

## DISECCIÓN AÓRTICA STANFORD TIPO A EN UN PACIENTE CON SÍNDROME DE MARFAN

### REVISTA ARGENTINA DE MEDICINA

ISSN 2618-4311

Buenos Aires

Picón-Jaimes YA, Díaz-Jurado J, Orozco-Chinome JE y col. Disección aórtica Stanford tipo A en un paciente con síndrome de Marfan. *Rev Arg Med* 2021;9(4):317-20  
ARK CAICYT: <http://id.caicyt.gov.ar/ark:/s26184311/ram.v9i4.649>

### STANFORD TYPE-A AORTIC DISSECTION IN A PATIENT WITH MARFAN SYNDROME

Yelson Alejandro Picón-Jaimes,<sup>1</sup> Jonathan Díaz-Jurado,<sup>2</sup> Javier Esteban Orozco-Chinome,<sup>3</sup> Ingrid Pineda-Bautista,<sup>4</sup> Paula Bedoya-Roa,<sup>5</sup> Juan Rodríguez-López,<sup>6</sup> Sergio Alberto Villabona Rosales<sup>7</sup>

Recibido: 13 de abril de 2021.

Aceptado: 30 de abril de 2021.

<sup>1</sup> Médico magister en bioética de Medicina, en Chile.

<sup>2</sup> Médico. Universidad Autónoma de Bucaramanga, Colombia.

<sup>3</sup> Médico magister en medicina antienviejamiento de Red Salud, en Chile.

<sup>4</sup> Médica interna. Universidad Autónoma de Bucaramanga, Colombia.

<sup>5</sup> Médica interna. Universidad Autónoma de Bucaramanga.

<sup>6</sup> Médico interno. Universidad Autónoma de Bucaramanga.

<sup>7</sup> Médico urgenciólogo en la fundación oftalmológica de Santander, Colombia.

### RESUMEN

El síndrome de Marfan es un trastorno hereditario del tejido conectivo poco común que puede desencadenar urgencias cuando aparecen sus complicaciones, en especial las de tipo cardiovascular. Describimos una disección aórtica Stanford tipo A practicada en un paciente con síndrome de Marfan valorado mediante una angiotomografía toracoabdominal que tuvo un aneurisma disecante Stanford A con extensión a los troncos supraaórticos. Se encontró un compromiso del ostium de la arteria coronaria derecha subclavia y de la válvula aórtica, por lo cual se lo trató inicialmente con medicamentos para controlar sus constantes vitales y después se lo llevó a cirugía, donde se le practicó el procedimiento tipo Bentall. Este caso tiene por objeto ilustrar al lector sobre una patología potencialmente mortal que requiere un diagnóstico y tratamiento oportunos, especialmente cuando se presenta en trastornos hereditarios.

**PALABRAS CLAVE.** Aneurisma disecante, síndrome de Marfan, aorta, enfermedades de la aorta, válvula aórtica, enfermedades del colágeno.

### ABSTRACT

*Marfan syndrome is a rare inherited connective tissue disorder that can trigger emergencies when complications arise, especially of the cardiovascular type. We describe a Stanford A aortic dissection in a patient with Marfan syndrome evaluated with thoracoabdominal computed tomography angiography, which reported a Stanford A dissecting aneurysm with extension to the supra-aortic trunks. Compromise of the ostium of the right coronary artery, subclavian artery, and aortic valve was found, for which he was initially treated with medication to control his vital signs and later taken to surgery where a Bentall-type procedure was performed. The objective of this case presentation is to shed some light about a life-threatening pathology that requires prompt diagnosis and treatment, especially in patients with inherited disorders.*

**KEY WORDS.** *Dissecting aneurysm, Marfan syndrome, aorta, aortic diseases, aortic valve, collagen diseases.*

Los autores manifiestan no poseer conflictos de intereses.

Fuentes de apoyo: recursos propios de los autores

### AUTOR PARA CORRESPONDENCIA

Yelson Alejandro Picón-Jaimes. Calle La Gloria 47, Las Condes, Santiago, Chile. Código postal: 7550000. Teléfono: +56948991158. Correo electrónico: [ypicon@unab.edu.co](mailto:ypicon@unab.edu.co).

## Introducción

El síndrome de Marfan es una patología autosómica dominante caracterizada por alteraciones en el tejido conectivo que compromete estructuras vasculares como las fibras elásticas de los vasos sanguíneos. Por ende, estos pacientes están predispuestos a desarrollar trastornos vasculares como la disección aórtica (DA), lo que conduce a una emergencia quirúrgica, con una tasa de morbilidad y mortalidad elevada. La DA es la causa más frecuente y catastrófica de los síndromes aórticos agudos y, salvo otras pocas excepciones, el manejo de la disección aórtica tipo A sigue siendo un ejemplo de cirugía emergente a corazón abierto que salva vidas (1-3).

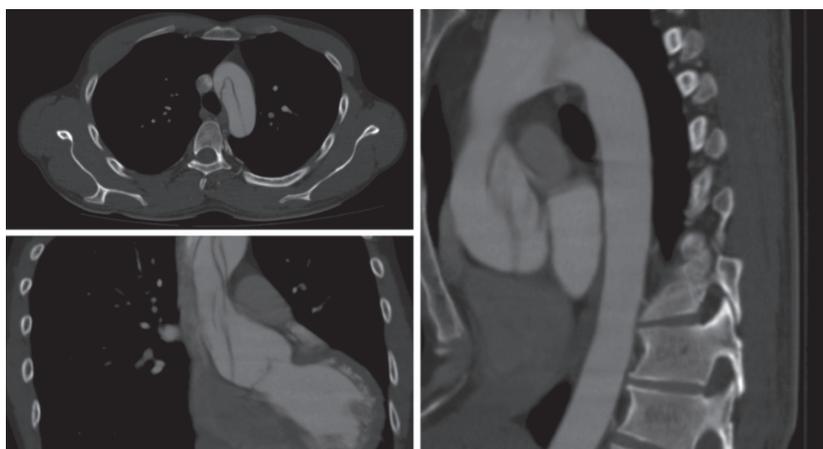
La cantidad de reportes clínicos descriptos sobre hombres jóvenes es reducida comparada con la totalidad de las publicaciones sobre mujeres embarazadas o eventos desencadenados durante procedimientos quirúrgicos. En Colombia, la literatura que aborda estos temas es limitada; los reportes hallados consisten en una revisión sistemática realizada en 2016 por la Universidad de Cartagena, en la que evaluaron las enfermedades huérfanas y, entre esas, el síndrome Marfan, que tiene una frecuencia de 0,075%, y en un estimativo de enfermedades genéticas presentado en 2007 que describía una frecuencia de 0,4 por cada 10.000 habitantes (4,5). El síndrome de Marfan se presenta frecuentemente con dilatación aórtica, con posterior disección y ruptura de la misma a una edad menor, junto con una menor carga de comorbilidades en comparación a la población general. Estos últimos con una mayor proporción de hipertensión, aterosclerosis y diabetes mellitus como factores de riesgo (1,6). Con mayor frecuencia estos pacientes tienen un aneurisma aórtico conocido y antecedentes de cirugía cardíaca previa, junto con una tasa alta de reintervenciones (más de la mitad de estos pacientes), lo que hace importante su seguimiento estricto (1,7). Existe la necesidad de realizar la descripción del caso debido a la escasez de literatura acerca de este trastorno y la importancia clínica de estos pacientes, así como

sus factores asociados, considerando que el aspecto más peligroso del síndrome de Marfan es el daño cardiovascular. Por lo anterior, el objetivo de este manuscrito es presentar el caso de un hombre joven con síndrome de Marfan que desarrolló una disección aórtica tipo A, que se manejó mediante una intervención quirúrgica exitosa, e ilustrar al lector sobre esta patología a través de una breve revisión de tema.

## Caso clínico

Un paciente masculino de 29 años con antecedente de síndrome de Marfan, sin antecedente de malformaciones aórticas documentadas ni registro de otras patologías previas, consultó al servicio de urgencias por un dolor torácico intenso de inicio súbito, irradiado a la región dorsal interescapular, asociado a palidez mucocutánea, criodiaforesis y taquicardia sinusal. Durante la exploración física inicial, se evidenció una presión arterial en el brazo izquierdo de 160/100 mm Hg, la frecuencia cardíaca de 108 lpm, la frecuencia respiratoria de 20 rpm y la saturación de oxígeno de 96%, con una fracción inspirada de oxígeno (FIO<sub>2</sub>) del 21%. En cuanto a la anatomía, llamó la atención la presencia de *pectus excavatum*. Ante una alta sospecha de compromiso aórtico después de conocer los antecedentes del paciente, se decidió realizar angiotomografía computarizada toracoabdominal de urgencia. El reporte demostró la presencia de un *flap* intimal con invaginación íntimo-intimal en la aorta ascendente, que se extendía desde la raíz de la aorta al cayado aórtico, el tronco braquiocefálico derecho, el origen de la arteria carótida común y la arteria subclavia izquierda. Con un diámetro en la aorta de 4,1 x 3,5 cm en sus ejes transverso y anteroposterior, respectivamente, en el cayado aórtico poseía un diámetro de 3,2 cm y en la aorta descendente, 2,2 cm (Fig. 1). No se detectó compromiso abdominal.

Se consideró que el paciente tuvo una disección aórtica tipo A con extensión a los troncos supraaórticos. Se inició un tratamiento con betabloqueador endovenoso titulable para mantener las sistólicas por debajo de 110 mm Hg y la frecuencia



**Figura 1.** Tomografía torácica donde se evidencia la disección aórtica Stanford tipo A.

cardíaca cercana a los 60 lpm. Se trasladó al paciente a la unidad de cuidados intensivos (UCI) y posteriormente, a cirugía para efectuar el reparo anatómico por un alto riesgo de ruptura con un desenlace mortal. En el intraoperatorio, se evidenció un *flap* de disección desde el ostium de la coronaria derecha hasta la arteria subclavia izquierda que comprometía casi los 360° de circunferencia y la válvula aórtica de aspecto mixomatoso. Se llevó a cabo una cirugía tipo Bentall (reemplazo total de la raíz) con la reconstrucción de ostium coronario. En el período postoperatorio, la ecografía transtorácica evidenció un hematoma en el mediastino medio sin efecto compresivo, así como una neumonía a la cual se le dio manejo clínico exitoso; por lo tanto, se le dio egreso al paciente sin otras complicaciones, después de la rehabilitación cardiopulmonar y el tratamiento antibiótico con vigilancia ambulatoria por clínica de anticoagulación y medicina interna.

El paciente dio su consentimiento informado para la publicación de datos de su historia clínica con la debida precaución del resguardo de la identidad.

## Discusión

El síndrome de Marfan es una entidad rara con una incidencia reportada de uno en 5000 individuos. Se encuentra en todo el mundo, sin predilección por ningún grupo étnico ni geográfico y afecta tanto a hombres como a mujeres (8,9).

Por otro lado, la incidencia de DA en el mundo es aproximadamente de 2,6 a 3,6 casos por 100.000 habitantes por año, con una mortalidad del 1% en la primera hora de iniciada, 50% para el tercer día y casi el 80% para la segunda semana; por lo que su diagnóstico debe ser oportuno y eficaz. No hay muchos reportes de la prevalencia de este evento en esta población; Beaufort H. y colaboradores evaluaron a 6424 pacientes con diagnóstico de DA, de los cuales el 4% tenía diagnóstico de síndrome de Marfan. Estos pacientes presentaban edades significativamente más jóvenes frente a los pacientes sin Marfan ( $38,2 \pm 13,2$  contra  $63,0 \pm 14,0$  años;  $p < 0,001$ ). Asimismo, los pacientes con síndrome de Marfan tienen una menor incidencia de comorbilidades predisponentes como hipertensión arterial (41,9% vs. 78,4%;  $p < 0,001$ ), aterosclerosis (6,8% vs. 23,0%;  $p < 0,001$ ) y diabetes mellitus (4,3% vs. 8,9%;  $p < 0,014$ ), pero presentan con mayor frecuencia un aneurisma aórtico conocido que conduce a cirugía cardíaca de urgencia (tabla 1) (1,2,10).

Otro factor de riesgo es el embarazo, debido a su compromiso hemodinámico y hormonal que corresponden a la mitad de las DA en mujeres que cursan el tercer trimestre, principalmente hasta en un 10% con un diámetro de la raíz aórtica de  $>4$  cm (11).

En el síndrome de Marfan, se han descrito más de 600 mutaciones en el gen FBN1. Este gen tiene como función codificar fibrilina-1, una glicoproteína de gran tamaño secretada por el tejido conectivo para la producción de la elastina, que se deposita en microfibrillas ubicadas en la periferia de las fibras elásticas, como en el caso de la capa medial de la aorta ascendente.

**TABLA 1. CARACTERÍSTICAS Y COMORBILIDADES DE PACIENTES CON DISECCIÓN AÓRTICA RELACIONADAS CON EL SÍNDROME DE MARFAN VERSUS PERSONAS SIN EL SÍNDROME DE MARFAN**

Características	Pacientes con Marfan	Pacientes sin Marfan	p
Edad	38,2 ±	63,0±14,0	<0,001*
Género femenino	35,7%	34,3%	0,653
Raza no blanca	20,2%	18,7%	0,535
DA tipo A	63,6%	64,8%	0,691
DA tipo B	36,4%	35,2%	0,691
Hipertensión	41,9%	78,4%	<0,001*
Aterosclerosis	6,8%	23,0%	<0,001*
Aneurisma aórtico conocido	37,6%	14,9%	<0,001*
Válvula aórtica bicúspide	3,8%	3,0%	0,527
Cualquier operación cardíaca previa	44,8%	14,2%	<0,001*
Reemplazo de la válvula aórtica	28,8%	3,7%	<0,001*
Reemplazo de la válvula mitral	3,8%	0,9%	<0,001*
Disección aórtica asociada a embarazo	33%	0,3%	<0,001*

\* Estadísticamente significativo. Adaptado de Beaufort HWL, Braverman AC, Sundt TM, et al. Aortic dissection in patients with Marfan syndrome based on the IRAD data. *Ann Cardiothorac Surg* 2017;6(6):633-41

Si se altera se puede desgarrar. Esta degeneración de la capa media genera con mayor frecuencia DA tipo A, a diferencia de la hipertensión que predispone más lentamente a DA tipo B (10,11).

Generalmente las afecciones aórticas son asintomáticas en pacientes con trastornos en el tejido conectivo, lo que dificulta el diagnóstico temprano. Las guías recomiendan realizar imágenes completas de estos pacientes en el diagnóstico inicial y seis meses después, a fin de establecer cambios o posibles aumentos en el tamaño de la aorta. Teniendo en cuenta el caso expuesto, debe tenerse en cuenta la consulta por dolor torácico, lumbar o abdominal de gran intensidad, que se irradia, como sospecha de esta entidad y abordarlo de manera oportuna. En la actualidad, un problema es la carencia de una prueba precisa para diagnosticar y evaluar la disección. Las pruebas más usadas son la tomografía computarizada, angiografía, resonancia magnética y ecografía transesofágica, las dos últimas son los métodos de elección para el monitoreo regular de la aorta. Sin embargo, la tomografía computarizada con angiografía es un recurso cada vez más usado debido a su mayor precisión, sobre todo en escenarios agudos. Otros exámenes como la radiografía de tórax, el electrocardiograma y los exámenes de laboratorio no se consideran de utilidad para el diagnóstico de disección aórtica y no deben demorar las imágenes previamente mencionadas (12).

Después de una cirugía de reemplazo aórtica, se recomienda mantener un tratamiento farmacológico mediante la terapia combinada entre betabloqueadores y el bloqueo del sistema

renina-angiotensina-aldosterona, terapia superior en comparación con la monoterapia con un betabloqueador, dado que reduce el número de eventos aórticos mayores (diseción aórtica, reoperación o muerte) y disminuye la tasa de crecimiento del diámetro aórtico. En cuanto a la profilaxis, se han usado propranolol, metoprolol y atenolol; este último es el de más amplio uso, excepto en mujeres embarazadas, en quienes se prefiere el labetalol. De igual forma, si el paciente no tolera los beta bloqueadores, se puede considerar un bloqueador del receptor de angiotensina II como el Losartán, que es igualmente efectivo (desviación estándar de -0,139 y -0,107 unidades por año respectivamente;  $p = 0,08$ ) (13).

### Manejo quirúrgico

- El injerto de una válvula compuesta (operación tipo Bentall o TRR) por años ha sido el *gold standard*. Consiste en el reemplazo protésico del arco aórtico y, a su vez, el reemplazo de la válvula aórtica (14).
- Reemplazo de la raíz aórtica y valvular (operación tipo David o VSSR): consiste en el reemplazo protésico del arco aórtico con la conservación de la válvula aórtica nativa (14).
- Reparación aórtica endovascular (TEVAR): consiste en la corrección de aneurismas por medio de catéteres vasculares, stents e injertos sintéticos y se ha empezado a implementar de manera profiláctica en el manejo de aneurismas aórticos (14).

Existen diferentes factores para tener en cuenta en la elección de la intervención quirúrgica. La operación tipo David, en comparación con la del tipo Bentall, está asociada con un aumento del riesgo de reintervención del 0,3% por año (95% IC 0,1-0,5) versus 1,3% por año (95% IC 0,3-2,2) ( $p = 0,02$ ), igual riesgo en desarrollo de endocarditis (0,3% versus 0,2% por año) ( $p = 0,32$ ), pero un menor riesgo de evento trom-

boembólico: 0,7% por año (95% IC 0,5-0,9) vs. 0,3% por año (95% IC 0,1-0,6) ( $p = 0,01$ ), por lo que esta última requiere profilaxis con anticoagulación (14).

Asimismo, se recomiendan diferentes intervenciones postoperatorias, como la profilaxis tromboembólica por medio del anticoagulante; la profilaxis antibiótica y a largo plazo; el control por medio de imágenes radiológicas, con preferencia por la resonancia al mes, tres, seis y 12 meses posteriores a la operación, junto con controles anuales posteriores a esta en caso de predisposición aneurismática (14).

La principal complicación después de una reparación aórtica es una nueva disección aórtica. Frente a la población en general, se ha relacionado a los pacientes con síndrome de Marfan con un mayor riesgo de recurrencia medido en diez años (21,5% vs. 3,1%, respectivamente) ( $p = 0,001$ ). Sin embargo, se describen en la literatura otras posibles complicaciones, como el daño del injerto protésico, y se recomienda evaluar la necesidad de reparación a los diez años (14).

### Conclusiones

Se debe reconocer el síndrome de Marfan como una entidad que predispone a eventos cardiovasculares de alto riesgo; en especial, la disección aórtica con o sin enfermedad cardíaca conocida. Asimismo, debe reconocerse la ausencia de factores de riesgo normalmente encontrados en la población general. Por último, es necesario un enfoque en el protocolo de diagnóstico y tratamiento guiado para los pacientes con síndrome de Marfan y disección aórtica por sus complicaciones, así como para su tasa de reintervención, que implica a más de la mitad de estos pacientes, lo que puede reflejar una necesidad de estudios adicionales. [RAM](#)

### Referencias bibliográficas

1. de Beaufort H, Braverman A, Sundt T, et al. Aortic dissection in patients with Marfan syndrome based on the IRAD data. *Ann Cardiothorac Surg* 2017;6(6):633-41
2. Marcos J, Das S, Karavite D, et al. The International Registry of Acute Aortic Dissection (IRAD). *Jama* 2003;283(7):897
3. Masip A. Historia natural y tratamiento del síndrome aórtico agudo. *Rev Esp Cardiol* 2006;57(7):119-29
4. Malambo-García D, Lopez-Saleme R, Mora-García G y col. Frecuencia de enfermedades huérfanas en Cartagena de Indias, Colombia. *Rev Salud Pública* 2017;18(6):858
5. Bernal J, Suárez F. La carga de la enfermedad genética en Colombia. *Universitas Médica* [Internet]. 2008;49(1):12-28. Disponible en: <https://www.redalyc.org/pdf/2310/231016462002.pdf>
6. Espinoza C, Selman R, Pauchard F y col. Disección aórtica y síndrome de Marfan en el embarazo. A propósito de un caso clínico. *Rev Med Chil* 2009;137(1):98-100
7. Pampín J, Ramos O. Muerte súbita en un joven con Síndrome de Marfan. *Cuadernos de Medicina Forense* 2005;11(42):317-25
8. Cook J, Carta L, Galatioto J, et al. Cardiovascular manifestations in Marfan syndrome and related diseases; multiple genes causing similar phenotypes. *Clin Genet* 2015;87(1):11-20
9. Judge D, Dietz H. Marfan's syndrome. *Lancet* 1986;366(366):1965-76
10. Criado F. Current Trends in Aortic and Cardiothoracic Surgery Conference. Texas Hear Inst J [Internet]. 2011;38(6):694-700. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3233335/pdf/20111200s00023p694.pdf>
11. Hernando F, López I, Suero S y col. Enfermedades de la aorta. *Medicine* [Internet]. 2017;12(41):2419-32. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.med.2017.09.010>
12. Zúñiga E, Martínez M, Mesa J y col. Disección aórtica: estado actual. *Revista Costarricense de Cardiología* 2009;11(1):19-27
13. Pemberton V, Radojewski E, Yetman A, et al. Atenolol versus Losartan in Children and Young Adults with Marfan's Syndrome. *N Engl J Med* 2014;371(22):2061-71
14. Takkenberg J, Roscitano A, Melina G, et al. Surgical management of aortic root disease in Marfan syndrome: a systematic review and meta-analysis. *Heart* 2011;97(12):955-8