

Coartación aórtica compleja y síndrome de PHACE

Fredy Prada^a, Carlos Mortera^a, Joaquim Bartrons^a, Miguel Rissech^a, Lorenzo Jiménez^a, Juan Carretero^a, Carlota Rovira^b y María A. Vicente^c

^aServicio de Cardiología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. Barcelona. España.

^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. Barcelona. España.

^cServicio de Dermatología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. Barcelona. España.

La asociación de malformaciones de la fosa posterior, hemangiomas cervicofaciales y vasculares, coartación y alteraciones oculares es conocida con el acrónimo PHACE. Presentamos un análisis de 4 casos de este síndrome, caracterizados por coartación aórtica compleja que necesita no sólo estudio ecocardiográfico preoperatorio, sino además técnicas como resonancia magnética y angiografía. El tratamiento quirúrgico es también complejo. El pronóstico está dado por las complicaciones cardiovasculares y arteriales cerebrales propias del síndrome.

Palabras clave: Coartación. Aorta. Hemangioma.

Complex Aortic Coarctation and PHACE Syndrome

In PHACE syndrome, the acronym PHACE stands for the association of posterior fossa malformations, cervicofacial hemangiomas, arterial anomalies, coarctation and eye anomalies. We report our findings in four patients with this syndrome, in whom it was characterized by complex aortic coarctation that required not only preoperative echocardiographic investigation, but also the use of techniques such as magnetic resonance imaging and angiography. Surgical treatment was also complex. Prognosis in this condition depends primarily on cardiovascular and cerebral artery complications associated with the syndrome.

Key words: Coarctation. Aorta. Hemangioma.

Full English text available from: www.revespcardiol.org

INTRODUCCIÓN

La asociación de hemangioma facial con malformaciones vasculares y no vasculares fue descrita por Pascual-Castroviejo¹; posteriormente, Frieden et al² definen el acrónimo PHACE, que asocia malformaciones de la fosa posterior, hemangiomas cervicofaciales, anomalías arteriales, coartación aórtica y alteraciones oculares. Se denomina síndrome de PHACE, si además hay defectos de la línea media, como esternón hendido o rafe supraumbilical³.

El síndrome de PHACE es aún poco conocido, mayoritariamente afecta a niñas⁴. Un tercio de los pacientes tienen una malformación cardiaca, y la coartación de aorta es la malformación más fre-

cuente⁵. La coartación aórtica generalmente es compleja; también aparecen lesiones obstructivas y/o aneurismáticas, únicas o múltiples, en los vasos supraaórticos, de manera que el tratamiento quirúrgico es complejo y específico para cada caso. El pronóstico de los niños afectados depende no sólo de la cardiopatía, sino también de otras lesiones concomitantes.

MÉTODOS

Revisión retrospectiva y observacional, entre enero de 2003 y diciembre de 2008, de los niños tratados en nuestro servicio por coartación aórtica y que, además, cumplieran criterios de síndrome de PHACE según la definición de Frieden et al².

RESULTADOS

En un periodo de 5 años se diagnosticaron 63 casos de coartación aórtica en nuestro centro. De ellos, 4 (6,3%) correspondían a un síndrome de PHACE. Tres de ellos eran mujeres (75%). En la tabla 1 se presentan las características clínicas.

Correspondencia: Dr. F. Prada.
Servicio de Cardiología. Hospital Sant Joan de Déu.
Paseo Sant Joan de Déu, 2. 08950 Esplugues de Llobregat. Barcelona.
España.
Correo electrónico: fprada@hsjdbcn.org

Recibido el 18 de agosto de 2009.

Aceptado para su publicación el 1 de diciembre de 2009.

TABLA 1. Síndrome de PHACE. Características clínicas

	Caso 1	Caso 2	Caso 3	Caso 4
Edad ^a	1,5 meses	6 meses	3,5 meses	12 días
Sexo	Mujer	Varón	Mujer	Mujer
Hemangioma	Frontal izquierdo	Frontomalar derecho	Cervical derecho	Órbita y ala nasal izquierda
Arco aórtico	Izquierdo	Derecho	Derecho	Izquierdo
Hipoplasia del arco aórtico ^b	Sí	Sí	Sí	Sí
Afección neurológica	Amaurosis	No	No	Convulsiones
Anomalías arteriales	ASD aberrante, ASI ocluida	ACCD ocluida, ASI aberrante	ASI estenótica	ASD aberrante
Tipo de cirugía	RE + ATT	Interposición de conducto	Parque de pericardio	RE + ATT
Recoartación	Sí	No	No	Sí

ACCD: arteria carótida común derecha; ASD: arteria subclavia derecha; ASI: arteria subclavia izquierda; RE + ATT: resección extendida y anastomosis terminoterminal.

^aEn el momento de la reparación aórtica.

^bArco hipoplásico si la relación ítsmo/aorta ascendente es < 0,5.

Paciente 1

Niña con clínica de insuficiencia cardiaca, pobre ganancia ponderal, irritabilidad y dificultad respiratoria. Presentaba un hemangioma facial frontal izquierdo (fig. 1A). La ecocardiografía mostró insuficiencia mitral moderada y coartación aórtica con hipoplasia del arco. La angiografía (fig. 2A) mostraba arco hipoplásico con un aneurisma irregular de 3 × 4 mm, la arteria subclavia izquierda estaba obliterada, pero se opacificó tardíamente por flujo retrógrado desde la arteria vertebral; la arteria subclavia derecha, que era aberrante, presentaba múltiples irregularidades en su pared (fig. 2B). A la sexta semana de vida, se realizó el tratamiento quirúrgico por toracotomía lateral izquierda, se utilizó la técnica de resección extendida y anastomosis terminoterminal. El estudio microscópico del fragmento tubular de aorta (fig. 3) mostró importante desestructuración de la pared arterial y aumento de su grosor debido a una marcada proliferación fibroblástica con depósito de colágeno. Destacaba también marcadas reducción y desorganización de las membranas elásticas, con depósito de material

mucoide, positivo con la tinción de azul alcian. Al sexto mes de vida, se practicó una angioplastia aórtica por recoartación, con buen resultado. Al año de vida está sin síntomas cardiovasculares, pero afecta de amaurosis bilateral.

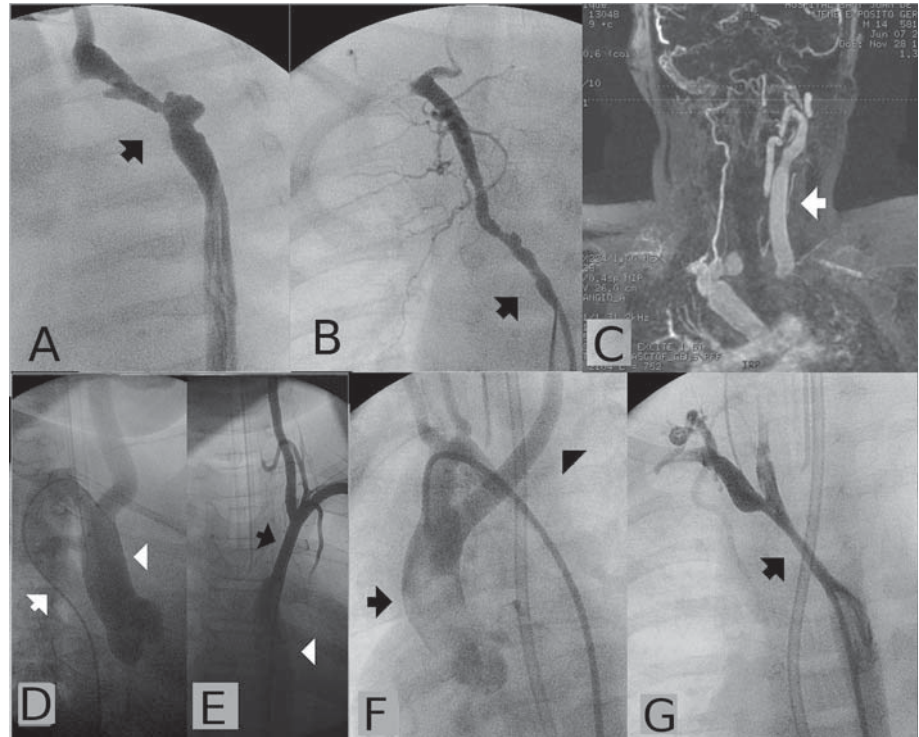
Paciente 2

Niño con coartación aórtica y arco aórtico derecho tratado quirúrgicamente al sexto mes de vida con interposición de un tubo de Goretex de 8 mm de diámetro en el segmento coartado. Presentaba un hemangioma frontomalar derecho que remitió completamente a partir del segundo año de vida. A los 10 años de edad, estando asintomático, presenta signos clínicos de recoartación aórtica. La resonancia magnética con gadolinio mostraba ausencia de carótida derecha, y la arteria carótida izquierda era prominente (fig. 2C). La angiografía mostraba un arco aórtico derecho (fig. 2D), la arteria carótida izquierda emergía antes del segmento coartado prácticamente de la aorta ascendente; la arteria subclavia izquierda (aberrante) emergía distalmente a la coartación y no mostraba signos de lesión (fig. 2E).



Fig. 1. Localización de los angiomas. A: paciente 1, frontopalpebral. B: paciente 3, cervical y retroauricular. C: paciente 4, orbitonasal (ulcerado).

Fig. 2. Paciente 1. A: proyección OAI. Arco aórtico hipoplásico con aneurisma (flecha) y ausencia de arteria subclavia izquierda. B: aortografía en proyección PA de la arteria subclavia derecha aberrante con múltiples irregularidades. Paciente 2. C: resonancia magnética, arteria carótida común izquierda prominente (flecha) y ausencia de la contralateral. Pequeña arteria vertebral derecha. D: angiograma que muestra el arco aórtico derecho. E: arteriografía de arteria subclavia izquierda aberrante, proyección PA. Paciente 3. F: arco derecho, se observa emergencia de la arteria carótida izquierda (cabeza de flecha) en el arco proximal, luego emergencia de las arterias subclavia y carótida derecha. G: coartación segmentaria (flecha) distal a arterias subclavia y carótida derecha. Llenado tardío de arteria subclavia izquierda (cabeza de flecha).



Paciente 3

Niña tratada en otro centro con sección y ligadura del conducto arterioso en periodo neonatal. Presentaba fallo cardíaco a causa de una coartación aórtica. El hemangioma era discreto y tenía localización cervical derecha (fig. 1B). La disposición de vasos supraaórticos, así como el arco aórtico, era similar a la del paciente 2, la angiografía (fig. 2F) mostraba un arco aórtico derecho con emergencia de una arteria carótida izquierda prominente. El segmento aórtico coartado tenía una longitud de 21 mm (fig. 2G) y discurría entre la tráquea y el esófago. La arteria subclavia derecha presentaba un aneurisma en su origen, la arteria subclavia izquierda estaba ocluida, que se opacificaba tardíamente por flujo retrógrado desde la arteria vertebral. A los 3,5 meses de edad, se interviene de la coartación mediante una esternotomía media, con un parche heterólogo de pericardio a lo largo del segmento coartado. Al octavo mes de vida no tenía signos de recoartación.

Paciente 4

Niña con diagnóstico prenatal de coartación aórtica, confirmada poco después del nacimiento. El hemangioma facial orbitario, nasal y labial se localizaba en la hemicara izquierda (fig. 1C). En la segunda semana de vida, se procedió a la reparación quirúrgica de la coartación; durante la cirugía se encontró una arteria subclavia derecha aberrante.

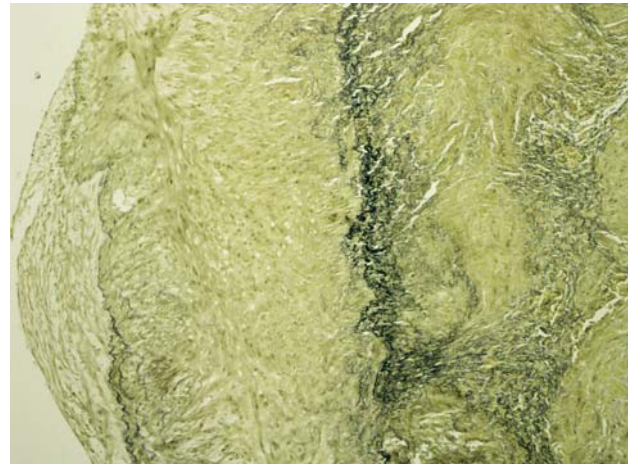


Fig. 3. Fibrosis de la pared aórtica, con marcada disminución de material elástico (fibras elásticas, Van Gieson, $\times 100$).

Al tercer mes, se encuentra recoartación aórtica que se trata con angioplastia.

DISCUSIÓN

Aunque la etiología del síndrome de PHACE aún es desconocida, el diagnóstico se establece cuando hay un hemangioma típico y por lo menos una anomalía concomitante⁶. En nuestra serie de 4 pacientes, 3 eran mujeres, en series más grandes se observa que el 83% de los afectados son mujeres⁴; se ha visto también que no hay diferencias en la severidad entre ambos sexos².

Los hemangiomas pueden pasar inadvertidos en el nacimiento; en los primeros meses presentan una fase «proliferativa» o de rápido crecimiento para involucrar posteriormente, fase de «involución» que puede tardar varios años⁷. Los hemangiomas de localización cervicofacial y en el arco aórtico se sitúan en el mismo lado, esta relación de isolaridad es muy significativa⁸, y se observó en todos nuestros pacientes.

El paciente 3 presentaba estridor respiratorio; en el contexto de arco aórtico derecho, el anillo vascular es una posibilidad que debe excluirse. En estos pacientes, también se ha visto que el estridor está causado por un hemangioma de localización subglótica^{5,9}. En nuestra paciente el estudio endoscópico encontró signos de traqueomalacia.

Aunque la asociación de coartación y arco aórtico derecho es muy poco frecuente⁸, hemos observado en 2 de los 4 pacientes que presentamos; del mismo modo Bijulal et al¹⁰ comunican un caso de arco aórtico derecho, coartación y tetralogía de Fallot. Las anomalías intracardiacas no son muy frecuentes^{8,10}; se pueden observar comunicación interventricular e interauricular, tetralogía de Fallot y atresia tricuspídea. Nosotros observamos 2 casos de insuficiencia mitral, posiblemente a causa de la disfunción ventricular izquierda por la coartación, ya que en ambos casos hubo remisión de la insuficiencia mitral tras la cirugía del arco aórtico. Llama la atención que ninguno de nuestros pacientes tenía válvula aórtica bicúspide, anomalía que frecuentemente tiene relación con la coartación aórtica. El 40% de los niños con síndrome de PHACE pueden tener anomalías del arco aórtico, se puede ver tanto coartación como interrupción aórtica. Los estudios histopatológicos de la aorta enferma muestran anomalías en las capas íntima y media, probablemente debidas a inflamación o displasia⁸; en el estudio macroscópico esto se observa en la arteriografía como irregularidades de la pared arterial (fig. 2B), esto también podría explicar el hallazgo quirúrgico descrito como «aortitis» en 2 de nuestras pacientes (pacientes 1 y 4) y se caracterizaba como un engrosamiento inusual de la pared aórtica.

Este daño vascular también podría explicar las múltiples lesiones arteriales en los vasos supraaórticos observados por nosotros y, de manera frecuente, en la literatura médica. También se ha observado que las lesiones arteriales se localizan en territorio intracraneal¹¹. A causa de esta arteriopatía estos niños tienen gran riesgo de presentar desórdenes trombóticos cerebrales, ya sea a temprana edad¹² o más tardíamente¹³, por lo que podrían estar indicados los antiagregantes plaquetarios.

En cuanto al diagnóstico, hemos visto que estos niños precisan, además de la ecocardiografía y la exploración clínica rigurosa de los pulsos arteriales, pruebas adicionales, como angiografía, resonancia magnética y tomografía computarizada multicorte para la valoración adecuada del arco aórtico. El tratamiento quirúrgico de la coartación es complejo, tanto en la técnica como en el seguimiento, cuando el arco aórtico es derecho. Sin embargo, en los casos que había arco aórtico izquierdo las 2 niñas presentaron recoartación aórtica que fue resuelta con angioplastia.

BIBLIOGRAFÍA

1. Pascual-Castroviejo I. Vascular and nonvascular intracranial malformations associated with external capillary haemangiomas. *Neuroradiology*. 1978;16:82-4.
2. Frieden IJ, Reese V, Cohen D. PHACE syndrome. The association of posterior fossa brain malformations, hemangiomas, arterial anomalies, coarctation of the aorta and cardiac defects, and eye abnormalities. *Arch Dermatol*. 1996;132:307-11.
3. Boulinguez S, Teillac-Hamel D, Bédane C, Bennaceur S, De Prost Y. Cervicofacial hemangioma and a minor sternal malformation: inclusion in PHACES syndrome? *Pediatr Dermatol*. 1998;15:119-21.
4. Metry DW, Siegel DH, Cordisco MR, Pope E, Prendiville J, Drolet BA, et al. A comparison of disease severity among affected male versus female patients with PHACE syndrome. *J Am Acad Dermatol*. 2008;58:81-7.
5. Poetke M, Frommelt T, Berlien HP. PHACE Syndrome: New views on diagnostic criteria. *Eur J Pediatr Surg*. 2002;12:366-74.
6. Heyer GL, Millar WS, Ghatan S, Garzon MC. The neurologic aspects of PHACE: case report and review of the literature. *Pediatr Neurol*. 2006;35:419-24.
7. Metry DW, Dowd CF, Barkovich AJ, Frieden IJ. The many faces of PHACE syndrome. *J Pediatr*. 2001;139:117-23.
8. Bronzetti G, Giardini A, Patrizi A, Prandstraller D, Donti A, Formigari R, et al. Ipsilateral hemangioma and aortic arch anomalies in posterior fossa malformations, hemangiomas, arterial anomalies, coarctation of the aorta, and cardiac defects and eye abnormalities (PHACE) anomaly: report and review. *Pediatrics*. 2004;113:412-5.
9. O-Lee TJ, Messner A. Subglottic hemangioma. *Otolaryngol Clin North Am*. 2008;41:903-11, viii-ix.
10. Bijulal S, Sivasankaran S, Krishnamoorthy KM, Titus T, Tharakan JA, Krishnamanoohar SR. Unusual coarctation-the PHACE syndrome: report of three cases. *Congenit Heart Dis*. 2008;3:205-8.
11. Drolet BA, Dohil M, Golomb MR, Wells R, Murowski L, Tamburro J, et al. Early stroke and cerebral vasculopathy in children with facial hemangiomas and PHACE association. *Pediatrics*. 2006;117:959-64.
12. Heyer GL, Dowling MM, Licht DJ, Tay SK, Morel K, Garzón MC, et al. The cerebral vasculopathy of PHACES syndrome. *Stroke*. 2008;39:308-16.
13. Bhattacharya JJ, Luo CB, Álvarez H, Rodesch G, Pongpech S, Lasjaunias PL. PHACES syndrome: a review of eight previously unreported cases with late arterial occlusions. *Neuroradiology*. 2004;46:227-33.