



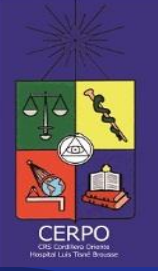
Seminario N° 36

Defectos del septum atrioventricular

**Drs. Andrea Sepúlveda Hales, Daniela Cisternas Olguin,
Leonardo Zúñiga Ibaceta, Juan Guillermo Rodríguez Arís.**

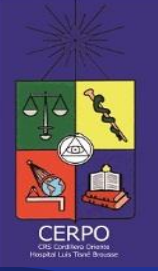
CERPO

**Centro de Referencia Perinatal Oriente
Facultad de Medicina, Universidad de Chile**



Introducción

- **Definición**
 - **“Defecto del Septum Atrioventricular” o DSAV:**
 - **Grupo de defectos cardíacos congénitos que involucran la pared y las válvulas atrioventriculares (AV).**



Epidemiología

- **En nacidos vivos:**
 - **4 – 5% de todas las cardiopatías congénitas.**
 - **0,3 – 0,4 por cada 1.000 RNs.**
- **En fetos:**
 - **18% de todas las cardiopatías congénitas.**
- **Asociado a DM materna, cardiopatías congénitas maternas y heterotaxia materna.**

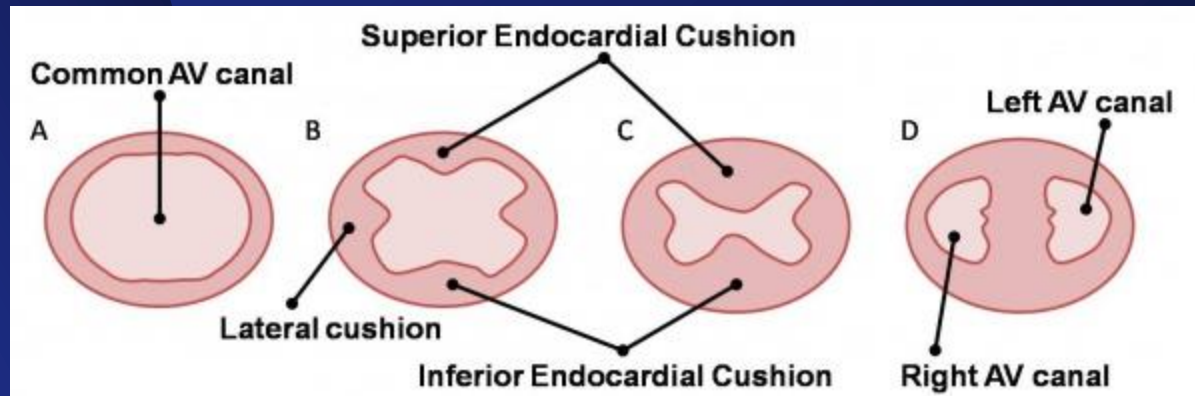


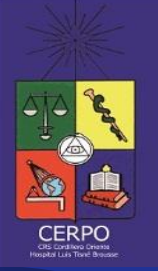
Epidemiología

- **Síndrome de Down**
- **Asociación importante.**
 - **50% de fetos con DSAV tendría Trisomía 21.**
 - **40% de fetos con Trisomía 21 tendría DSAV (usualmente tipo completo).**
- **La asociación es más potente cuando hay Tetralogía de Fallot (TF).**
 - **75% de fetos con DSAV + TF tiene Trisomía 21.**
- **Síndromes de Heterotaxia**
 - **DSAV ocurriría en 2/3 de los fetos con heterotaxia.**

Embriología

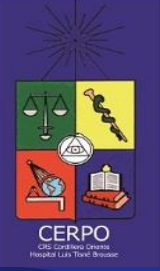
- **Desarrollo normal:**
 - Entre la semana 4^o y 5^o, los cojinetes AV se fusionan, dividiendo el canal AV primitivo en dos y formando el septum AV primitivo.





Embriología

- **Desarrollo anormal:**
 - **Una ausencia de fusión de los cojinetes AV produce una válvula AV única, con DSA y DSV.**
 - **Una fusión parcial de los cojinetes produce usualmente dos válvulas AV con anillo valvular único y DSA. La válvula mitral está casi siempre afectada.**



Patogenia

- El modelo de Síndrome de Down que hay en ratones (Trisomía 16) presenta 100% de prevalencia de DSAV.
- Se ha determinado una región cromosómica crítica (21q22.1-qter) que guardaría los genes responsables de la arquitectura del septum AV.
- Un posible gen sería DSCR1, una proteína reguladora de la vía de Calcineurina/NFAT, cuya sobreexpresión en ratones transgénicos produce DSAV.



Impacto fisiopatológico de DSAV

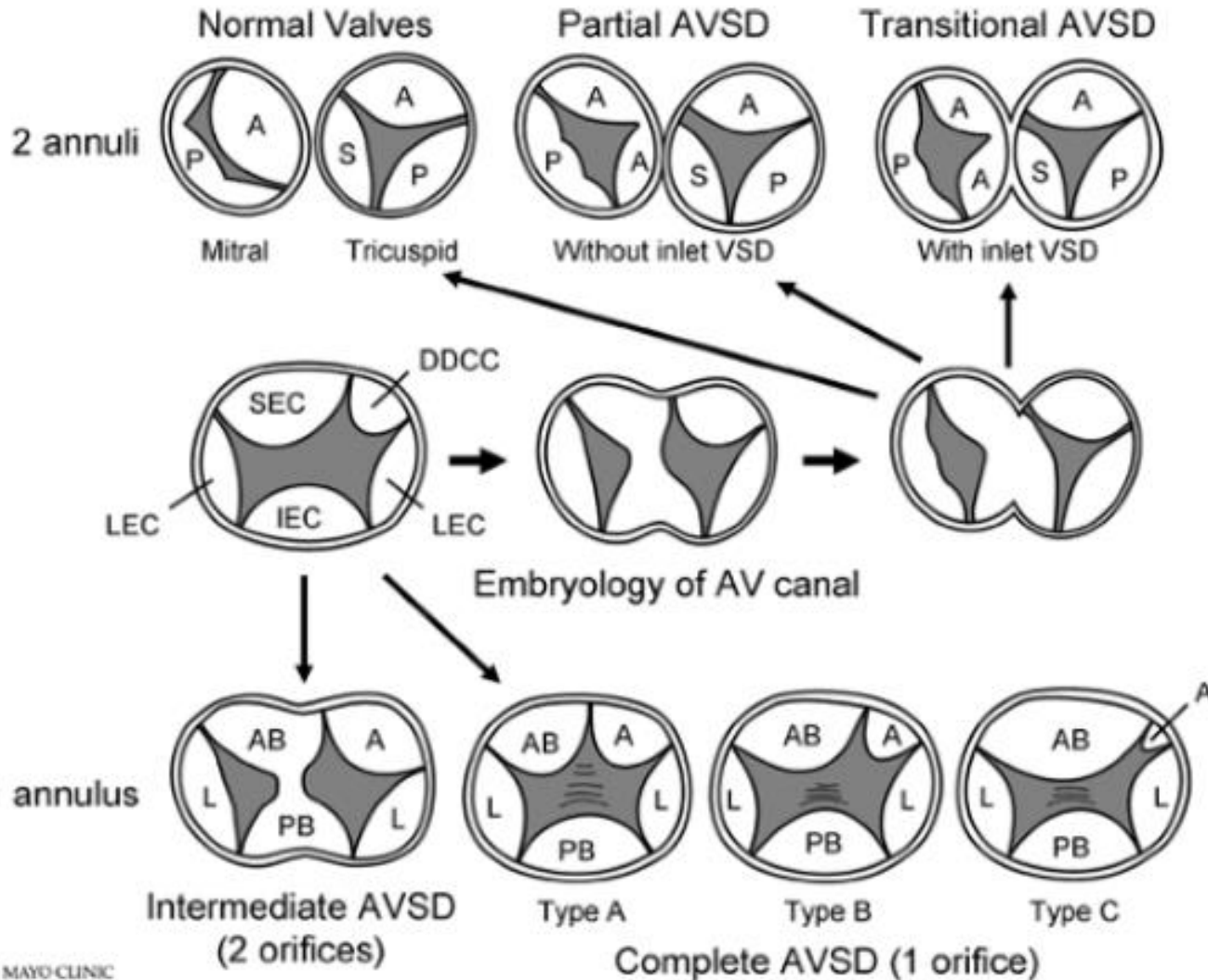
- La principal consecuencia es el *shunt* izquierda-derecha, que mayor es mientras mayor es el defecto, y por otro lado, la regurgitación mitral.
- El hiperflujo pulmonar conduce a la insuficiencia cardíaca y la hipertensión pulmonar (HTP).
- La HTP irreversible puede aparecer incluso antes del año de vida en DSAV completo no tratado.
- Se asocia a *hydrops fetal* no inmune en casos severos.

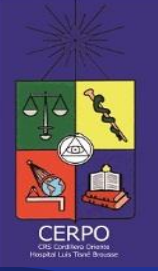


Clasificación

- **DSAV Completo**
 - **DSA + DSV + Canal AV único.**
- **DSAV Parcial**
 - **DSA + Dos canales AV con anillo único.**
- **DSAV Transicional**
 - **Anatómicamente un DSAV Completo, pero con DSV mínimo, por lo que se comporta funcionalmente como un DSAV parcial por ausencia de shunt importante interventricular.**
- **DSAV Intermedio**
 - **Anatómicamente un DSAV parcial pero con DSV importante. Dado que tiene dos canales AV, no es necesaria la división quirúrgica.**

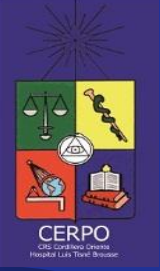
Clasificación





Clasificación de Rastelli (1966)

- **Clasificación especial de DSAV Completo.**
- **Hay un único canal AV, con 5 velos primitivos. La clasificación utiliza la posición del velo superior (aquel que debió unirse con el inferior para producir el septum AV, la valva septal de la válvula tricúspide y la valva anterior de la válvula mitral).**
- **Más común es tipo A, menos común es tipo B.**

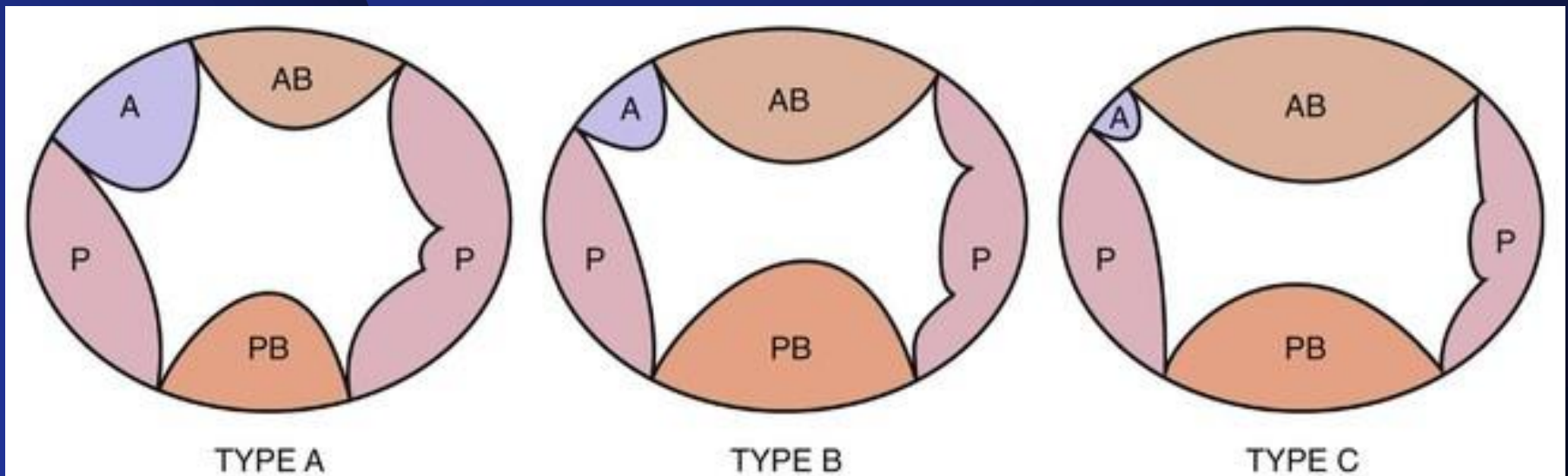


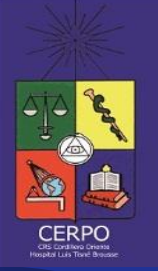
Clasificación de Rastelli (1966)

- **Clasificación especial de DSAV Completo.**
 - **Tipo A:** El velo superior está unido casi exclusivamente al ventrículo izquierdo. Hay múltiples cuerdas tendíneas entre el velo y el septum, por lo que el DSV no es tan importante. Tipo más frecuente, asociado a Trisomía 21.
 - **Tipo B:** El velo superior cuelga sobre ambos ventrículos. Hay DSV importante. Menos frecuente de los tres.
 - **Tipo C:** El velo superior es muy grande y cuelga sobre ambos ventrículos, sin cuerdas tendíneas. La valva anterior de la futura válvula tricúspide está hipoplásica. Asociado a Heterotaxia y Tetralogía de Fallot.

Clasificación de Rastelli (1966)

- Clasificación especial de DSAV Completo.





Diagnóstico

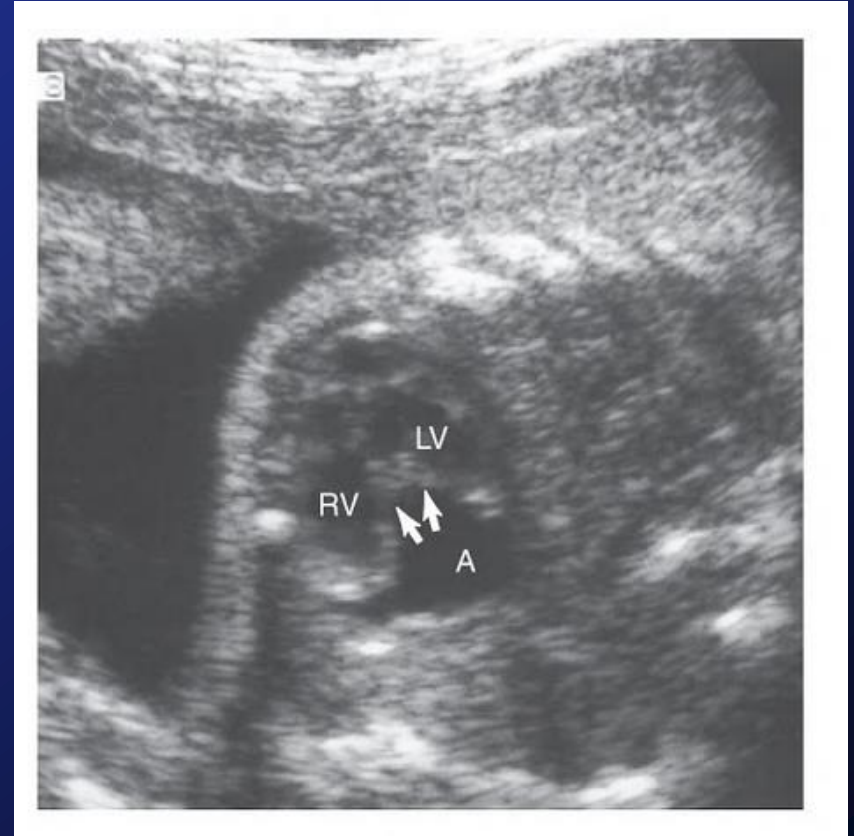
- **Ecocardiografía Fetal**
 - **Sensibilidad es baja (30 – 50%).**
 - **Parámetros a evaluar:**
 - Comunicaciones interatriales o interventriculares.
 - Dirección del *shunt*.
 - Morfología valvular.
 - Tamaños ventriculares.
 - Ubicación de los músculos papilares.
 - Obstrucción de tractos de salida.



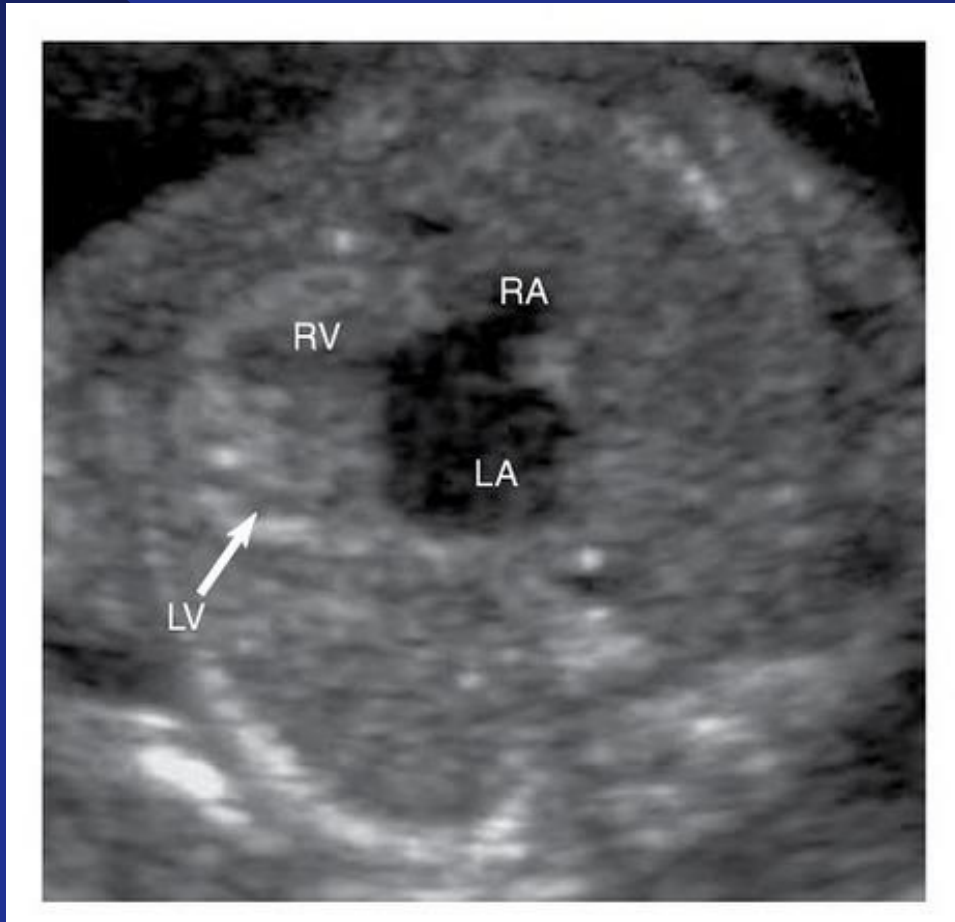
Diagnóstico

- Ecocardiografía Fetal
- **DSAV completo:**
 - Aparece como una gran apertura multivalvular en la visión de 4 cámaras o la subcostal, con DSA y DSV.
 - Pérdida de continuidad del septum ventricular y las válvulas AV.
 - Doppler importante para regurgitación AV.
 - **Siempre evaluar simetría de ventrículos porque uno de ellos puede estar hipoplásico.**

Diagnóstico

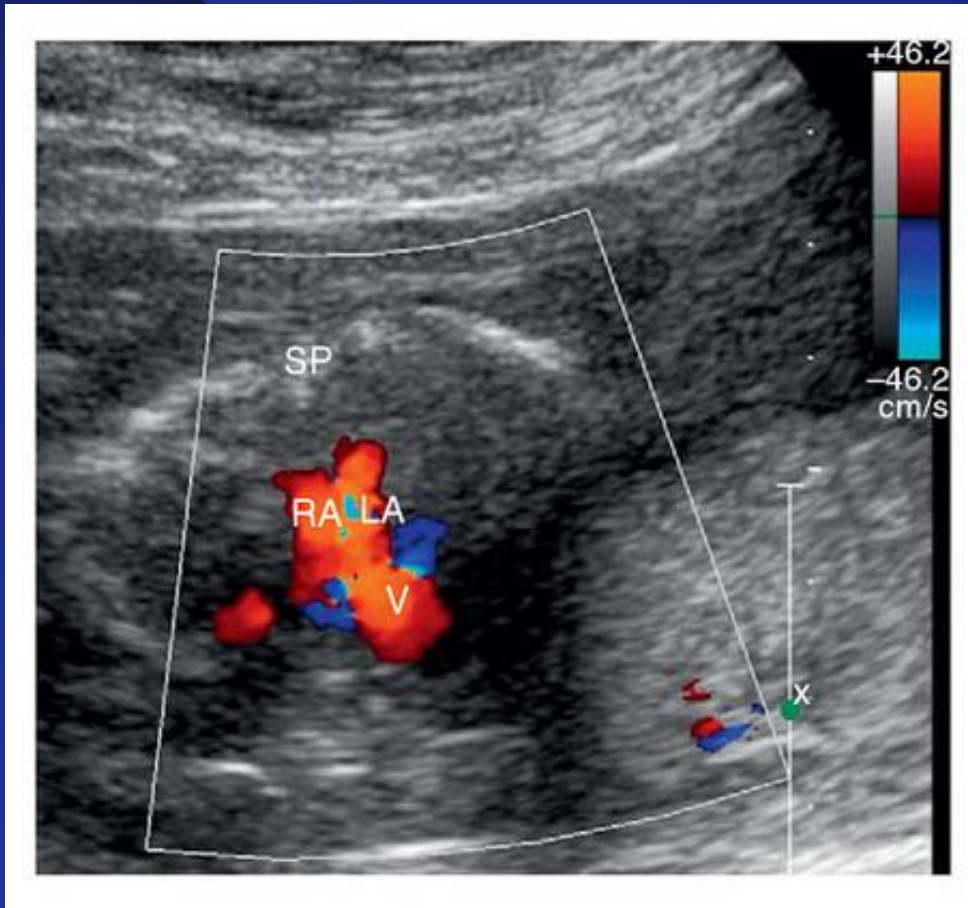


Diagnóstico



DSAV
completo con
ventrículo
izquierdo
hipoplásico.

Diagnóstico



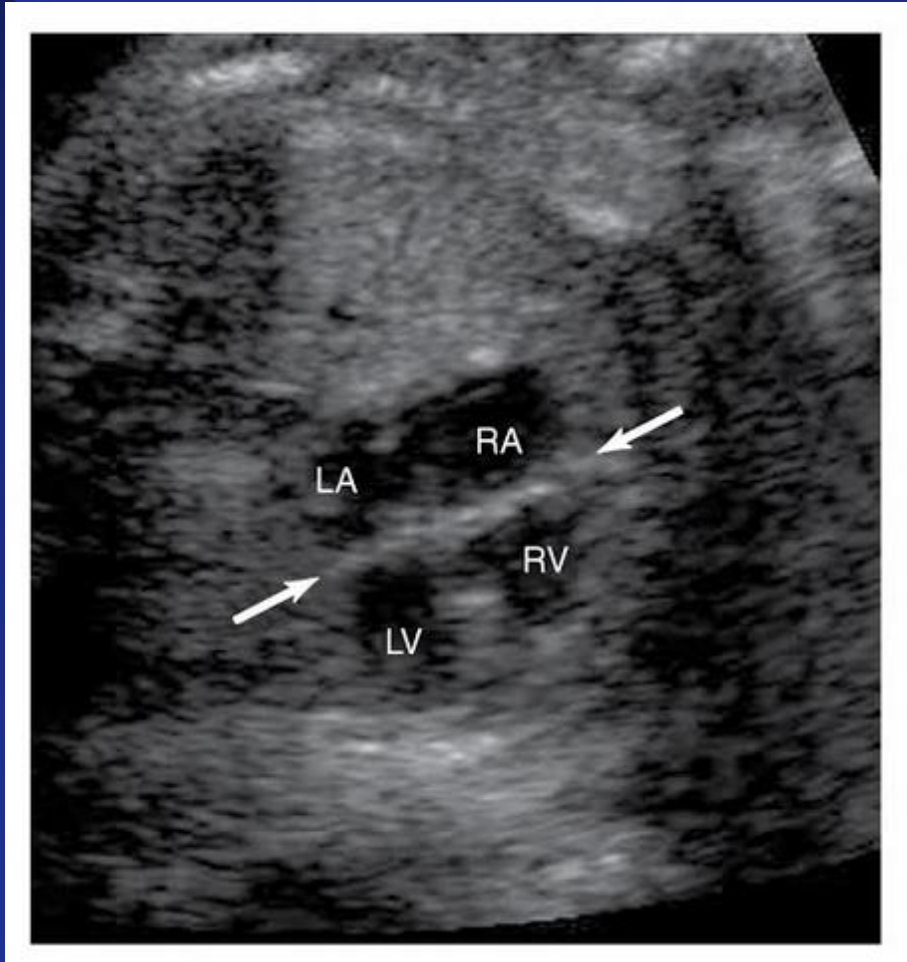
Regurgitación
AV importante
en canal AV
único: DSAV
completo.



Diagnóstico

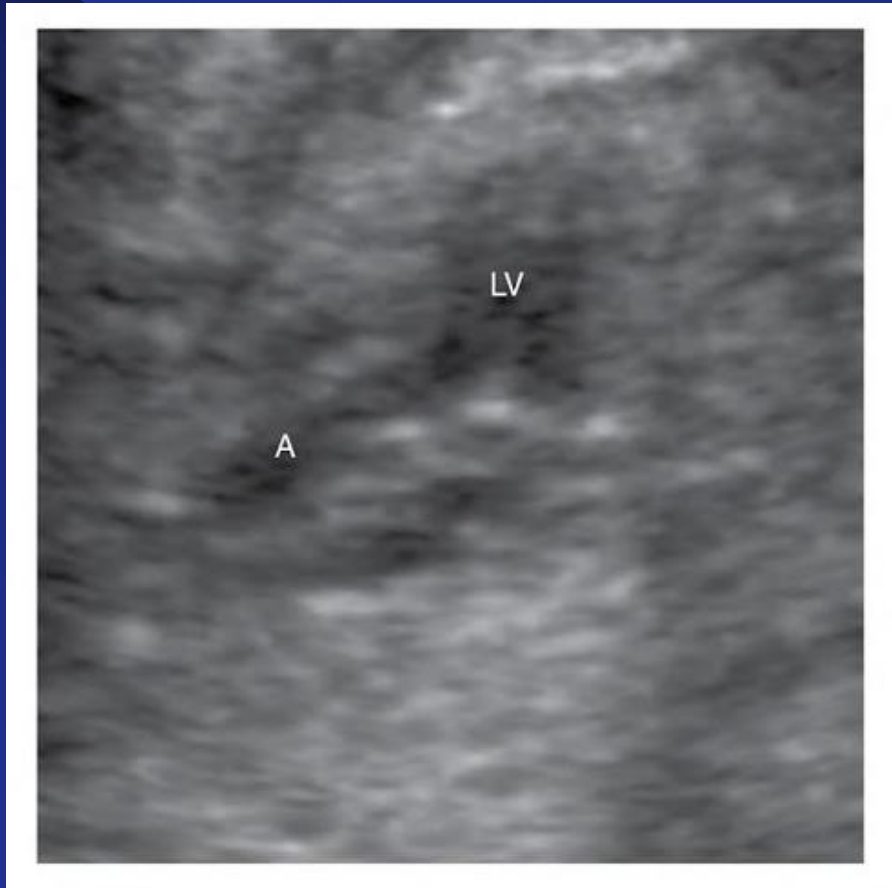
- **Ecocardiografía Fetal**
- **DSAV parcial:**
 - El defecto es muy sutil.
 - Muchas veces, el único signo será un DSA.
 - Se pierde la relación tricúspide-mitral normal (donde la tricúspide está más apical).
 - La válvula mitral se ve triangular, como imagen espejo de la tricúspide.
 - Alargamiento y estrechez de la raíz aórtica (“deformidad en cuello de ganzo”).

Diagnóstico

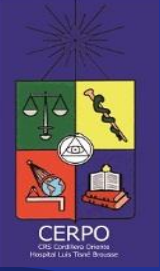


La válvula mitral y la tricúspide están insertándose al mismo nivel (DSVA parcial).

Diagnóstico

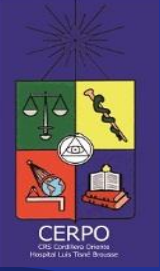


Alargamiento y estrechez de la salida de la Aorta (“cuello de ganzo”).



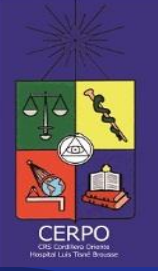
Manejo

- **DSAV Completo e Intermedio**
 - Desarrollan insuficiencia cardíaca, con elevada resistencia vascular pulmonar e HTP irreversible al año de vida, resultando en cianosis por *shunt* derecha-izquierda (síndrome de Eisenmenger).
 - Presentan síntomas a las 6 semanas de vida.
 - Tratamiento médico hasta la corrección quirúrgica a los 6 meses de vida, con < 3% de mortalidad.



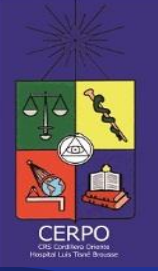
Manejo

- **DSAV Parcial y Transicional**
 - Mayoritariamente asintomáticos.
 - Moderado *shunt* izquierda-derecha, por lo que desarrollan con la edad sobrecarga de volumen en corazón derecho.
 - Es más precoz la sintomatología si tienen regurgitación mitral severa.
 - Corrección quirúrgica electiva entre los 18 y 24 meses de vida.



Pronóstico

- **Complicaciones Post-Quirúrgicas**
 - **Hipertensión Pulmonar: Factores de riesgo son síndrome de Down y corrección tardía.**
 - **Arritmias**
 - **Insuficiencia Mitral: Principal causa de reoperación (20% de pacientes).**
 - **Estenosis Mitral**
- **Largo Plazo: >90% de sobrevida a los 10 años.**



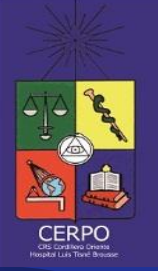
Conclusiones

- Diagnóstico antenatal muy importante
 - Puede ser difícil si defecto es menor.
- Consejo genético por riesgo de Trisomía 21.
 - **Buscar dirigidamente DSAV en caso de alta sospecha de Trisomía 21.**
- Manejo multidisciplinario
 - Patología de buen pronóstico con cirugía correctiva primaria.



Bibliografía

- Reller MD, Strickland MJ, Riehle-Colarusso T, Mahle WT, Correa A. *Prevalence of congenital heart defects in metropolitan Atlanta, 1998-2005*. J Pediatr. 2008 Dec;153(6):807-13.
- Agopian AJ, Moulik M, Gupta-Malhotra M, Marengo LK, Mitchell LE. *Descriptive epidemiology of non-syndromic complete atrioventricular canal defects*. Paediatr Perinat Epidemiol. 2012 Nov;26(6):515-24.
- Emani SM. *Patients with unbalanced atrioventricular canal defects can undergo the Fontan operation with good outcomes*. J Thorac Cardiovasc Surg. 2017 Feb; 153(2):439-440.
- Moran AM, Daebritz S, Keane JF, Mayer JE. *Surgical management of mitral regurgitation after repair of endocardial cushion defects: early and midterm results*. Circulation. 2000 Nov 7;102(19 Suppl 3):III160-5.
- Lange AW, Molkentin JD, Yutzey KE. *DSCR1 gene expression is dependent on NFATc1 during cardiac valve formation and colocalizes with anomalous organ development in trisomy 16 mice*. Dev Biol. 2004 Feb 15;266(2):346-60.



Bibliografía

- Hals J, Hagemo PS, Thaulow E, Sørland SJ. *Pulmonary vascular resistance in complete atrioventricular septal defect. A comparison between children with and without Down's syndrome.* Acta Paediatr. 1993 Jun-Jul;82(6-7):595-8.
- Rastelli G, Kirklin JW, Titus JL. *Anatomic observations on complete form of persistent common atrioventricular canal with special reference to atrioventricular valves.* Mayo Clin Proc. 1966 May;41(5):296-308.
- ter Heide H, Thomson JD, Wharton GA, Gibbs JL. *Poor sensitivity of routine fetal anomaly ultrasound screening for antenatal detection of atrioventricular septal defect.* Heart. 2004 Aug;90(8):916-7.
- Backer CL, Stewart RD, Bailliard F, Kelle AM, Webb CL, Mavroudis C. *Complete atrioventricular canal: comparison of modified single-patch technique with two-patch technique.* Ann Thorac Surg. 2007 Dec;84(6):2038-46; discussion 2038-46.