

congénito, como nuestro caso, están causados por displasia en la pared muscular auricular⁴. Pueden ser asintomáticos al principio, manifestándose fundamentalmente en la tercera y la cuarta década de vida en forma de disnea, dolor precordial y palpitaciones. Es necesario hacer un diagnóstico correcto, ya que conllevan una importante morbilidad y deben descartarse en caso de arritmias de difícil control, sobre todo fibrilación auricular^{3,5} o fenómenos tromboembólicos.

Su diagnóstico puede establecerse con técnicas poco invasivas como la ecocardiografía² transtorácica y transesofágica, la tomografía computarizada y la resonancia magnética. Se han descrito otras anomalías asociadas como comunicaciones interauriculares, persistencia de la vena cava superior izquierda o drenaje pulmonar anómalo, que también hay que estudiar en estos pacientes¹.

La presencia de una aurícula derecha dilatada en ocasiones se confunde con otras entidades más comunes, como la anomalía de Ebstein^{3,4}. Las manifestaciones principales de esta enfermedad son silueta cardíaca anormal y fenómenos arrítmicos. El diagnóstico diferencial es sencillo valorando la inserción de las valvas de la válvula tricúspide.

La evolución natural de estas malformaciones es aún desconocida. En pacientes con aneurismas de orejuela izquierda, incluso estando asintomáticos, se recomienda el tratamiento quirúrgico por el alto riesgo de tromboembolia sistémica³. En caso de afectarse la orejuela derecha sin otros defectos asociados y en ausencia de síntomas, el manejo es más controvertido. Algunos estudios previos han demostrado una reducción del riesgo de arritmias auriculares e incluso resolución de alteraciones del ritmo tras la escisión quirúrgica^{4,5}. No obstante, se recomienda la administración de anticoagulantes orales a pacientes para los que no se considere la cirugía para reducir el riesgo de fenómenos tromboembólicos¹. En cualquier caso, los pacientes asintomáticos deben ser evaluados individualmente.

En el caso de nuestro paciente, se decidió un tratamiento inicial poco agresivo con antiagregantes, dadas la corta edad del paciente y la ausencia de síntomas. La evolución determinará si precisa otros tratamientos más agresivos como la cirugía.

M. Ángeles Tejero-Hernández^{a,*}, Simona Espejo-Pérez^b
y José Suárez-de-Lezo-Cruz-Conde^c

^aServicio de Pediatría, Hospital Regional Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

^bServicio de Radiología, Hospital Regional Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

^cServicio de Cardiología, Hospital Regional Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

* Autor para correspondencia:

Correo electrónico: mangelestejero@gmail.com

(M.A. Tejero-Hernández).

On-line el 23 de julio de 2011

BIBLIOGRAFÍA

- Sevimli S, Gundogdu F, Aksakal E, Arslan S, Gurlertop Y, Senocak H. A rare congenital anomaly: biatrial appendage aneurysm with atrial and ventricular septal defect. *Echocardiography*. 2007;24:987-90.
- Barberato SH, Barberato MF, Avila BM, Perretto S, Blume R, Chamma Neto M. Aneurysm of the right atrial appendage. *Arq Bras Cardiol*. 2002;78:236-41.
- Yildirim N, Gölbası Z. Echocardiographic diagnosis of a case with giant right atrial aneurysm. *Echocardiography*. 2006;23:140-2.
- Chatrath R, Turek O, Quivers ES, Driscoll DJ, Edwards WD, Danielson GK. Asymptomatic giant right atrial aneurysm. *Tex Heart Inst J*. 2001;28:301-3.
- Imren Y, Halit V, Kula S, Olgunturk R. Giant right atrial aneurysm: case report. *Int J Cardiol*. 2006;112:e66-8.

doi: 10.1016/j.recesp.2011.03.030

¿Cuándo deberíamos iniciar el tratamiento enzimático sustitutivo de la enfermedad de Pompe infantil con miocardiopatía severa?

When Should We Start Enzyme Replacement Therapy for Infantile Pompe Disease With Severe Cardiomyopathy?

Sra. Editora:

La enfermedad de Pompe, o glucogenosis tipo II, es una enfermedad por depósito de glucógeno ocasionada por el déficit de la enzima lisosomal alfa-glucosidasa, implicada en su degradación¹. El déficit enzimático, total o parcial, propicia un desmesurado depósito de glucógeno lisosomal que es causa de una enfermedad sistémica en la que destacan la miocardiopatía y la debilidad muscular e hipotonía, con afección respiratoria^{1,2}. Se han descrito tres formas de presentación definidas por el momento de su manifestación clínica: en la edad adulta, en la adolescencia o en la infancia. Esta última, caracterizada por presentar un déficit enzimático muy severo, incluso completo, suele manifestarse en los primeros meses de vida, y sin tratamiento conduce a la muerte antes del primer año^{1,2}. Precisamente esta variedad se caracteriza por una grave miocardiopatía por depósito que se manifiesta electrocardiográfica y ecocardiográficamente como una miocardiopatía hipertrofica². El diagnóstico mediante el estudio de la actividad enzimática en cultivo de fibroblastos procedentes de la piel es el procedimiento diagnóstico con mayores sensibilidad y especificidad, aunque se

trata de un procedimiento complejo que puede demorar el diagnóstico entre 4 y 6 semanas¹. El tratamiento con alfa-glucosidasa recombinante humana (rhGAA) ha mostrado eficacia con independencia de la edad de presentación. En la forma infantil la terapia se ha ensayado incluso en menores de 3 meses, con buenos resultados tanto en la gravedad de la miocardiopatía como en la supervivencia^{1,3}. Con respecto a la miocardiopatía, diversos estudios han puesto de manifiesto que la terapia con rhGAA propicia una mejoría en las alteraciones electrocardiográficas^{4,5}, reduce la masa ventricular y mejora la función ventricular^{3,4,6}. Además, se comienza a detectar los resultados desde las primeras semanas de tratamiento.

Una reflexión muy pertinente es si, en los neonatos en que se tiene una alta sospecha de enfermedad de Pompe —considerando el pronóstico, la demora de los procedimientos en valorar la actividad enzimática y las ventajas de la instauración precoz del tratamiento—, sería oportuno iniciar una terapia sustitutiva aun sin confirmación diagnóstica.

Presentamos el caso de un neonato que acudió con clínica de insuficiencia respiratoria a los 3 meses de vida. Presentaba intolerancia a las tomas y taquipnea. En la exploración se apreció hipotonía y arreflexia generalizadas. En la analítica destacaba elevación de la creatinina. La radiografía de tórax reveló una gran cardiomegalia (fig. 1A) y el electrocardiograma, un patrón de hipertrofia del ventrículo izquierdo y un intervalo PR corto (fig. 1B). El estudio ecocardiográfico mostró una hipertrofia generalizada muy severa del ventrículo izquierdo (septo interventricular, 56 mm/m²) que afectaba también al derecho (fig. 2A) y condicionaba la desaparición de la cavidad ventricular

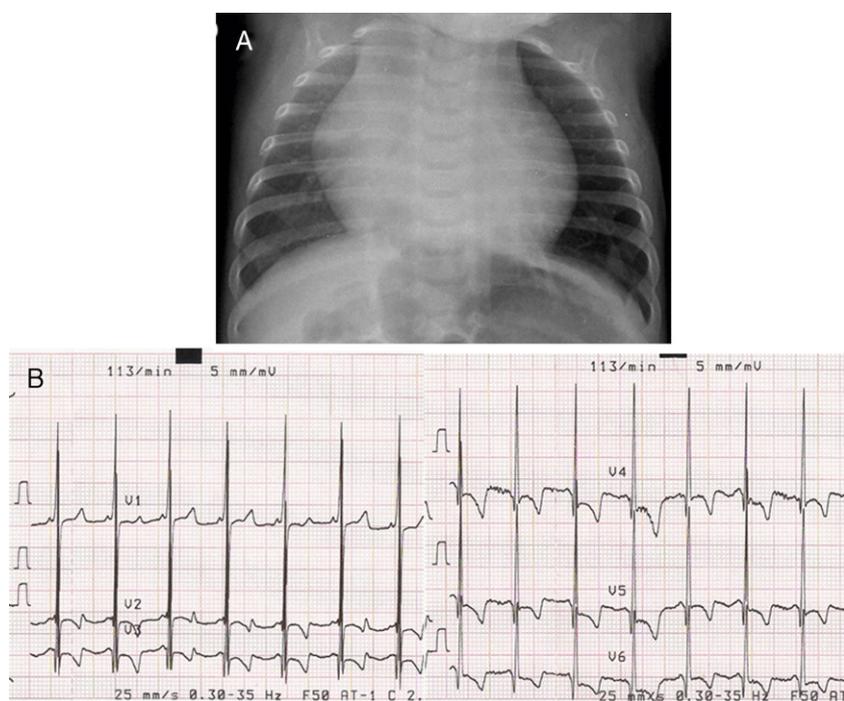


Figura 1. A: radiografía de tórax. B: electrocardiograma; las derivaciones precordiales muestran signos de hipertrofia del ventrículo izquierdo (obsérvese que el registro se realizó a 5 mm/mV) y un intervalo PR corto, alteraciones características de la miocardiopatía de la enfermedad de Pompe.

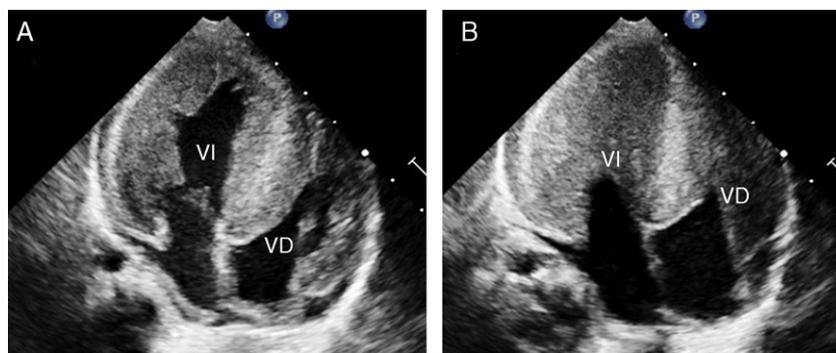


Figura 2. Imagen de ecocardiograma transtorácico en proyección apical de cuatro cámaras. VD: ventrículo derecho; VI: ventrículo izquierdo.

en sístole (fig. 2B). Con todo ello se estableció el diagnóstico de sospecha de enfermedad de Pompe y se remitió una muestra de piel para el estudio de déficit enzimático en cultivo de fibroblastos.

En espera del resultado, que confirmó finalmente una actividad enzimática residual inferior al 1%, el paciente falleció por insuficiencia cardiorrespiratoria.

¿Habría sido suficiente la alta sospecha clínica para iniciar el tratamiento sustitutivo? En nuestra opinión, en casos como el presentado, en los que las manifestaciones clínicas y las exploraciones complementarias refuerzan la sospecha de una enfermedad de Pompe y en los que, además, la evolución clínica augura un desenlace fatal inminente, podría ser útil la instauración empírica de tratamiento con rhGAA en espera de la confirmación diagnóstica. Este planteamiento debe considerarse si tenemos en cuenta, además, la escasa incidencia de esta enfermedad en su variedad infantil, lo que atribuye a la sospecha clínica, cuando es muy elevada, una gran especificidad y valor predictivo positivo. Con estas premisas pueden asumirse los potenciales efectos indeseados tras la administración de la rhGAA, que además, aunque algunos de ellos son muy graves, presentan escasa incidencia¹, lo que es de especial interés sobre todo en caso de que el diagnóstico no llegara a confirmarse.

Juan L. Bonilla-Palomas^{a,*}, Antonio L. Gámez-López^a,
María A. Tejero-Hernández^b, Ignacio Tejero-Mateo^c
y Juana López-López^a

^aUnidad de Cardiología, Hospital San Juan de la Cruz, Úbeda, Jaén, España

^bÁrea Pediátrica del Corazón, Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

^cUnidad de Gestión Clínica de Cardiología, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

* Autor para correspondencia:
Correo electrónico: jnlsbnll@hotmail.com (J.L. Bonilla-Palomas).

On-line el 28 de junio de 2011

BIBLIOGRAFÍA

1. Van der Ploeg AT, Reuser AJ. Pompe's disease. *Lancet*. 2008;372:1342-53.
2. Faysoil A. Cardiomyopathy in Pompe's disease. *Eur J Intern Med*. 2008;19:57-9.
3. Kishnani PS, Corzo D, Leslie ND, Gruskin D, Van der Ploeg A, Clancy JP, et al. Early treatment with alglucosidase alpha prolongs long-term survival of infants with Pompe disease. *Pediatr Res*. 2009;66:329-35.

4. Cook AL, Kishnani PS, Carboni MP, Kanter RJ, Chen YT, Ansong AK, et al. Ambulatory electrocardiogram analysis in infants treated with recombinant human acid alpha-glucosidase enzyme replacement therapy for Pompe disease. *Genet Med.* 2006;8:313-7.
5. Ansong AK, Li JS, Nozik-Grayck E, Ing R, Kravitz RM, Idriss SF, et al. Electrocardiographic response to enzyme replacement therapy for Pompe disease. *Genet Med.* 2006;8:297-301.
6. Levine JC, Kishnani PS, Chen YT, Herlong JR, Li JS. Cardiac remodeling after enzyme replacement therapy with acid alpha-glucosidase for infants with Pompe disease. *Pediatr Cardiol.* 2008;29:1033-42.

doi: 10.1016/j.recesp.2011.03.025

Manejo y tratamiento endovascular de rotura traumática de aorta

Management and Endovascular Treatment of Traumatic Aortic Rupture

Sra. Editora:

La rotura traumática de la aorta torácica (RTA) se asocia a una elevada mortalidad, y se considera la segunda causa de muerte en los pacientes politraumatizados, únicamente por detrás de la hemorragia intracraneal; se da sobre todo en accidentes de tráfico por deceleración. Se estima que menos del 25% de los pacientes que la sufren llegan vivos al hospital y, de estos, el 50% muere en las primeras 24 h¹. En el 90% de los casos, la rotura se encuentra en el istmo aórtico, y en el 10% restante se encuentra en otras localizaciones como la raíz aórtica o aorta ascendente, con una mortalidad sin tratamiento de un 85 a un 90%². Estas lesiones se clasifican en tipos I (defecto intimal), II (hematoma intramural), III (seudoaneurisma) y IV (rotura con sangrado activo)³. Se recomienda manejo expectante para lesiones de tipo I, mientras que el resto requiere tratamiento emergente en las primeras 24 h.

La cirugía abierta convencional (CAC) requiere toracotomía lateral izquierda, ventilación unipulmonar y circulación extracorpórea y presenta un 10-28% de mortalidad precoz y hasta un 16% de

paraplejia³. La reparación endovascular torácica (REVT) ha evolucionado espectacularmente en los últimos años; ofrece una reparación aórtica duradera con mínima invasión, la mortalidad ha disminuido a la mitad y la paraplejia, a menos del 2%, por lo que actualmente se considera de elección en esta patología.

Presentamos el caso clínico de una paciente politraumatizada de 28 años, admitida en nuestro centro por accidente de tráfico. Se realizó una angiotomografía computarizada (angio-TC) toracoabdominal más múltiples radiografías, que evidenciaron fracturas desplazadas en ambos fémures, radios, cúbitos y pelvis, con rotura vesical y pseudoaneurisma aórtico (lesión de tipo III, de 12 × 8 mm) a nivel del istmo, 10 mm distal a la salida de la arteria subclavia izquierda (ASI) (fig. 1). Se estabilizó, sedó y sondó a la paciente, manteniendo la presión arterial < 120/80 mmHg con bloqueadores beta, una vez comprobada la ausencia de sangrado activo. Se decidió realizar una REVT emergente con endoprótesis recubierta Medtronic Valiant de 26 × 26 × 150 mm (Medtronic; Santa Mónica, California, EE.UU.) a través de la arteria femoral común izquierda, ocluyendo el 50% del ostium de la ASI, con anestesia general, para excluir el pseudoaneurisma de la circulación sistémica, con buen resultado final y sin complicaciones. La angio-TC de control a la semana objetivó ausencia de endofugas y correcto posicionamiento de la prótesis, con exclusión completa del pseudoaneurisma (fig. 2). Tras 3 meses de seguimiento, se encuentra asintomática.

La RTA es una grave lesión, con difícil manejo debido a la necesidad de reparación aórtica, además del conjunto de lesiones

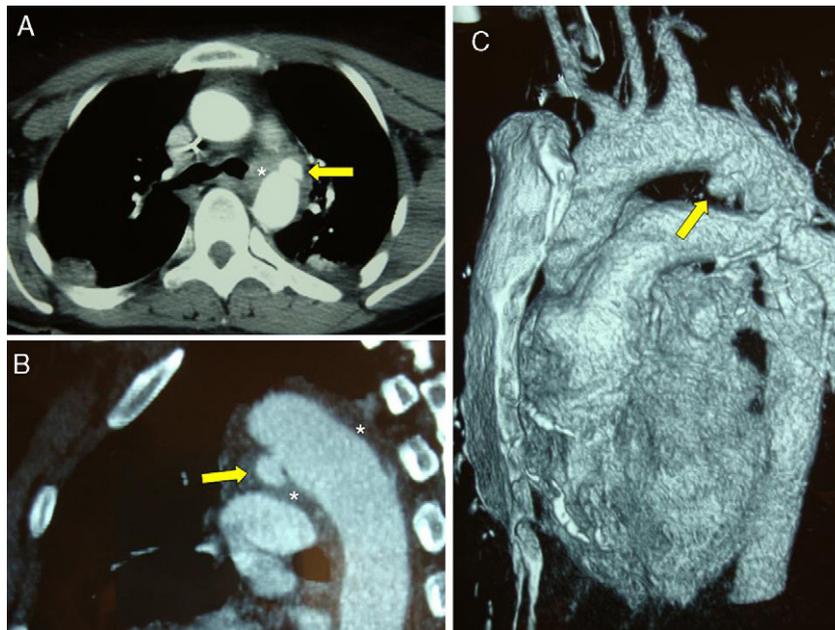


Figura 1. Angiotomografía computarizada preoperatoria. Sseudoaneurisma (flecha) con hematoma periaórtico (asterisco). A: corte axial; B: corte sagital; C: reconstrucción tridimensional.