se encuentran los defectos septales y dentro de estos la comunicación interauricular es uno de los más mencionados. En nuestro caso se sospechó en la vida fetal, atendiendo a la relación existente entre el tamaño del foramen oval y el tabique interauricular cuyo valor normal está dado por ser el foramen oval un tercio

del tabique interauricular, así como la relación del foramen oval con la raíz aórtica medida en sístole habitualmente de similares dimensiones. En ambos casos encontramos dimensiones mayores de la normalidad, lo cual nos hizo considerar esta posibilidad diagnóstica. Generalmente dicha información no la ofrecemos a la gestante debido a que genera gran ansiedad familiar y en la mayoría de los casos evoluciona al cierre espontáneo.

Las anomalías cromosómicas pueden coexistir, incluso, en el 12.5% de los casos. Las más frecuentes son las trisomías 21 y 18.

El síndrome **Goldenhar** descrito por primera vez por el oftalmólogo francés Maurice Goldenhar en 1952 es poco frecuente, con una incidencia aproximada de 1:3000 a 26 500 y predominio del sexo masculino (3:2)^{14,15}. No se conoce exactamente cuál es la causa, pero en los casos reportados en la literatura se han sugerido varios factores, que pueden dividirse en ambientales, hereditarios, multifactoriales, y desconocidos (la mayoría). Las **causas ambientales** referidas son: uso de algunas medicaciones durante el embarazo por la madre, que pueden causar malformaciones en el feto como medicamentos (ibuprofeno, aspirina, tamoxifeno; talidomida; retinoides y micofenolato), consumo de cocaína en el embarazo por la madre; factores ambientales del medio a los que la madre se ha expuesto durante el embarazo (insecticidas, herbicidas); sangramientos en el segundo trimestre del embarazo; diabetes materna; embarazos múltiples y la reproducción asistida.

En relación con las causas genéticas, la mayor parte de los casos son esporádicos (lo que significa que no hay otros casos en la familia). En algunos reportes se han referido anomalías cromosómicas, especialmente del cromosoma 14 y casos familiares. En el 1-2% de los pacientes se describe una herencia autosómica dominante. Con poca frecuencia se ha referido herencia autosómica recesiva. Los casos heredados parecen ser más frecuentes cuando la enfermedad es bilateral (que afecta los dos lados de la cara); la sordera, anomalías de la boca y quistes dermoides ocurren con más frecuencia en los casos esporádicos; otras causas son las genéticas y ambientales combinadas (herencia multifactorial). La mayoría de las veces la causa es desconocida^{16,17,18}.

El diagnóstico se realiza de acuerdo a los signos y síntomas, no existiendo ningún examen específico. Puede sospecharse si una persona presenta combinaciones variables de asimetría facial, hipoplasia mandibular, apéndices o etiquetas pre-auriculares, orejas muy pequeñas (microtia), quistes dermoides y / o problemas en los párpados superiores. Algunos afectados tienen síntomas muy leves que no se notan o solo tienen microtia sin otros problemas. La presencia de anomalías en las orejas se considera necesaria para el diagnóstico (Figura 3)^{19,20,21}. En varios estudios se ha descrito esta patología asociada a cardiopatías congénitas, especialmente las anomalías troncoconales y los defectos septales¹⁷.

Resulta importante que los niños afectados sean evaluados no solo por cardiopediatras sino por un equipo multidisciplinario que incluya varios especialistas: genetistas,



FIGURA 3.
Asimetría facial y anomalías de las orejas.

cirujanos plásticos con experiencia en problemas del cráneo y de la cara (para corregir la asimetría del rostro, las malformaciones de oreja y otras malformaciones como la boca muy grande), otorrinolaringólogos (para estudiar los problemas de audición), oftalmólogos, dermatólogos y ortodoncistas.

CONCLUSIÓN

La VCSIP es fácil de reconocer durante la vida fetal, por lo que su identificación llevaría no solo al estudio citogenético y al análisis detallado del corazón y demás estructuras extracardiacas; se incluiría también la exploración ultrasonográfica de la cara fetal con vistas a detectar alteraciones morfológicas de su desarrollo.

BIBLIOGRAFÍA

- González-Juanatey C, Testa A, Vidan J, et al: Persistent left superior vena cava draining the coronary sinus: report of 10 cases and literature review. *Clin Cardiol* 2004; 9: 515-18.
- García C, Morejón C, Savío A, et al. Vena cava superior izquierda persistente. Un marcador sonográfico predictivo de cardiopatía congénita. *Rev Fed Arg Cardiol* 2010; 39: 110-15.
- Savirón R, Lerma D, Palacios M, et al. Diagnóstico prenatal y repercusiones perinatales de la persistencia de vena cava superior izquierda. Serie de casos y revisión bibliográfica. *Ginecol Obstet Mex.* 2018; 86 (4): 257-66.
- Allan L. Technique of fetal echocardiography. *Pediatr Cardiol.* 2004; 25: 223-33.
- García C, Savío A, García C. *Ecocardiografía Prenatal.* DVD. Edición 1. 2008 La Habana. MINSAP.
- Allan LD, Cook AC, Huggon IC. *Fetal Echocardiography. A Practical Guide.* Cambridge 2009.
- Pasquini L, Fichera A, Tan T, et al. Left superior cava vein: a powerful indicator of fetal coarctation. *Heart* 2005; 91: 539-40.
- Berg C, Knüppel M, Geipel A, et al: Prenatal diagnosis of persistent left superior vena cava and its associated congenital anomalies. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2006; 27: 274-80.
- Galindo A, Gutiérrez-Larraya F, Escribano D, et al. Clinical significance of persistent left superior vena cava diagnosed in fetal life. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007; 31: 152-61.
- Gustapane S, Leombroni M, Khalil A, et al. Systematic review and meta-analysis of persistent left superior vena cava on prenatal ultrasound: associated anomalies, diagnostic accuracy and postnatal outcome. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2016; 48 (6): 701-708.
- Siurana JM, Betrián P. Cortriatriatum con comunicación interauricular asociada. *An Pediatr (Barc).* 2019; 91 (2): 133-34.
- Díaz G, Bresciani R, Sandoval N. Conexión venosa anómala pulmonar y sistémica. En: Díaz Góngora G, Sandoval N, Vélez Moreno J, Carrillo Ángel G, editores. *Cardiología Pediátrica.* Bogotá: McGraw-Hill; 2003: 440-42.
- Somoza F, Bruno M. Embriología cardíaca in Somoza F, Bruno M, Romero S (Eds). *Cardiología pediátrica. Cardiología perinatal. Conducta a seguir desde el feto al adulto* ISBN: 13 978-987-1981-91-5. Ed. Journal. Bs.As. Argentina. 2015; 3: 409-11.
- Kumar I, Bhattacharya D, Saini L. Goldenhar syndrome with imperforate anus: New association. or coincidence !. *Indian J Pediatr* 2019; 86 (12): 1150.
- Subhash RLP, Anupama D, Bhat M, et al. Goldenhar Syndrome. *Int J Anat Res* 2016, 4: 2076-79.
- Kurniawan R, Suarca IK, Suryawan IWB. Goldenhar Syndrome: A Case Report. *Open Access Maced J Med Sci.* 2019; 7 (8): 1342-45.
- Machado R, Dall'Agnol L, Gazzola P, Berenstein V, Graziadio C, Paskulin G. Oculo-Auriculo-Vertebral Spectrum and Cardiac Malformations. *Rev Assoc Med Bras* 2010; 56 (1): 62-66.
- González L. Ramos A, Lozano S, Salazar R, López C. Síndrome de Goldenhar: a propósito de un caso. *Rev Pediatr Aten Primaria* 2016; 18: 49-53.
- Guevara O, Nahas L, Andrade L, Apellaniz A, Leyva L y Gaspar A. Síndrome de Goldenhar: protocolo de manejo quirúrgico en un centro de referencia. *Cir Cir.* 2019; 87: 516-27.
- Madiyal A, Babu SG, Ajila V, Madi M, Bhat S. Goldenhar syndrome: Report of two cases with review of literature. *CHRISMED J Health. Res* 2018; 5: 67-71.
- Jahanimoghadam F, Sharifi M. Goldenhar Syndrome in a 6-Year-Old Patient: a Case Report and Review of Literature. *J Dent Shiraz Univ Med Sci.* 2019; 20 (4): 298-303.