

CERPO

Centro de Referencia Perinatal Oriente

Facultad de Medicina, Universidad de Chile



Seminario N° 45

ESTENOSIS AÓRTICA Y ESTENOSIS PULMONAR

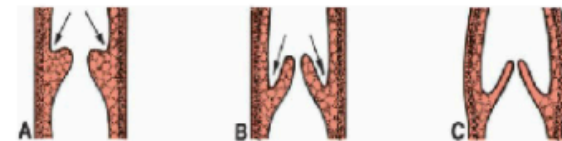
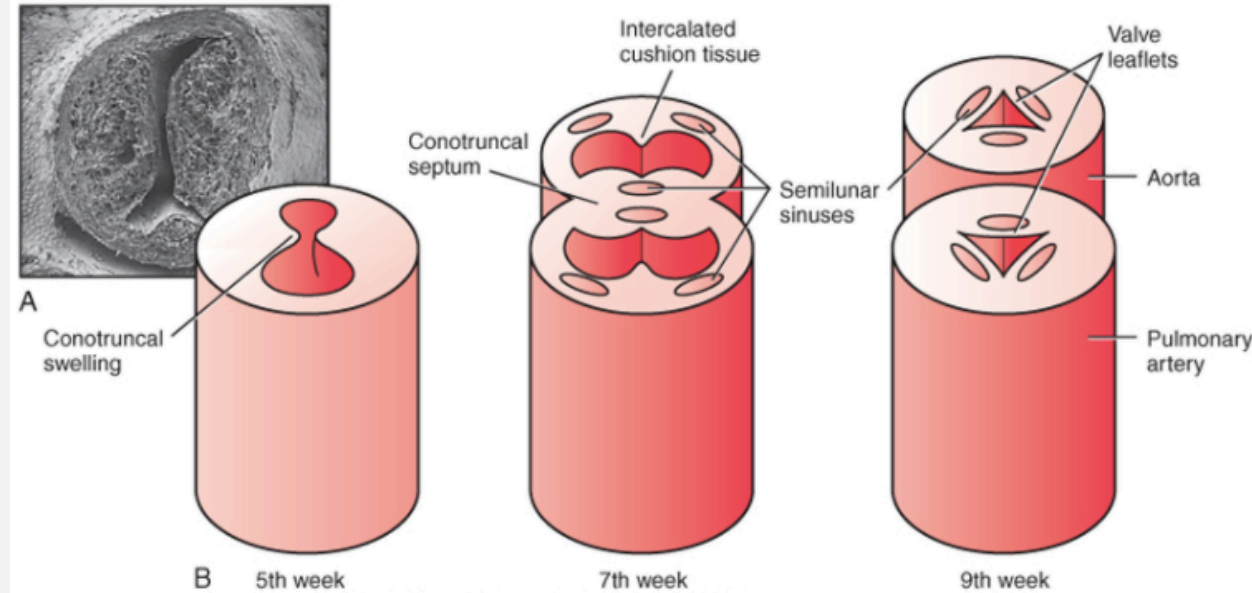
Dr. Patricia Acosta Vásquez, Dr. Daniel Martín, Dr. Juan Guillermo Rodríguez, Dra. Daniela Cisternas O.

11 de Mayo de 2021

INTRODUCCIÓN: Embriología



- 4 Componentes participan en el desarrollo cardiaco.
- 7ª semana se forman 6 primordios mesenquimáticos subendocárdicos originado por:
 - Células endocárdicas
 - Células cresta neural
 - 2º campo cardiogénico
- Se van excavando y adelgazando para formar las valvas



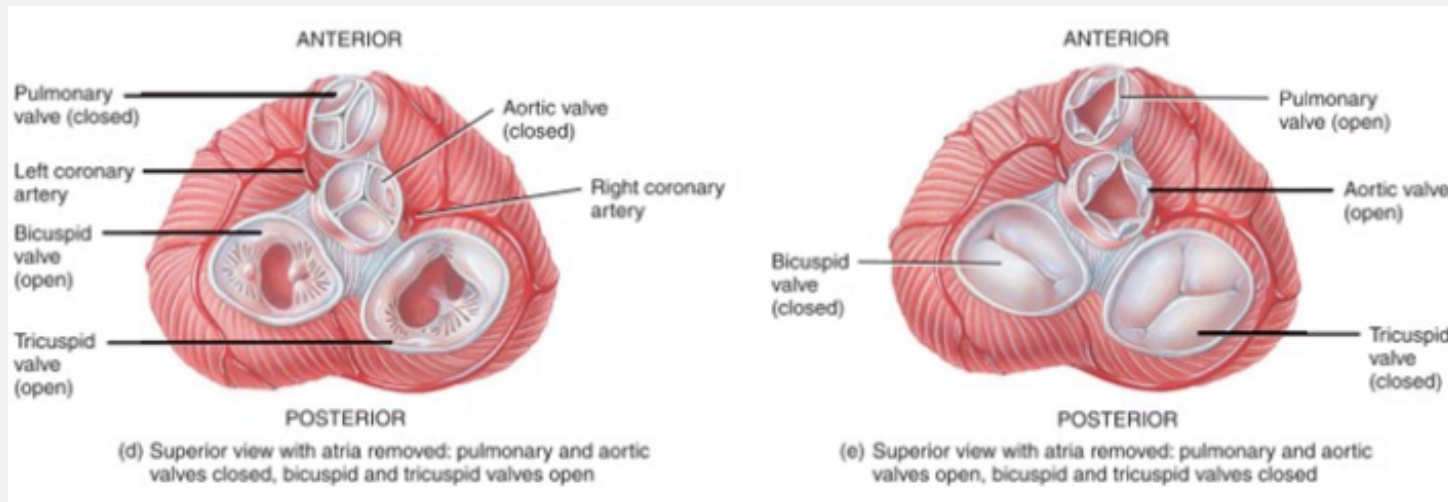
Longitudinal sections through the semi-lunar valves at weeks 6 (A), 7 (B) and 9 (C) of development. The upper surface is hollowed (arrows) to form the valves.

LANGMAN'S Medical Embryology - 11th Edition
T. W. Sadler

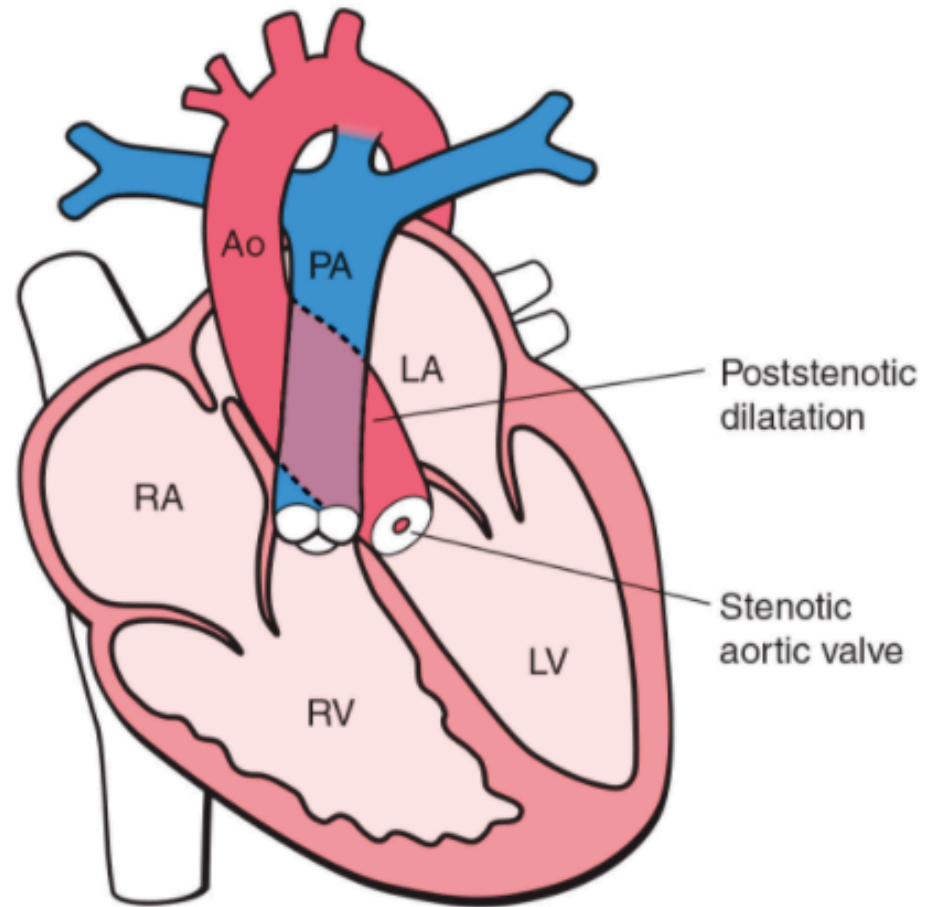
INTRODUCCIÓN: Anatomía



- Sistema de válvulas → flujo unidireccional de sangre, en respuesta a cambios de presión
- Válvulas semilunares → 3 valvas con forma de semiluna



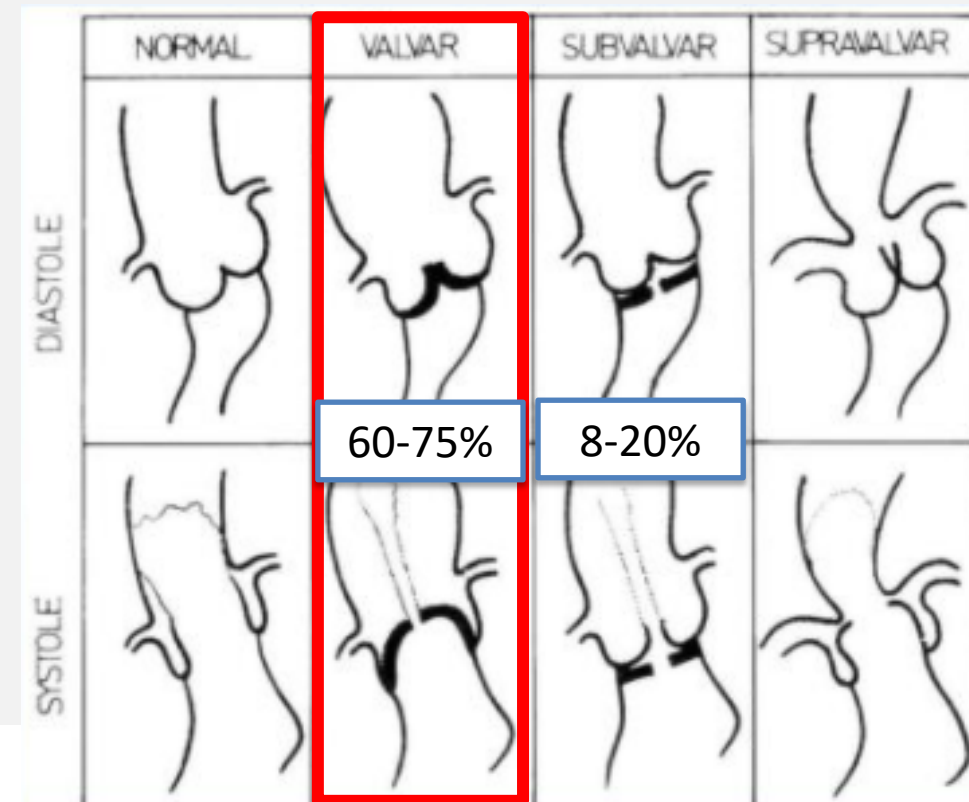
ESTENOSIS AÓRTICA



ESTENOSIS AÓRTICA



- **Definición:** Estrechamiento al nivel de la válvula aórtica que conduce a una obstrucción del flujo de salida del ventrículo izquierdo.
- **Clasificación**
 - Ubicación → distintas causas
 - Severidad: Leve → crítica
- Amplio espectro clínico



ESTENOSIS AÓRTICA: Epidemiología



- Prevalencia real es desconocida → EA leve aislada es infrecuente en series prenatales
- **3-6%** de las Cardiopatías congénitas
- Afecta más frecuente a hombres que mujeres (3-5:1)
- **15-20% casos se asocia a otras MF cardíacas** → CoaAo, CIV, DA persistente.
- **CC con uno de los mayores riesgo de recurrencia**
 - Riesgo recurrencia: 3% si padre afectado y 13-18% si madre es afectado
 - Asociada a síndromes genéticos
 - Enfermedades monogénicas AR y AD (gen NOTCH-1)

ESTENOSIS AÓRTICA: Tipos y causa



1. ESTENOSIS SUBVALVULAR (8-20%)

- Más frecuentes obstrucciones dinámicas
- 50-56% asociada otras MF cardíacas → CIV, Coa Aorta e Interrupción Arco Ao
- Causas:
 - Miocardiopatía hipertrófica obstructiva → fetos madre diabética
 - Hipertrofia idiopática → herencia AD
 - Hipertrofia septal asimétrica
 - Síndromes genéticos: Turner, Noonan y Shone

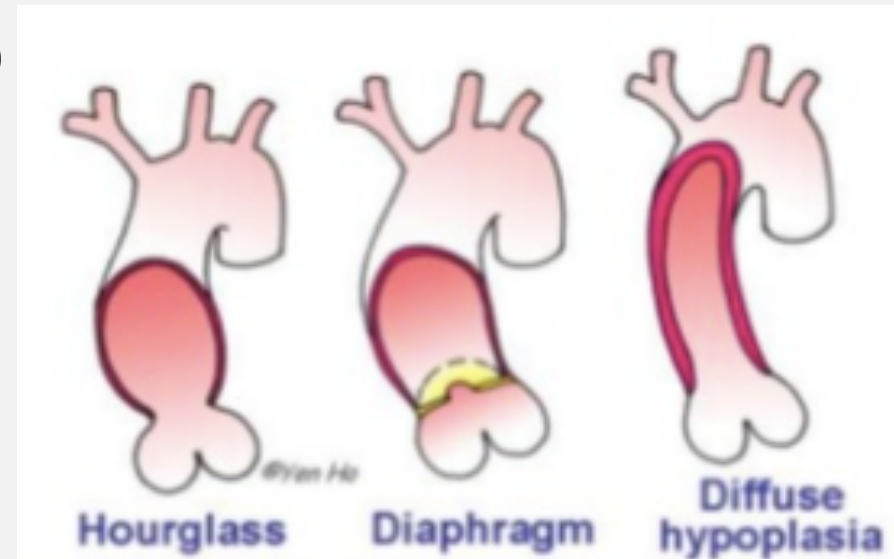


ESTENOSIS AÓRTICA: Tipos y causa



2. ESTENOSIS SUPRAVALVULAR

- Estrechamiento Ao ascendente localizado o difuso, o en el margen superior senos valsalva
- Frecuente asociación estenosis pulmonar
- 25-50% asociado síndrome de Williams (deleción 7q11.23)
- Tipos:
 - 50-75% banda de contricción
 - 25% estenosis difusa Ao ascendente
 - Estenosis por membrana



ESTENOSIS AÓRTICA: Tipos y causa



3. ESTENOSIS VALVULAR (60-75%)

– Más frecuentemente diagnosticado prenatal

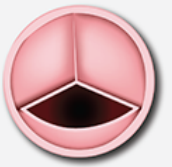
– Tipos:

- **Válvula bicúspide** → prevalencia 1-2% población
- Válvula unicúspide → EA crítica
- Válvula tricúspide con comisuras fusionadas
- Válvula tetracúspides
- Valvas displásicas (engrosadas y rígidas)

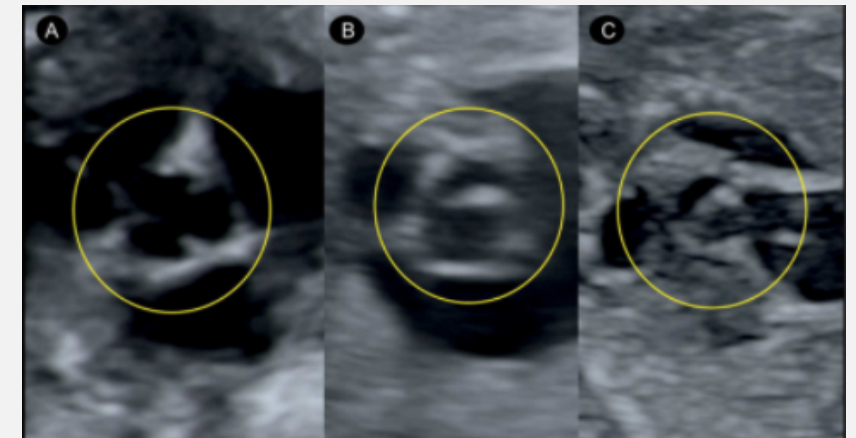
Bicuspid valves may restrict blood flow because flaps may be missing or fused together.



Aortic valve with only two flaps



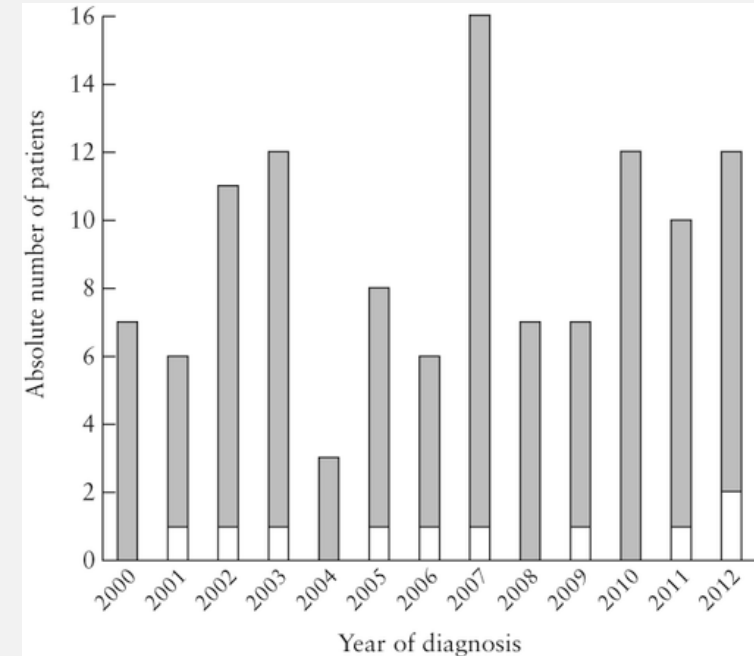
Aortic valve with two flaps fused together



ESTENOSIS AÓRTICA: Dg Prenatal



- Dg prenatal es infrecuente
 - Depende del grado de severidad
 - Visión 4 cámaras normal en EA leve
 - Uso de Doppler color y pulsado → esencial para su dg
- Estudio cohorte 117 fetos con EA severa con resultado BV*
 - 10 tuvieron dg prenatal (8,5%)
 - EG promedio dg → 24,3 semanas



- Anomalía evolutiva durante gestación → hallazgos ECO generalmente 2-3º T

Galindo A., Gratacos E, Martínez J. Estenosis Aórtica. Nieto O, Escribano D, Galindo A .ECO Fetal handbook, 2018

*Freud L.R, et al. Low rate of prenatal diagnosis among neonates with critical aortic stenosis: insight into the natural history *in utero*, Ultrasound Obstet Gynecol 2015; 45: 326–332

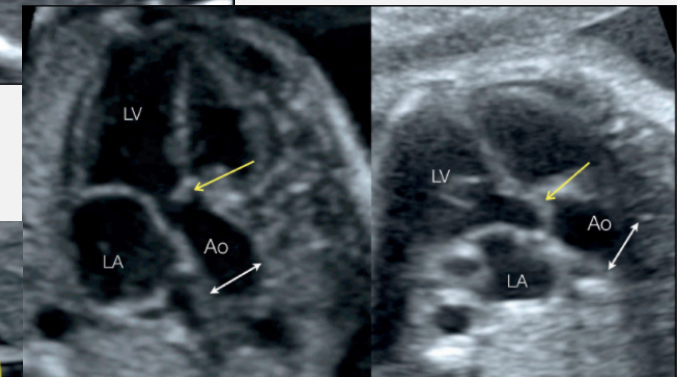
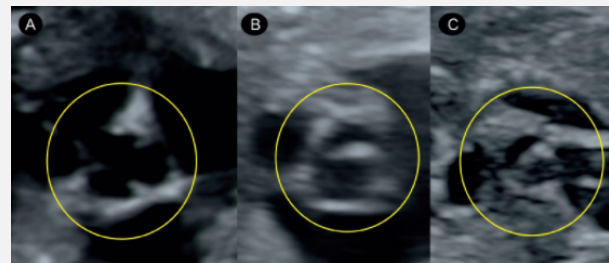
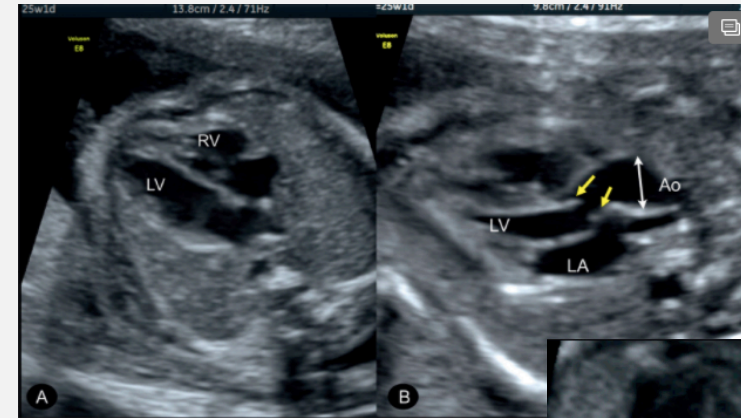
Bravo-Valenzuela N., et al. Prenatal diagnosis of congenital heart disease: A review of current knowledge Indian Heart J. 2018 Jan-Feb; 70(1): 150–164.

ESTENOSIS AÓRTICA: Dg Prenatal



Hallazgos ECO 2-3 Trimestre → EA leve a moderada

- **4C:** Casos leve normal
 - *Hipertrofia miocárdica VI en casos + severos (3ºT)
- **TSVI:** Válvula engrosada, discreto aumento ecogenicidad y limitación variable en su apertura
- **TSVI/3VT:** Ocasionalmente dilatación postestenótica
- **Eje corto VD** → visualización valvas



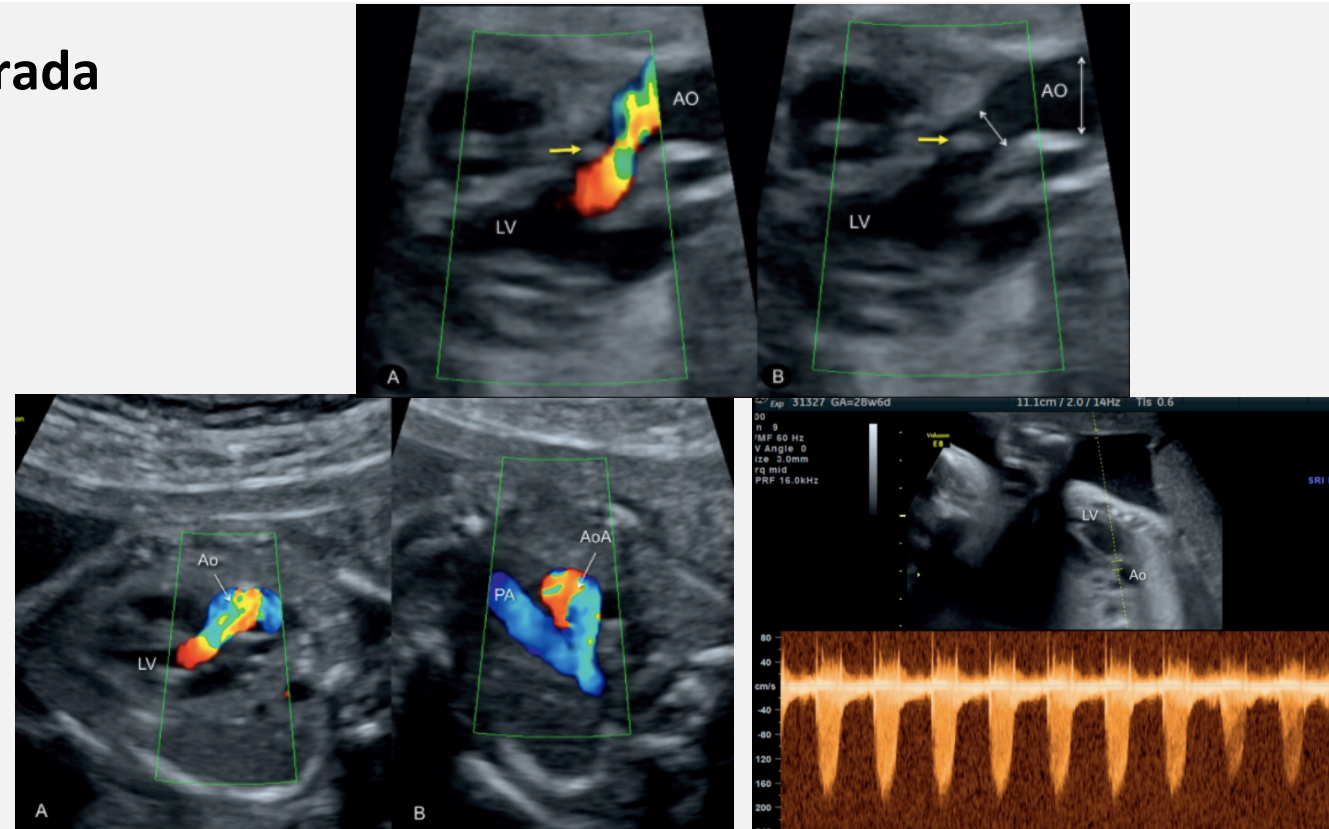
ESTENOSIS AÓRTICA: Dg Prenatal



Hallazgos ECO 2-3 Trimestre → EA leve a moderada

Doppler Color y pulsado → permite dg

- **TSVI:** Flujo turbulento (único signo AE leve)
- **3VT:** Flujo anterógrado Arco Ao transverso
 - Discreta turbulencia
- **PW:** aumento VSM Ao para EG
 - *Fx V conservada 150-400cm/s

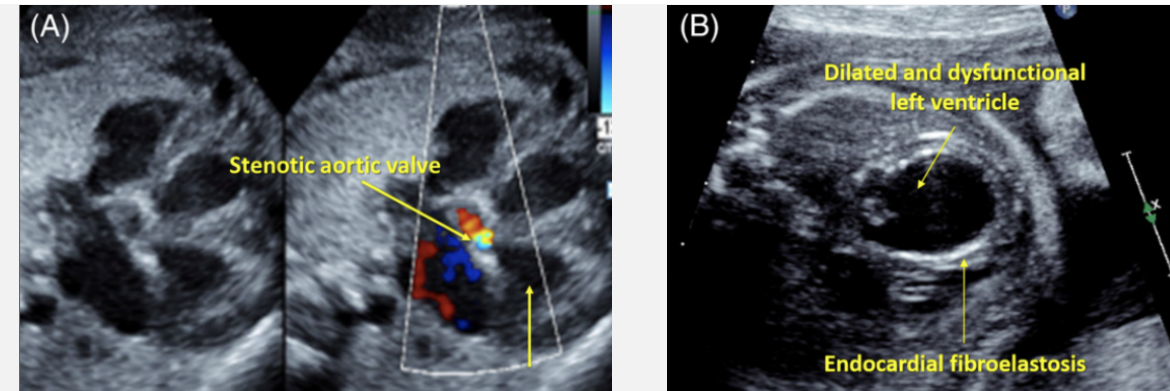


ESTENOSIS AÓRTICA: Dg Prenatal



Hallazgos ECO 2-3 Trimestre → EA crítica

- **4C:**
 - VI dilatado (redondeado) e hiperecogénico
 - Hipoplásico (fx válvula mitral deteriorada)



Dilatación VI

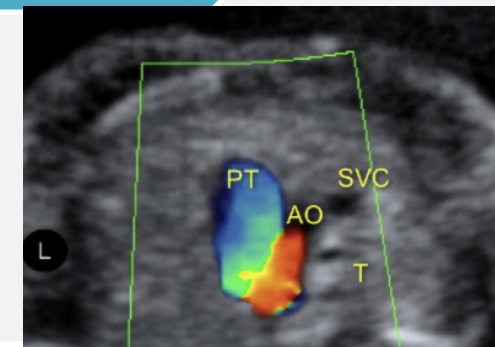
Regurgitación Mitral

Dilatación AI

FO de Izq a Der

• TSVI/3VT:

- Flujo turbulento + aumento VSM
- AE Severa → progresar con hipodesarrollo Ao ascendente y arco aórtico
- Flujo Arco aórtico reverso (dependiente DA)



INSUFICIENCIA CARDIACA CONGESTIVA → HIDROPS

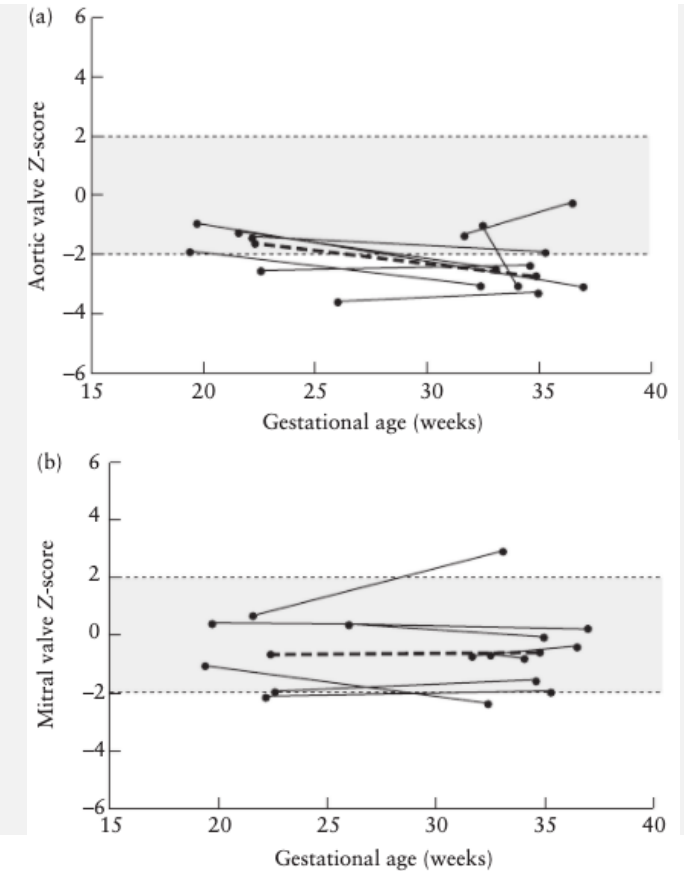
ESTENOSIS AÓRTICA: EAC historia natural



Table 3 Fetal echocardiographic findings at diagnosis in mid-gestation ($n = 5$) and late gestation ($n = 5$) and at time of last fetal study ($n = 10$) for neonates diagnosed prenatally with critical aortic stenosis

Fetal echocardiographic finding	Time of diagnosis		Last fetal study, all patients‡
	Mid-gestation*	Late gestation†	
Antegrade flow across aortic valve	5 (100)	5 (100)	10 (100)
Peak velocity across aortic valve (m/s)	1.0–1.4	2.4–3.7	1.8–4.0
Left ventricular dilatation	0 (0)	3 (60)	5 (50)
Left ventricular dysfunction	0 (0)	5 (100)	10 (100)
Presence of endocardial fibroelastosis	0 (0)	3 (60)	4 (40)
Mitral regurgitation	0 (0)	4 (80)	5 (50)
Retrograde flow in transverse aortic arch	0 (0)	1 (20)	2 (20)
Monophasic mitral inflow	0 (0)	1 (20)	3 (30)
Left-to-right flow across foramen ovale	0 (0)	5 (100)	8 (80)
Flow reversal in pulmonary veins	0 (0)	0 (0)	1 (10)

Data given as n (%) or range. *Mid-gestation was gestational age (GA) 21.6 (range, 19.4–22.6) weeks. †Late gestation was GA 32.5 (range, 26.0–34.7) weeks. ‡GA 34.6 (range, 32.4–37.0) weeks.

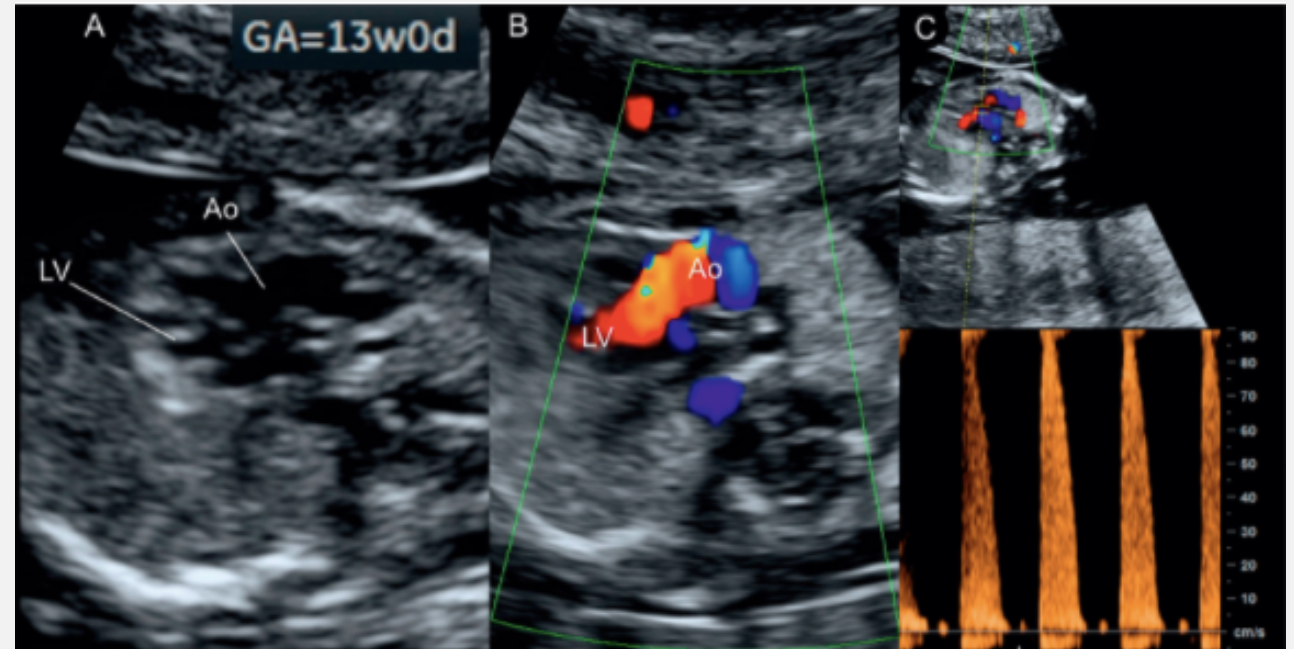


ESTENOSIS AÓRTICA: Dg Prenatal



Hallazgos ECO 1º Trimestre → Sospecha AE

- VSM elevadas en válvula Ao (>100cm/s)
- Eventualmente Ao ascendente dilatada



ESTENOSIS AÓRTICA: Dg Prenatal



TABLE 21.1 Differentiating Characteristics of Mild and Critical Aortic Stenosis

	Mild aortic stenosis	Critical aortic stenosis
Aortic valve	Thickened	Thickened
Systolic aortic flow	Antegrade turbulent	Antegrade turbulent
LV size	Normal	Dilated
LV contractility	Normal	Reduced
LV wall echogenicity	Normal	Hyperechogenic (fibroelastosis)
Mitral flow	Antegrade	Short diastole and mitral regurgitation
Aortic isthmus flow	Antegrade flow	Partially reverse flow
Foramen ovale	Right-to-left shunt	Left-to-right shunt when mitral regurgitation

ESTENOSIS AÓRTICA: Dg Diferencial



Flujo turbulento válvula ao

- Tetralogía Fallot
- Atresia pulmonar con CIV
- Tronco arterial común

BAVC inmune

- También pueden tener EA

ESTENOSIS AÓRTICA: Asesoría prenatal



- Consejería multidisciplinaria
- En caso de anomalías extra cardíacas → Evaluar riesgo y estudio cromosómico/genético
- Historia natural puede ser progresiva (controles cada 3-4 semanas):
 - **LEVE A MODERADAS** → No suelen progresar de forma notable (pronóstico bueno)
 - **SEVERA O CRÍTICA** → Riesgo de MFIU de 7-8% y pueden progresar SVIH
- En caso de signos sugerentes de progresión SVIH → derivar a especialistas en terapia fetal (Chile prácticamente sin experiencia)
- Parto en un centro terciario para asegurar adecuado manejo neonatal → **ductus dependiente**

ESTENOSIS AÓRTICA: Terapia IU



- **Objetivo** → Evitar progresión SVIH que impida circulación biventricular (CBV)
- No reemplaza el tratamiento postnatal → evitar qx paliativa univentricular

CIRCULACIÓN UNIVENTRICULAR	CIRCULACIÓN BV
<ul style="list-style-type: none">• 70% Sobrevida 1 año (US)• 4% Sobrevida (México)• Sobrevida 50% a los 5 años• 1/3 mal desarrollo neurológico• Falla V. derecho a largo plazo	<ul style="list-style-type: none">• 85% sobrevida 5 años• Reparación V. Ao a largo plazo• Hipertensión Pulmonar

- Requiere adecuada selección paciente → certeza recuperabilidad VI

ESTENOSIS AÓRTICA: Terapia IU



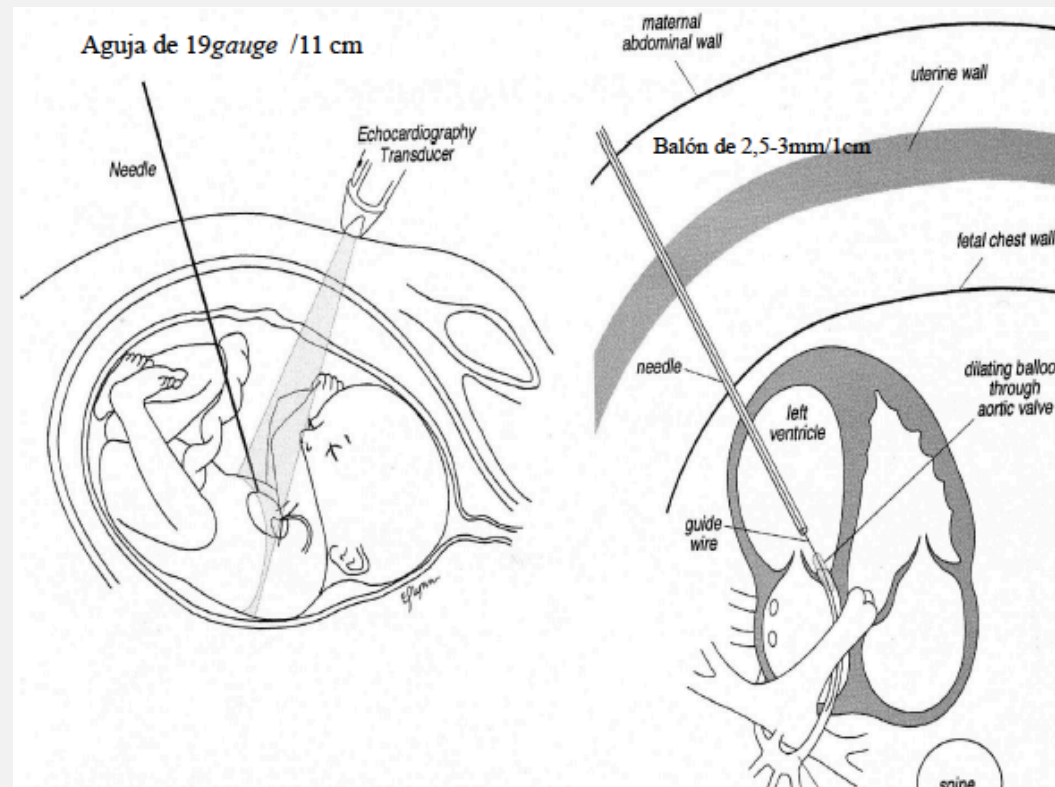
CRITERIOS PARA VALVULOPLASTÍA AÓRTICA FETAL (Friedman)

Longitud VI Z-score ≥ -2

Y 4 de 5 de los siguientes criterios:

1. Eje corto VI Z-score > 0
2. Anillo aórtico Z-score > -3.5
3. Anillo mitral Z-score > -2
4. Gradiente VM o EA ≥ 20 mmHg

- Resultados VOF después 2009* (n = 71):
 - Probabilidad procedimiento éxito 94%
 - MFIU asociado al procedimiento 4%
 - CBV en RNV de 66%
- Controversia de la terapia → CBV en EAC sin terapia hasta 42%

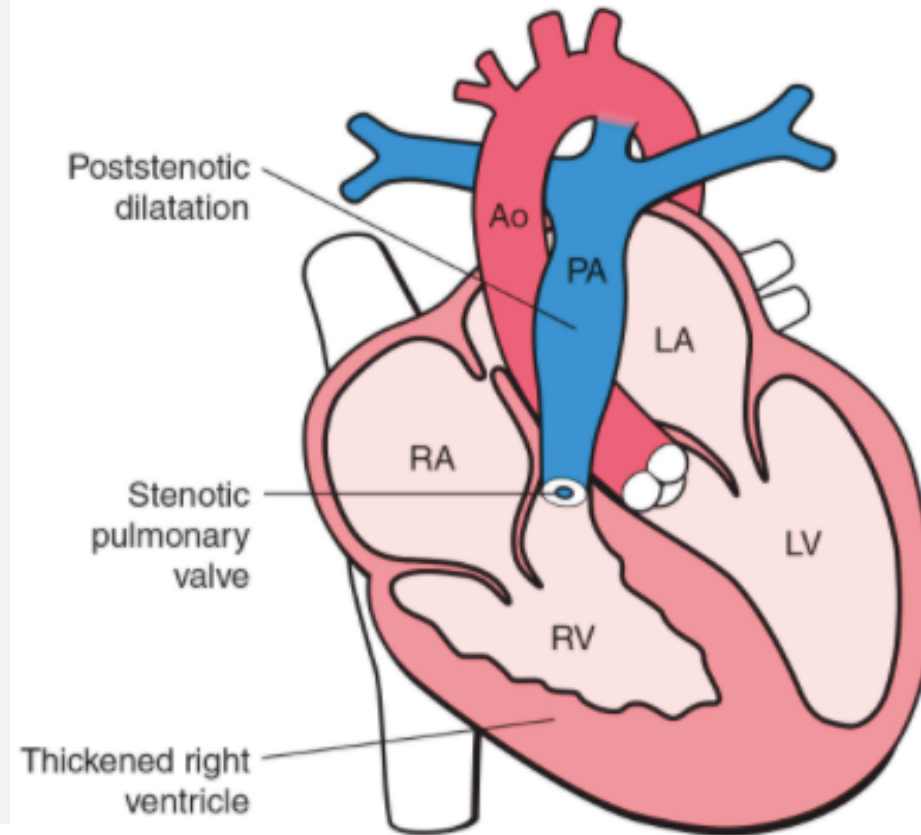


ESTENOSIS AÓRTICA: Terapia Postnatal



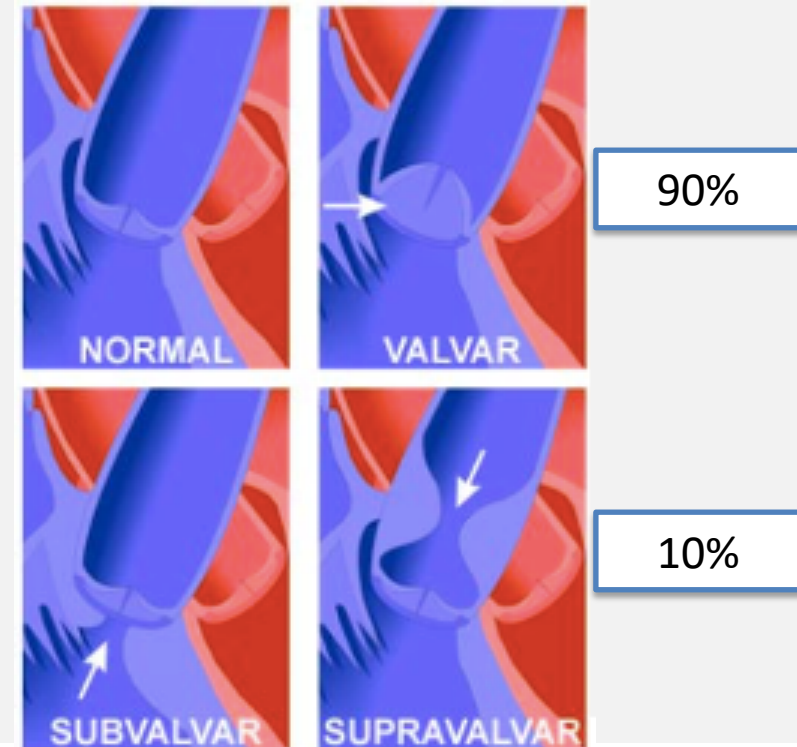
- **EA leve a moderada** → generalmente seguimiento y eventual manejo farmacológico
- **EA Crítica**
 - Uso de prostaglandinas E1 para mantener DA permeable
 - *Inótrupos , VM y corrección acidosis metabólica
 - ECO cardio para determinar opciones de tratamiento qx
- **EA sin HVI** → Valvuloplastía aórtica percutánea o Valvulotomía quirúrgica
 - Resultados similares → Sv 5 años 72%
 - Diferencias en reintervención (54% vs 28% en 10 años)

ESTENOSIS PULMONAR



ESTENOSIS PULMONAR

- **Definición:** Obstrucción parcial TSVD debido a una alteración del anillo pulmonar o estrechamiento patológico del infundíbulo.
- **Clasificación**
 - Ubicación → distintas causas
 - Severidad: Leve → crítica
- Amplio espectro clínico
- Puede progresar intrauterino a atresia pulmonar



ESTENOSIS PULMONAR: Epidemiología



- Prevalencia 7-8 x 10.000 RNV → segunda CC más frecuente.
- **8-9%** de las Cardiopatías congénitas → 1% CC detectadas prenatal
- **Mayoría de los casos asociadas a otras MF cardíacas:**
 - Conotruncales: ToF, DSVD, TGA y TGA corregidas
 - Anomalías tricuspídeas: Atresia con CIV, anomalía de Esbtein
 - Síndromes de heterotaxia
- **15-20% asociadas a cromosomopatías** → Sd Turner, T18
- **Riesgo de recurrencia** → herencia multifactorial
 - 2% si un hermano y 6% si 2 hermanos afectados
 - 2% si padre afectado y 4-6.5% si madre afectada

ESTENOSIS PULMONAR: Tipos y causa

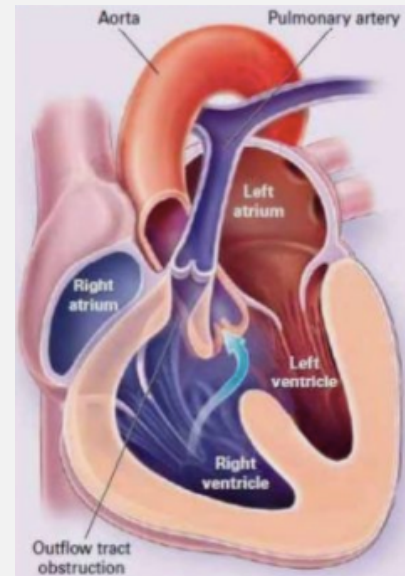


1. ESTENOSIS SUPRAVALVULAR (10%)

- Anillo fibroso o engrosamiento muscular de la art pulmonar o sus ramas (EP perisférica)
- 2-3% asociada a otras cardiopatías → ToF
- EP perisféricas: Rubeola congénita y Síndrome Williams, Noonan o Alagille

2. ESTENOSIS SUBVALVULAR O INFUNDIBULAR (“rara”)

- A nivel de la salida del VD por:
 - Anillo fibroso engrosado
 - hipertrofia muscular del VD → CIV, ToF y STFF en gemelo receptor (10%)



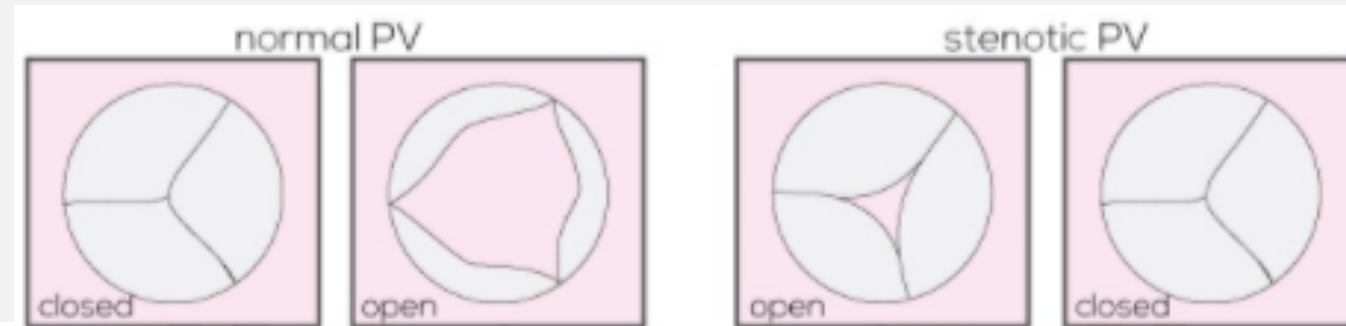
ESTENOSIS PULMONAR: Tipos y causa



3. ESTENOSIS VALVULAR (90%)

– Causas:

- **Válvula con comisuras fusionadas** → causa + frecuente
- Válvula bicúspide (20% casos), tetracúspide
- Válvula displásica (engrosada infundibuliforme) → 10% Sd Noonan



ESTENOSIS PULMONAR: Dg Prenatal

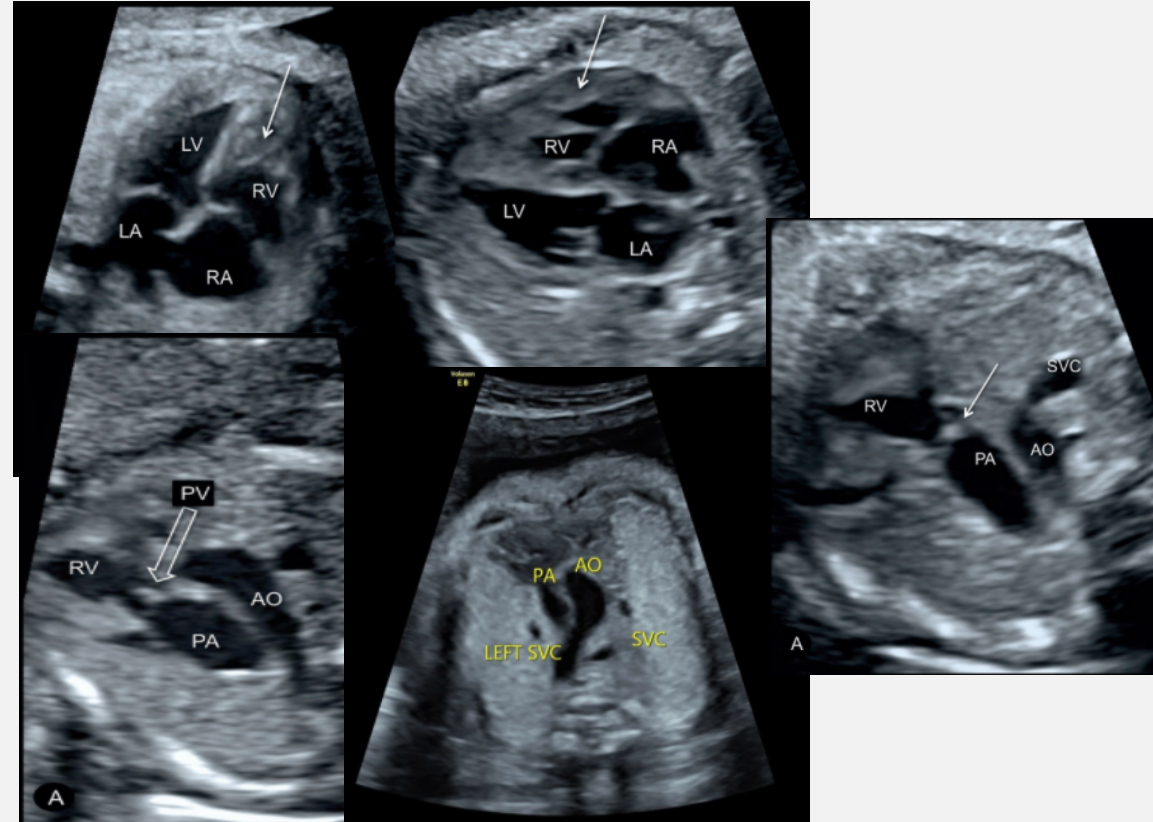


- Dg prenatal tardío → > EP no se visualizan claramente en el 2º trimestre
- **Formas leves-moderadas** → escasa expresión ecográfica, mejora su detección:
 - Uso Doppler color
 - Exploración dirigida sobre el anillo
- **Formas severas** → fisiopatología similar a la APSI
 - Expresividad depende de la competencia de la tricuspídea
 - VT competente → VD hipoplásico y formación fistulas ventrículo-coronarias
 - VT incompetente → VD normal o aumentado

ESTENOSIS PULMONAR: Dg Prenatal

ECO 2-3º Trimestre → EP leve – moderada

- **4C:**
 - VD normal
 - Hipertrofia miocárdica VD (final gestación)
 - AD dilatada si existe insuficiencia tricuspídea
- **TSDV:** Válvula engrosada, visible en todo el ciclo cardiaco
- **3VT:**
 - Dilatación postvalvular
 - Diámetro Ao > AP



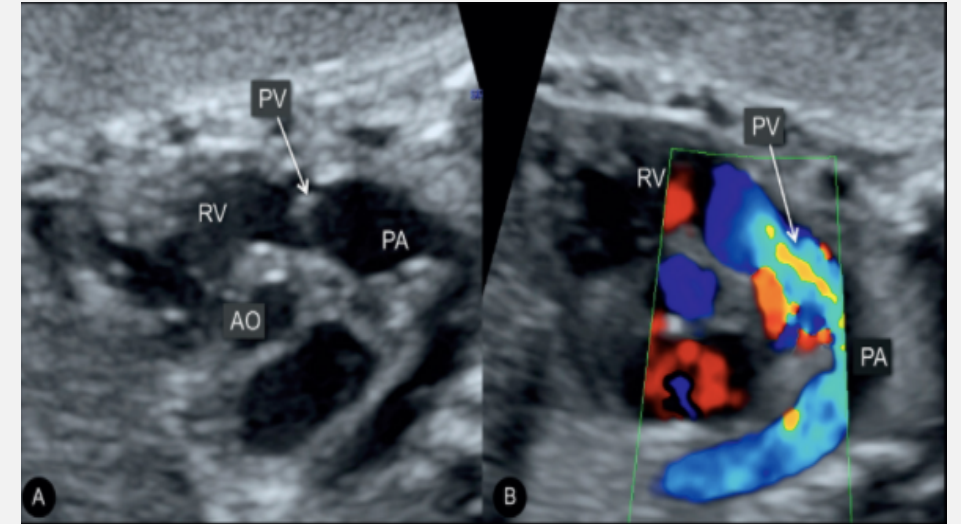
ESTENOSIS PULMONAR: Dg Prenatal



Hallazgos ECO 2-3 Trimestre → EA leve a moderada

Doppler Color y pulsado

- **4C:** Generalmente normal
- **TSVD:**
 - Flujo turbulento a través válvula y aceleración VSM
 - Perfusión art pulmonar anterógrado
 - Puede haber pequeño flujo revertido

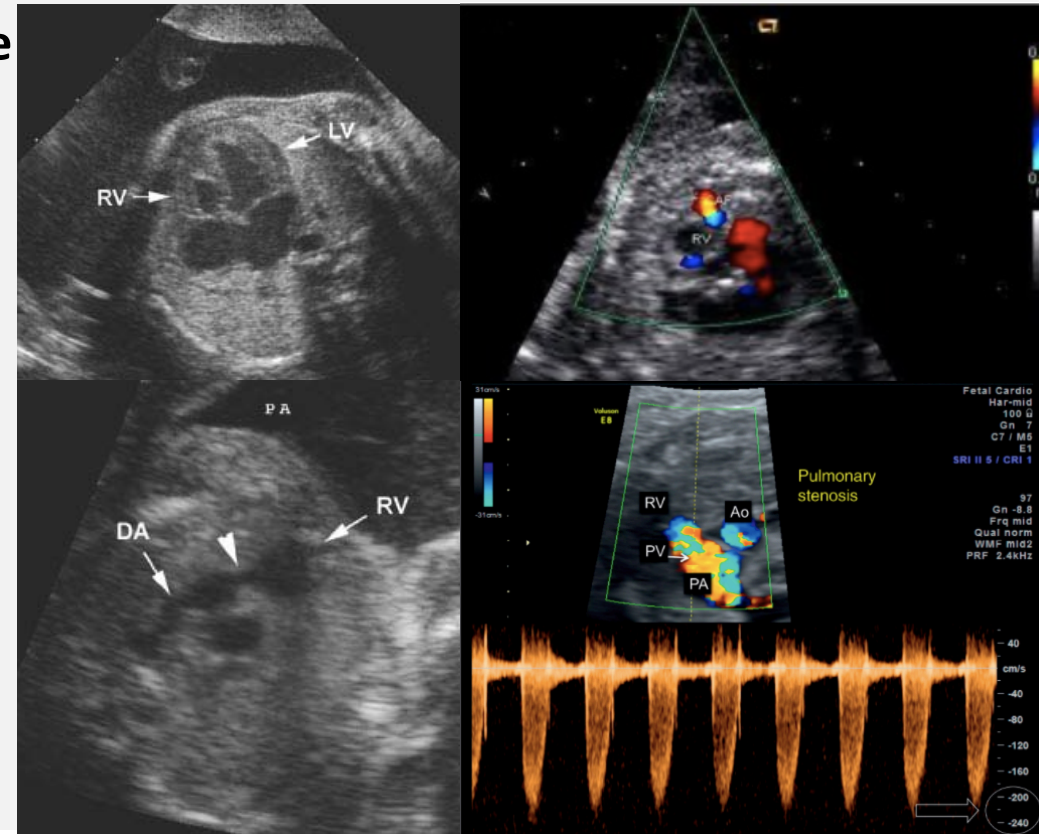


ESTENOSIS PULMONAR: Dg Prenatal



ECO 2-3º Trimestre → EP severa con VT estenótica y competente

- **4C:**
 - VD disminuido o hipoplásico hipertrófico
 - Flujo anterógrado diástole en VT (frec monofásico)
 - Pequeño jet de regurgitación, no alcanza techo AD
 - Casos severos → fístulas ventrículo-coronarias
- **TSDV/3VT:**
 - Válvula displásica e hipokinética
 - Diámetro AP < a lo esperado para EG
 - Flujo turbulento con con aceleración VSM
 - No es infrecuente ver reflujo protodiastólico VP
 - Flujo tronco pulmonar mixto (amplio componente retrogrado)



ESTENOSIS PULMONAR: Dg Prenatal

ECO 2-3º Trimestre → EP severa con VT insuficiente

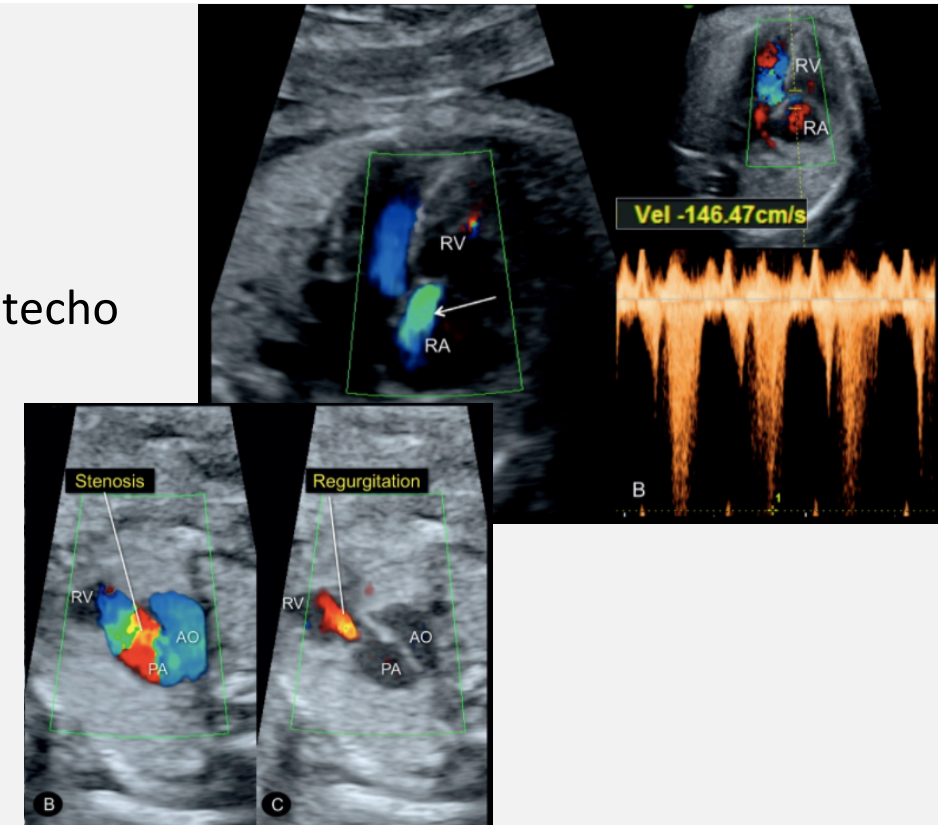
- **4C:**

- VD normal
- Flujo anterógrado diástole VT (bifásico)
- Insuficiencia tricuspídea pansistólica, alta velocidad que alcanza el techo

- **TSDV/3VT:**

- Válvula displásica e hipokinética
- Diámetro AP < a lo esperado para EG
- Flujo turbulento con aceleración VSM
- No es infrecuente ver reflujo protodiastólico VP
- Flujo tronco pulmonar mixto (amplio componente retrogrado)

INSUFICIENCIA TRICUSPIDEA → SEVERA CARDIACA → HIDROPS

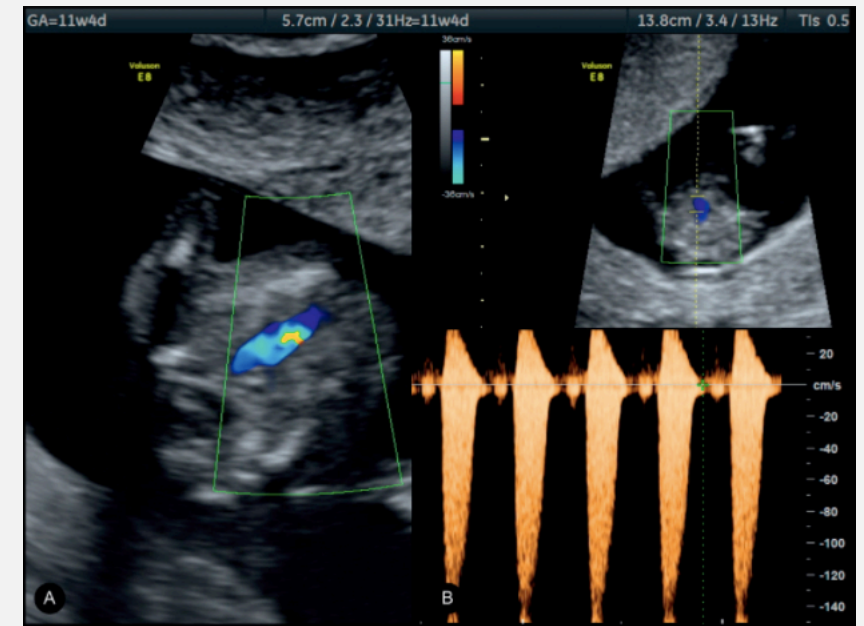


ESTENOSIS PULMONAR: Dg Prenatal



ECO 1º Trimestre → sospecha dg

- Hallazgos generalmente ausentes
- Se sugiere exploración dirigida frente hallazgo RT
- EP + TN aumentada → sospechas Sd Noonan



ESTENOSIS PULMONAR: Dg Diferencial



Patología tricuspídea

- EP funcional

Atresia pulmonar con septo integro

- Ausencia de flujo por VP

Tetralogía de Fallot

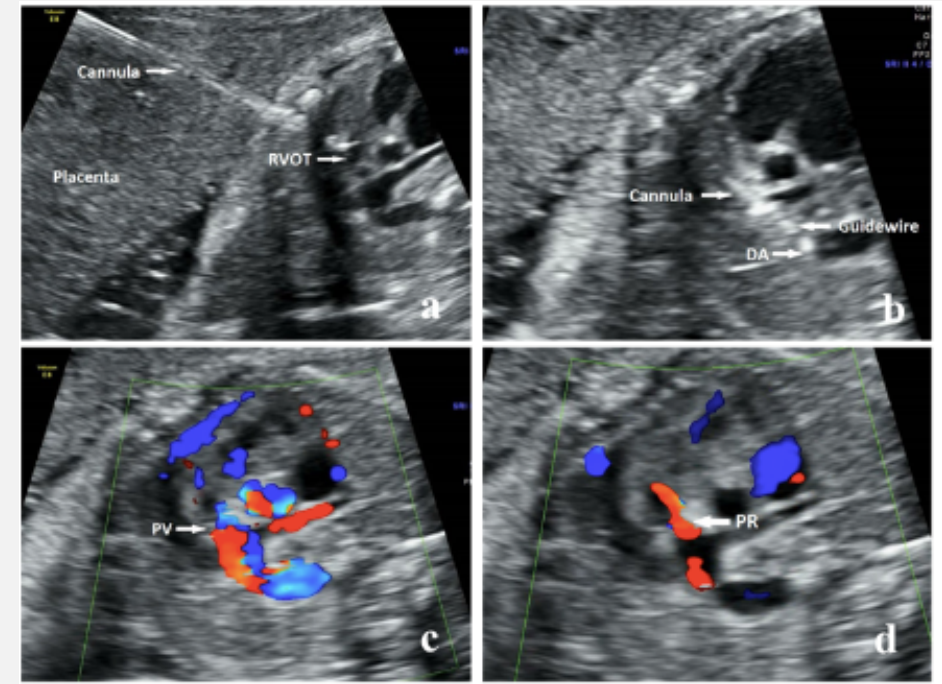
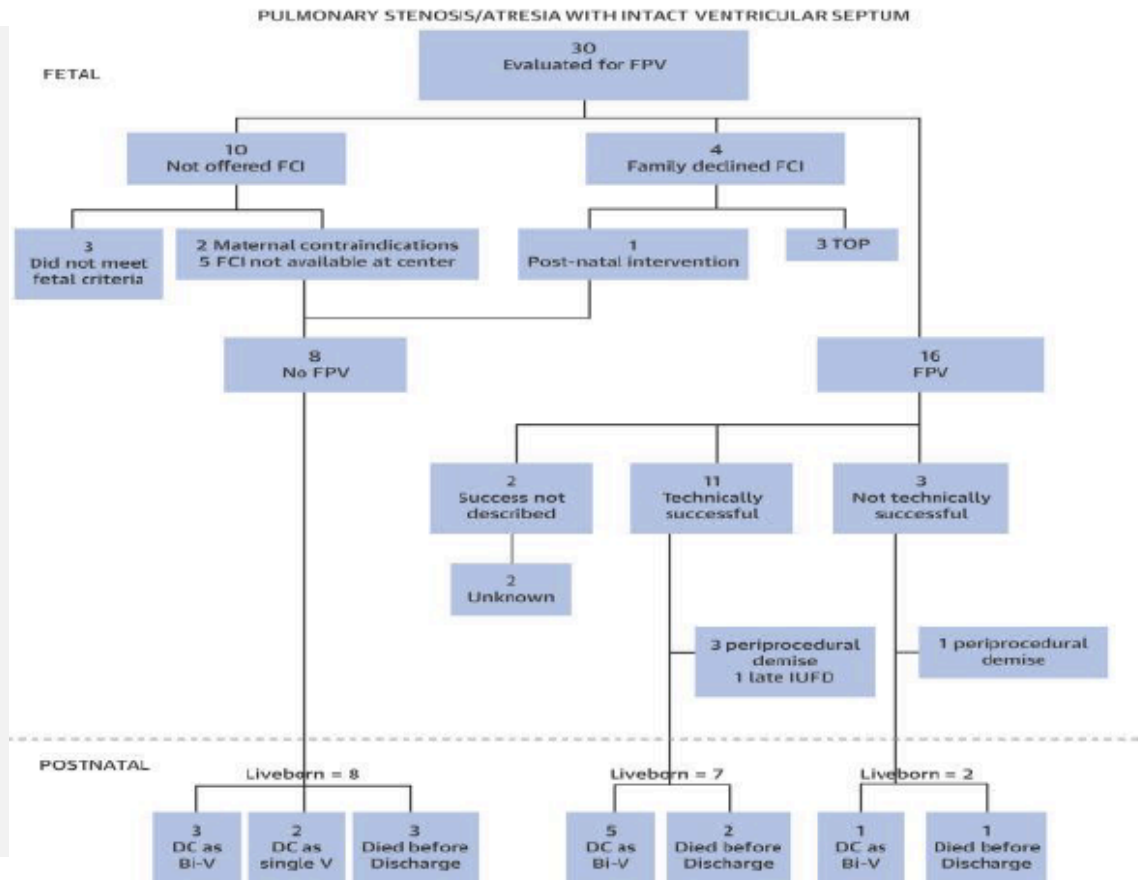
- CIV
- Aorta cabalgada



ESTENOSIS PULMONAR: Asesoría prenatal

- Consejería multidisciplinaria
- En caso MF extra cardíacas/CC compleja → Evaluar riesgo y estudio cromosómico/genético
- Patología progresiva (controles cada 3-4 semanas):
 - Factores pronósticos: deterioro anatómico y fx VD
- Terapia fetal experimental → se ha descrito en casos de APSI (estadio final EPC)
- Parto en un centro terciario para asegurar adecuado manejo neonatal → **ductus dependiente**

ESTENOSIS PULMONAR: Terapia fetal





ESTENOSIS PULMONAR: Terapia postnatal

- **EP Leve a moderadas** → frecuentemente asintomáticas, seguimiento
- **EP Severas:**
 - Administración PGE1 para mantener perfusión pulmonar por DA
 - * O₂ y soporte farmacológico
 - * Casos con HVD e insuficiencia cardiaca → mortalidad 50%
 - ECO cardio fetal para evaluar opciones qx
- **EP Severa sin HVD:**
 - Valvuloplastia percutánea → tasa éxito 45-95%
 - Valvulotomía qx → mortalidad 12-14%

CONCLUSIONES



- Las EA y EP aisladas generalmente son esporádicas, pero se han descrito herencia multifactorial con mayor riesgo de recurrencia para las EA.
- El diagnóstico prenatal de la EA y EP leve, es infrecuente y requiere alto índice de sospecha.
- Diagnóstico precoz es inusual al ser anomalías progresivas, que se hacen más evidentes en 2-3º Trimestre.
- Requieren seguimiento con ECO cardio prenatal cada 2-4 semanas para evaluar progresión estructural y funcional cardiaco.
- La terapia prenatal sigue siendo controversial, pero pareciera asociarse a mejores resultados en un grupo selecto de AEC, en Chile no hay descritos casos exitosos.



Seminario N° 45

ESTENOSIS AÓRTICA Y ESTENOSIS PULMONAR

Dr. Patricia Acosta Vásquez, Dr. Daniel Martin, Dr. Juan Guillermo Rodríguez, Dra. Daniela Cisternas O.

11 de Mayo de 2021