

**Aneurisma congénito de orejuela derecha en un neonato: una entidad excepcional**

***Congenital Aneurysm of the Right Atrial Appendage in a Newborn: a Rare Anomaly***

Sra. Editora:

Los aneurismas de las orejuelas auriculares son entidades excepcionales, y son muy pocos los casos descritos en la literatura. Se clasifican en dos grupos: congénitos y adquiridos (principalmente secundarios a traumatismos)<sup>1,2</sup>. Los que afectan a la orejuela izquierda son los primeros descritos en 1938 por Semans y Taussing. Suelen manifestarse principalmente en la tercera y la cuarta década de vida como taquiarritmias de difícil control farmacológico y fenómenos tromboembólicos<sup>3</sup>. Los que afectan a la orejuela derecha son aún más raros, con muy pocos casos publicados, la mayoría en adultos<sup>1-3</sup>. Su diagnóstico es fundamental debido a las posibles complicaciones comentadas (tromboembolia pulmonar y sistémica y arritmias)<sup>1</sup>. Aunque se ha publicado algún caso de aneurisma de la pared libre de la aurícula derecha diagnosticado en recién nacido e incluso de forma prenatal, según hemos revisado, se presenta el primer caso de aneurisma de orejuela derecha descrito en un neonato, en el que destacan su gran tamaño y el manejo controvertido en este tipo de pacientes.

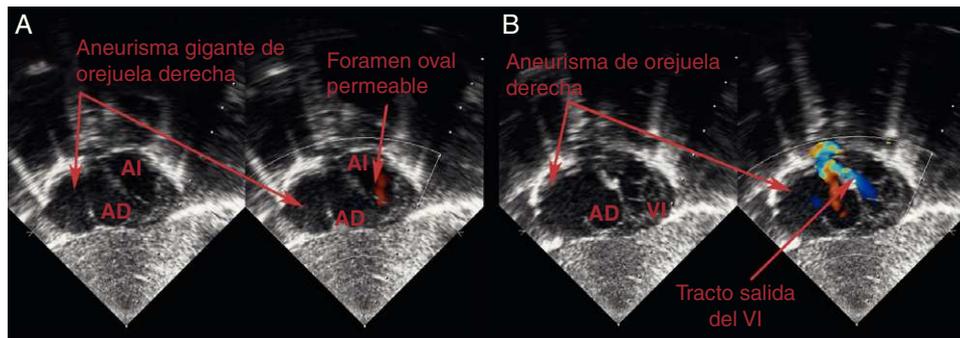
Neonato de 2 días de vida remitido a cardiología con diagnóstico prenatal de dilatación de aurícula derecha (AD) sin otras malformaciones asociadas. No tenía otros antecedentes prenatales de interés. El parto fue eutócico, a término, sin

incidencias. A la exploración tenía buen estado general, con buenas coloración y perfusión periférica. En la auscultación presentaba tonos rítmicos y puros, con buena ventilación bilateral. No había otros hallazgos clínicos que destacar. La radiografía torácica reveló una importante cardiomegalia a expensas de dilatación de AD, sin otras alteraciones. En el electrocardiograma presentaba un ritmo sinusal a 120 lpm, sin preexcitación ni otras anomalías. La ecocardiografía en proyección subcostal mostraba una gran estructura intrapericárdica, anterior y a la derecha de la AD, comunicada con ella (fig. 1). La orejuela derecha, muy dilatada, se extendía junto a la AD como si se tratara de una tercera aurícula, y en el interior se observaba mediante Doppler-color flujo de baja velocidad. Concomitaba un foramen oval permeable de 2 mm, con flujo de izquierda a derecha. La tomografía computarizada confirmó la lesión, pues se apreciaba un aneurisma gigante de orejuela derecha de 32 × 25 mm, que causaba una discreta compresión del ventrículo derecho (VD) (fig. 2).

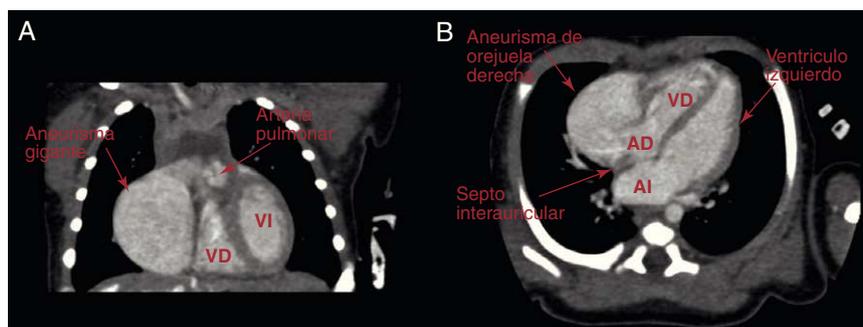
Dados el potencial trombogénico de dicha lesión, la edad de la paciente y su electrocardiograma, se decidió antiagregación y control ambulatorio con vistas a programar, si precisara, cirugía reparadora con mayor edad.

Al año y medio de vida, la paciente se mantiene asintomática, con buen desarrollo morfológico y funcional. La lesión se ha controlado de forma ambulatoria con ecocardiografías repetidas en las que no muestra cambios significativos de tamaño ni se aprecian trombos en su interior. El foramen oval se ha cerrado espontáneamente y los registros de electrocardiograma y Holter seriados continúan siendo normales.

Los aneurismas de orejuela derecha son una malformación excepcional de origen desconocido. Se cree que los de tipo



**Figura 1.** A: proyección ecocardiográfica subcostal; vista del aneurisma gigante de orejuela derecha como si se tratara de una tercera aurícula comunicada de forma directa con la aurícula derecha; se puede visualizar el tabique interauricular con discreto paso a través del foramen oval permeable desde la aurícula izquierda. B: se aprecia el gran tamaño del aneurisma con relación a la aurícula derecha y en el interior se observa, mediante Doppler-color, flujo de baja velocidad. AD: aurícula derecha; AI: aurícula izquierda; VI: ventrículo izquierdo.



**Figura 2.** Tomografía computarizada. A: plano coronal, en el que se observa el aneurisma comprimiendo discretamente al ventrículo derecho. B: proyección de 4 cámaras, en la que se puede valorar la relación del aneurisma con las cavidades derechas. AD: aurícula derecha; AI: aurícula izquierda; VD: ventrículo derecho; VI: ventrículo izquierdo.

congénito, como nuestro caso, están causados por displasia en la pared muscular auricular<sup>4</sup>. 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<sup>3,5</sup> o fenómenos tromboembólicos.

Su diagnóstico puede establecerse con técnicas poco invasivas como la ecocardiografía<sup>2</sup> 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 pacientes<sup>1</sup>.

La presencia de una aurícula derecha dilatada en ocasiones se confunde con otras entidades más comunes, como la anomalía de Ebstein<sup>3,4</sup>. 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 sistémica<sup>3</sup>. En caso de afectar a 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<sup>4,5</sup>. 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 tromboembólicos<sup>1</sup>. 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<sup>a,\*</sup>, Simona Espejo-Pérez<sup>b</sup> y José Suárez-de-Lezo-Cruz-Conde<sup>c</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Pediatría, Hospital Regional Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

<sup>b</sup>Servicio de Radiología, Hospital Regional Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

<sup>c</sup>Servicio de Cardiología, Hospital Regional Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

\* Autor para correspondencia:

Correo electrónico: [mangelestejero@gmail.com](mailto: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 degradación<sup>1</sup>. 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<sup>1,2</sup>. 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<sup>1,2</sup>. Precisamente esta variedad se caracteriza por una grave miocardiopatía por depósito que se manifiesta electrocardiográfica y ecocardiográficamente como una miocardiopatía hipertrofica<sup>2</sup>. 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 semanas<sup>1</sup>. 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<sup>1,3</sup>. Con respecto a la miocardiopatía, diversos estudios han puesto de manifiesto que la terapia con rhGAA propicia una mejoría en las alteraciones electrocardiográficas<sup>4,5</sup>, reduce la masa ventricular y mejora la función ventricular<sup>3,4,6</sup>. 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/m<sup>2</sup>) que afectaba también al derecho (fig. 2A) y condicionaba la desaparición de la cavidad ventricular