



Seminario 39: Síndrome Hipoplasia Ventrículo Izquierdo (SHVI)

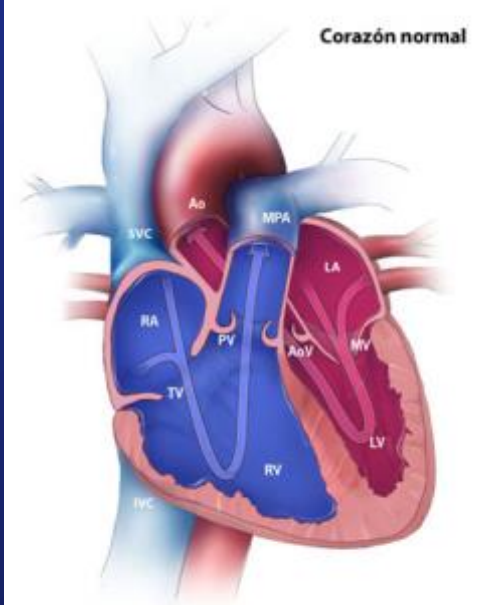
**Drs. María Paz Henríquez Villaseca, Daniela Cisterna Olgún,
Juan Guillermo Rodríguez Aris, Leonardo Zuñiga Ibaceta.**

**Centro de Referencia Perinatal Oriente (CERPO)
Facultad de Medicina, Universidad de Chile.**

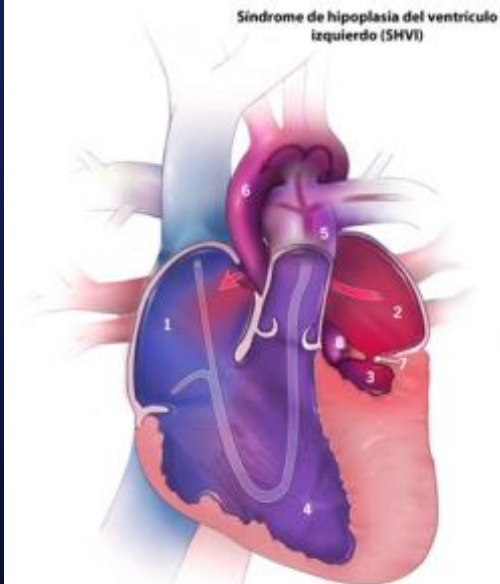


Definición: SHVI

- Espectro de malformaciones congénitas del corazón que se caracterizan por diversos grados de subdesarrollo de VI y aorta ascendente.
- VI es incapaz de mantener la circulación sistémica; depende del VD y ductus permeable (cardiopatía



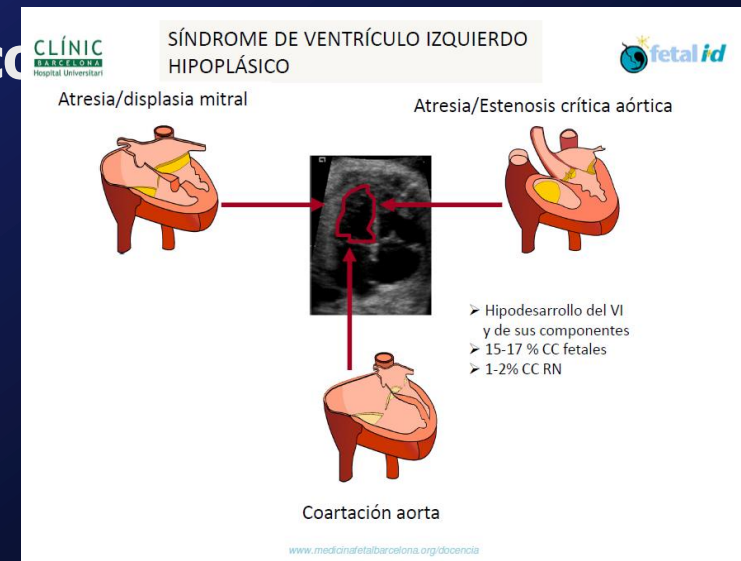
RA. Aurícula derecha
LA. Aurícula izquierda
RV. Ventriculo derecho
LV. Ventriculo izquierdo
SVC. Vena cava superior
IVC. Vena cava inferior
MPA. Arteria pulmonar principal
Ao. Aorta
TV. Valvula tricuspide
MV. Valvula mitral
PV. Valvula pulmonar
AoV. Valvula aortica



1. Aurícula derecha
2. Aurícula izquierda
3. Ventriculo izquierdo
4. Ventriculo derecho
5. Arteria pulmonar
6. Aorta
7. Valvula mitral
8. Valvula aortica

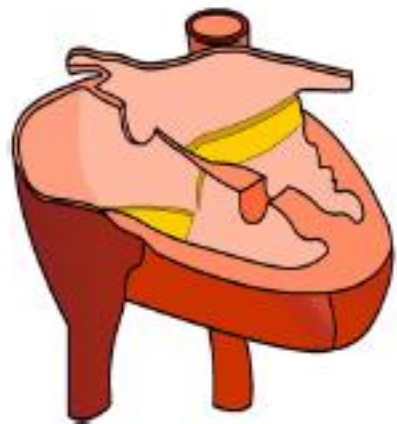
Definición

- **Desarrollo anormal de estructuras cardiacas izquierdas**
 - hemodinámicamente se produce obstrucción al tracto de salida VI
- **Condición caracterizada por la asociación de**
 - **Subdesarrollo VI**
 - **Atresia Aórtica y de arco aórtico**
 - **Estenosis o Atresia mitral.**

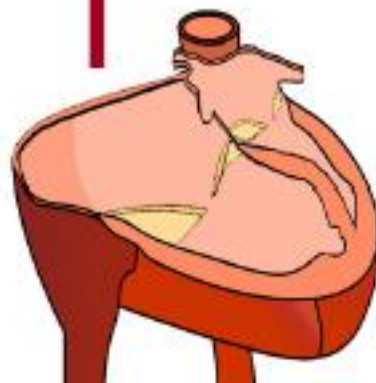
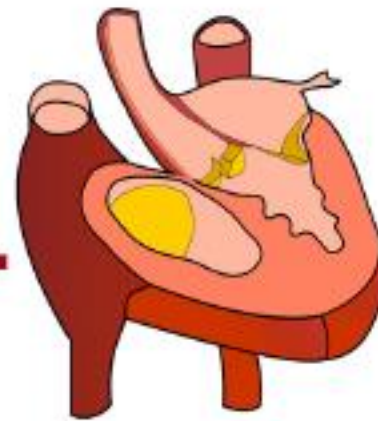


SÍNDROME DE VENTRÍCULO IZQUIERDO HIPOPLÁSICO

Atresia/displasia mitral



Atresia/Estenosis crítica aórtica



- Hipodesarrollo del VI y de sus componentes
- 15-17 % CC fetales
- 1-2% CC RN



- Válvula mitral no se abre
- Ausencia flujo VM
- VI muy reducido





Generalidades

- **7,5 % del total de cardiopatías congénitas.**
- **Incidencia: 0,1 a 0,2 /1000 RNV**
- **7/10 casos ocurren en fetos masculinos.**
- **13,5% asociación con otras cardiopatías congénitas**
- **7-10% asociación con aneuploidias.**
 - **Trisomía 18, 13 y 21**
- **Asociación con múltiples síndromes genéticos (25%)**
 - **Sd de Turner (20-40 % de Sd Turner lo presentan)**
 - **Sd de Noonan**
 - **Sd de Smith-Lemli-Opitz**
 - **Sd de Holt-Oram**

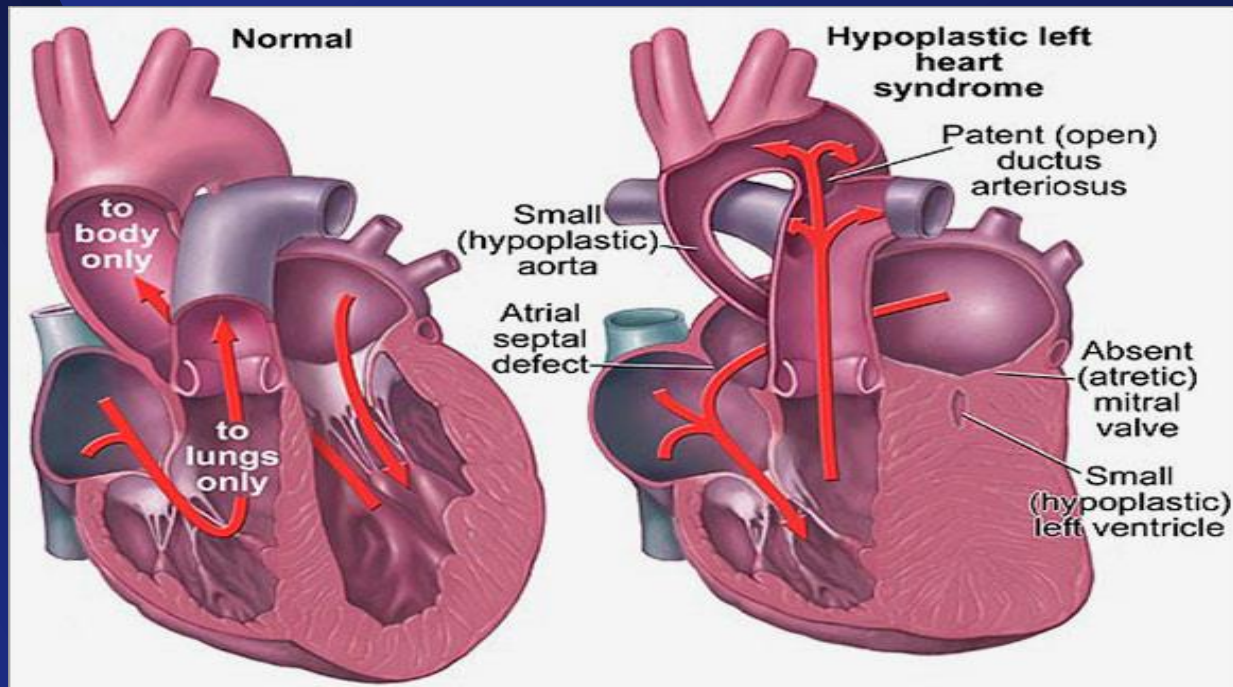


Generalidades

- **Causa embriológica desconocida.**
- **Factores de riesgo asociado**
 - **Condiciones maternas, del embarazo y familiares.**
 - **Exposición fetal a elementos teratogénicos**
 - **Infecciones maternas**
 - **Rubeola, herpes, coxsackie, citomegalovirus.**
- **Puede presentarse como una condición Autosómica Recesiva**
 - **Alto riesgo de recurrencia.**
 - **4% después de un hijo afectado.**
 - **25% después de 2 hijos afectados.**

Fisiopatología

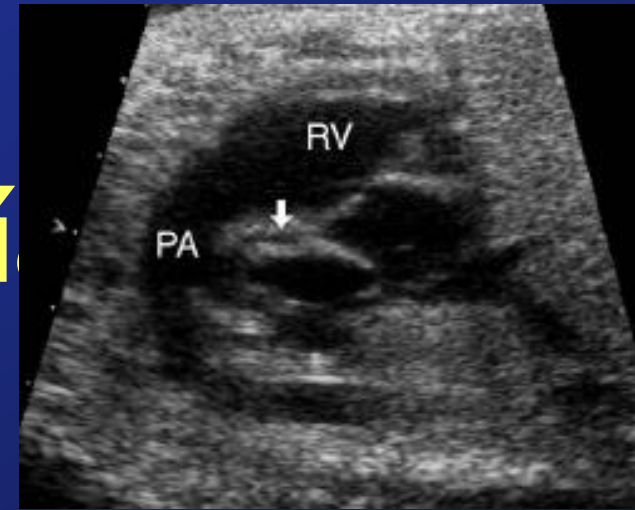
- Asociación con alteración en el flujo sanguíneo del corazón.
 - Disminución en perfusión de VI y AI





Fisiopatología

- Secundario a atresia valvular aórtica
- AI normal o pequeña en tamaño.
- CIA de regla.
 - Disminución del shunt izq-der a nivel de la aurícula.
- Válvula mitral estenótica o atrésica.
- VI subdesarrollado
- Aorta ascendente y arco aórtico hipoplásicos.
 - 18% Coartación Ao asociada.





Consideraciones Hemodinámicas

- **VD reemplaza función de circulación pulmonar y sistémica.**
 - Retorno venoso pulmonar va de AI a AD por FO o CIA.
 - Por Arteria Pulmonar y ductus arterioso el VD reemplaza la Ao descendente, ascendente, arco y circulación coronaria.
 - VD sobrecargado puede ocasionar una falla cardiaca congestiva.
- **Pos-parto, con cierre de ductus arterioso disminuye perfusión sistémica**
 - Hipoxemia, acidosis y shock.





Diagnóstico

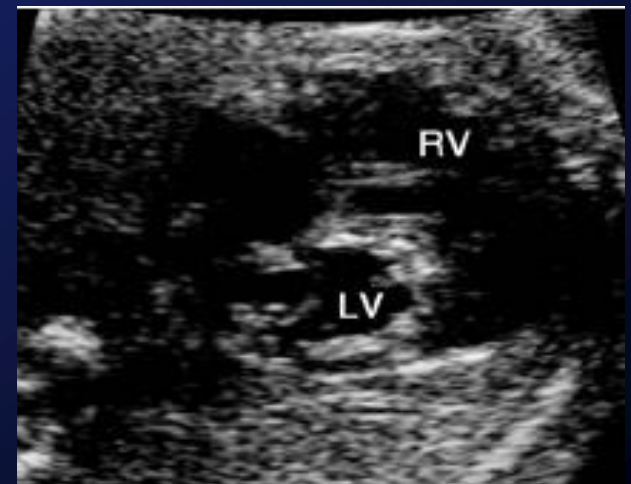
- **Ecocardiografía Idealmente entre las 18 y 22 semanas de gestación.**
 - Detecta entre un 18-40% de SHVI
- **Cavidad VI pequeño en relación a VD, en visión de 4 cámaras.**
 - Identificar morfología de VI.
- **La punta de ambos ventrículos debe estar al mismo nivel.**



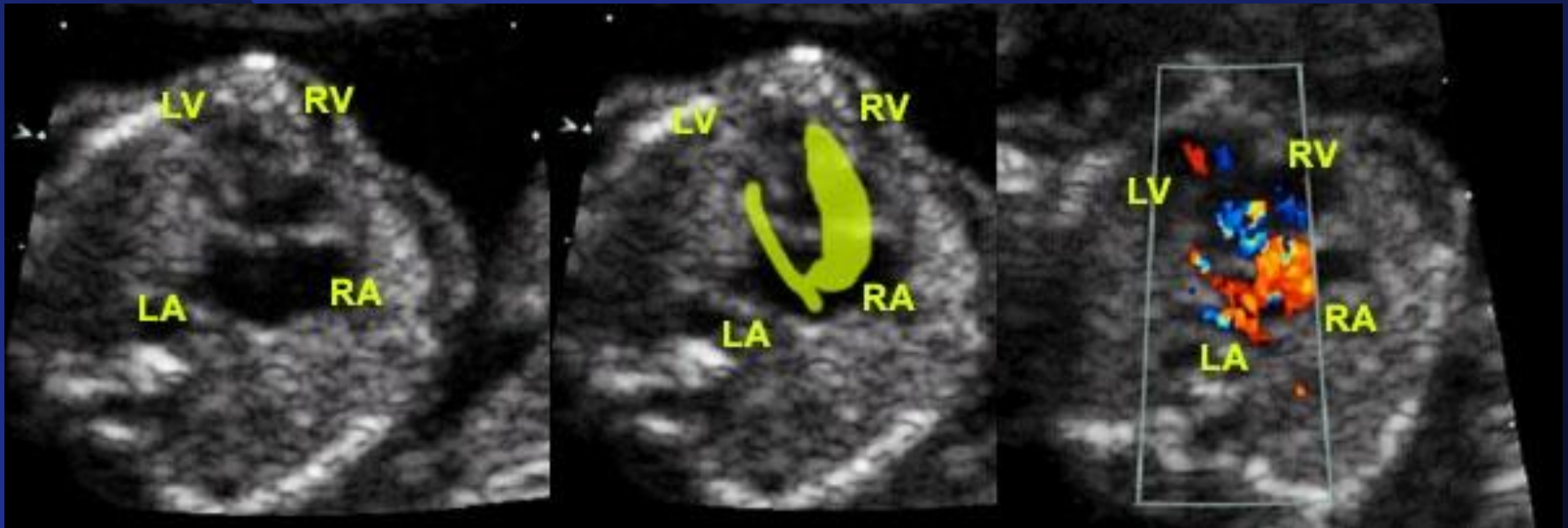


Diagnóstico

- **Identificar otras alteraciones cardiacas asociadas**
 - Evaluar funcionalidad válvulas AV
 - **Situs ventricular.**
 - **Orientación de grandes vasos.**
 - **Tamaño de Aorta Ascendente y raiz.**
 - **Hipoplasia de porción proximal Ao ascendente.**
 - **Atresia aórtica**
 - **Tamaño de CIA, en casos que se identifique.**



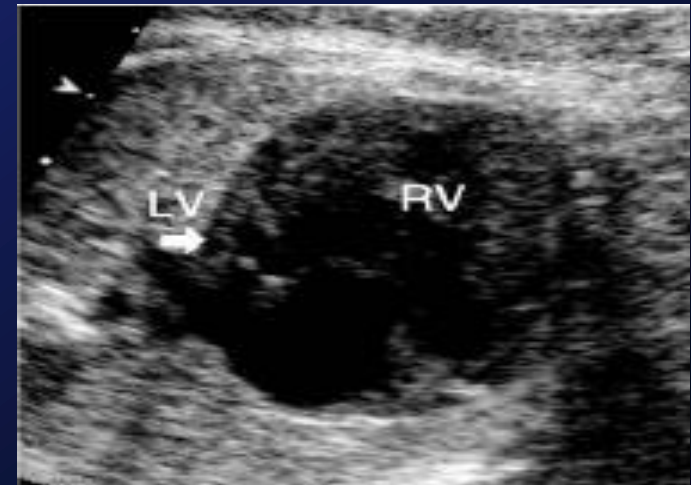
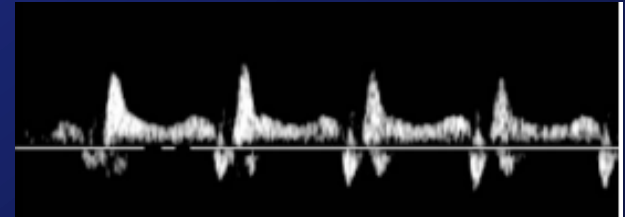
SHVI





Factores de Riesgo para estimar Pronóstico

- **Identificar al momento del diagnóstico:**
 - **Restricción en Retorno Venoso.**
 - Ausencia de shunt desde AI.
 - Evaluar presencia de flujo reverso en venas pulmonares.
 - **Anomalías cardiacas asociadas (anatómicas y funcionales)**
 - Insuficiencia tricuspídea.
 - Ausencia congénita de velos en válvula aórtica.
 - Flutter, TPSV, BAVC
 - **Anomalías extra-cardiacas asociadas**
 - Cerebrales, craneofaciales, renales, gastrointestinales, etc.





Diagnóstico Diferencial

- Estenosis aórtica severa.
- Doble salida VD con hipoplasia VI.
 - Sin obstrucción al flujo de salida VI
- Coartación de la Aorta.
- Arco aórtico interrumpido.
- Canal AV desbalanceado
 - Presenta un CIA tipo ostium primum y CIV tipo inlet.





Pronóstico

- **Muy mal pronóstico en general; 95% fallece primer mes de vida sin tratamiento quirúrgico.**
- **Asociación con ICC in-útero mal pronóstico.**
 - **Pacientes con restricción de flujo AI a AD**
 - Sin CIA o esta es inadecuada.
- **Responsable del 25% de muertes por causa cardíaca en primera semana de vida.**



- **SV global < 40% (SV reportada por series europeas van de 14-52%)**



Manejo Obstétrico

- **Orientación a los padres**
- **Monitorizar crecimiento y desarrollo de otros órganos y función cardiaca.**
- **Búsqueda de anomalías asociadas.**
- **Ofrecer estudio genético.**
- **Asociación con falla cardiaca congestiva**
 - **Interrumpir v/s manejo expectante.**
- **Via de Parto Vaginal**
 - **Sin signos de falla cardiaca.**
- **Manejo en centro terciario.**



Manejo Post-parto

- **Sin tratamiento: fallecen en primeras 6 semanas**
 - **Cianosis**
 - **Disminución en perfusión de aorta, arterias coronarias**
 - Hipoxia tisular
 - Falla en función miocárdica.
 - **Falla cardiaca congestiva**

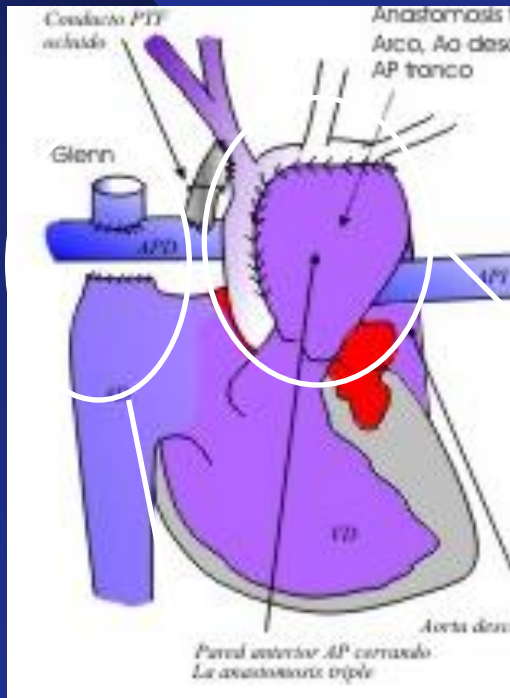


Manejo Post-parto

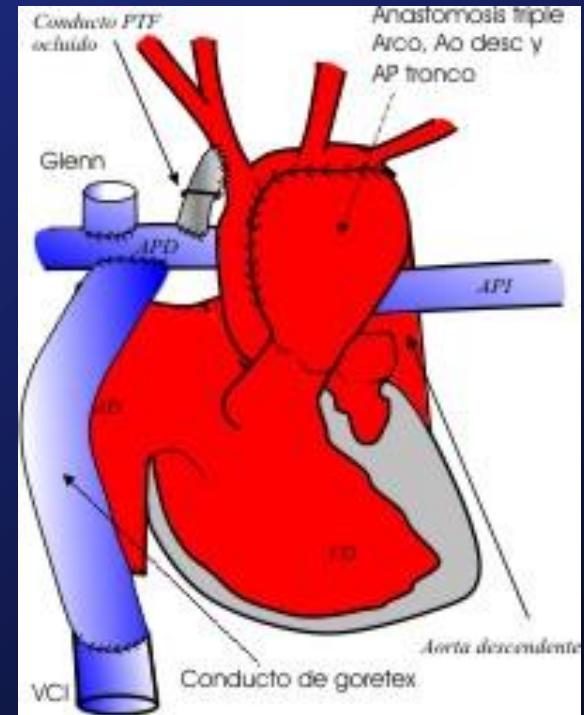
- **Quirúrgico**
 - **Paliativo (mortalidad 15-50%)**
 - **Septectomía Auricular**
 - **Banding en arteria pulmonar**
 - **Shunt aorto pulmonar**
 - **Terapéutico:**
 - **Transplante cardiaco**
 - **Serie quirúrgica**
 - **Norwood (al nacimiento) 85% éxito.**
 - » **Construye nueva raíz Aortica y arco**
 - **Glenn bidireccional (6 a 8 meses de vida)**
 - » **Anastomosis de VCS con A. Pulmonar derecha**
 - **Fontan modificado (18 meses a 4 años)**
 - » **Al con válvula tricúspide y AD con A. pulmonar**



Manejo Quirúrgico



Norwood:
Construye nueva raíz
y arco Aortico



Fontan Modificado:
Al con valvula tricuspide
y AD con arteria pulmonar

Glenn bidireccional:
Anastomosis de VCS
con Art. Pulmonar derecha

Hypoplastic left heart syndrome diagnosed in fetal life: associated findings, pregnancy outcome and results of palliative surgery

A. GALINDO*, O. NIETO*, S. VILLAGRÁ†, A. GRAÑERAS*, I. HERRAIZ* and A. MENDOZA†

*Fetal Medicine Unit, Department of Obstetrics and Gynaecology, and †Pediatric Heart Institute, Department of Pediatrics, Hospital Universitario '12 de Octubre', Madrid, Spain

- **Objetivos:** analizar las principales características prenatales del SHVI, sus asociaciones con anomalías extra-cardíacas y el pronóstico en pacientes afectados.
- **Conclusiones:** ecocardio fetal permite un dg preciso de SHVI, pero a pesar del dg prenatal, la SV sigue siendo pobre.

Anomalías extra-cardíacas asociadas, cariotipo y outcome en fetos con SHVI

Table 2 Associated extracardiac anomalies, karyotype and outcome in fetuses with hypoplastic left heart syndrome

<i>Extracardiac anomalies</i>	<i>Karyotype</i>	<i>Outcome</i>
Acrania	46,XY	TOP
Increased NT (4 mm), AEDF-DV, echogenic bowel	45,X	TOP
Increased NT (10 mm), non-immune HF, REDF-DV	45,X	TOP
Strawberry-shaped skull, choroid plexus cysts, clubbed feet, overlapping fingers, polyhydramnios	Trisomy 18	TOP
Increased NT (7 mm), strawberry-shaped skull, SUA, small omphalocele, REDF-DV	Trisomy 18	TOP
SUA	46,XY	TOP
Echogenic bowel, bilateral cleft lip, clubbed feet, dysplastic kidneys	46,XY	TOP
Increased NT (7 mm), SUA	46,XX	TOP
Increased NT (8 mm), SUA, small omphalocele, REDF-DV, partial agenesis of forearms and hyperflexed hands	Trisomy 18	TOP
Strawberry-shaped skull, postaxial polydactyly left hand	46,XY	TOP
Increased NT (8 mm), non-immune HF, REDF-DV	Trisomy 21	TOP
Increased NT (10.0 mm), non-immune HF, REDF-DV	45,X	TOP
Increased NT (5 mm), AEDF-DV	46,XY	TOP
Increased NT (3 mm), REDF-DV, small occipital encephalocele, corpus callosum agenesis	46,XY	TOP
REDF-DV, postaxial polydactyly right foot, SUA, small occipital encephalocele	Trisomy 13	TOP
Increased NT (3 mm)	46,XY	TOP
Persistent right umbilical vein	46,XY	TOP
Increased NT (3.0 mm), small omphalocele, REDF-DV	Trisomy 18	TOP
Increased NT (3.5 mm)	46,XX	TOP
Increased NT (5 mm), hypoplastic nasal bone	Tetrasomy 12p (Pallister-Killian syndrome)	TOP
Increased NT (3.8 mm), PLSVC	46,XY	TOP
Increased NT (5.0 mm)	46,XX	TOP
Caudal regression syndrome	46,XX	IUD
Increased NT (6.0 mm), REDF-DV	Trisomy 18	IUD
Increased NT (9.0 mm), REDF-DV, clubbed feet	Trisomy 18	IUD
Mild ventriculomegaly	46,XX	IUD
Increased NT (15.0 mm), non-immune HF, REDF-DV	Trisomy 18	IUD
Corpus callosum agenesis, SUA, severe IUGR	Trisomy 13	PND (no ITT)
SUA, severe IUGR	46,XX	PND (no ITT)
Increased NT (5 mm), microcephaly, overlapping fingers, severe IUGR, low-set ears, micrognathia, Cornelia de Lange syndrome	46,XY	PND (no ITT)
Increased NT (4.4 mm)	46,XX	PND (post St I)
Increased NT (5.8 mm)	46,XY	PND (post St I)
SUA	46,XX	PND (post St I)

AEDF-DV, absent end-diastolic flow in the ductus venosus; HF, hydrops fetalis; ITT, intention to treat; IUD, intrauterine death; IUGR, intrauterine growth restriction; NT, nuchal translucency; PLSVC, persistent left superior vena cava; PND, postnatal death; REDF-DV, reversed end-diastolic flow in the ductus venosus; St I, Stage I surgery; SUA, single umbilical artery; TOP, termination of pregnancy.





Conclusiones:

- Subgrupo de pacientes de peor pronóstico:
 - Septum atrial intacto 43-83% mortalidad (6% del total SHVI)
- Mejor SV en centros terciarios con $> n$ de cirugías (mínimo 30 al año).
- A $> n^{\circ}$ de abortos, menos n° de cirugías: $<$ experiencia, $<$ SV.
- Malformaciones extra-cardíacas asociadas: 14% (3-31% en otras series).



Bibliografía

1. Prats P. , Ferrer Q., Rodríguez M.A. y Comas C., Diagnóstico prenatal y evolución de cardiopatías congénitas, *Diagn Prenat* 2011;2 2(4):128–135.
2. Galindo A., Nieto O., Villagra S., Hypoplastic left heart síndrome diagnosed in fetal life: associated findings pregnancy outcome and results of palliative surgery, *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2009, 33: 560-566.
3. Lowenthal A, Kipps A, et al, Prenatal Diagnosis of Atrial Restriction in Hypoplastic Left Heart Syndrome is Associated with Decreased 2-Year Survival, *Prenat Diagn* 2012 May; 32(5): 485–490. doi:10.1002/pd.3850.
4. Hypoplastic left heart syndrome. Jean Anne Connor, Ravi Thiagarajan *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2007, 2:23
5. Hypoplastic left heart syndrome in the fetus: Diagnostic features prior to birth and their impact on postnatal outcome. Carlen Gomez-Fifer. *Progress in Pediatric Cardiology* 22 (2006) 53 – 60.
6. Improved Surgical Outcome After Fetal Diagnosis of Hypoplastic Left Heart Syndrome Wayne Tworetzky et al. *Circulation* March 6, 2001; 1269-73.
7. The Fetus With Hypoplastic Left Heart Syndrome: Risk Factors and Outcomes Cvrus Samai et al. ABSTRACTS - *Pediatric Cardiology*. March 19, 2003
8. Friedman AH, Fahey JT. The transition from fetal to neonatal circulation: normal responses and implications for infants with heart disease. *Semin Perinatol* 1993;17:106-121.
9. Barron DJ, Kilby MD, Davies B, Wright JG, Jones TJ, Brawn WJ. Hypoplastic left heart syndrome. *Lancet* 2009;374:551-4.