

Tabla 1Clasificación de las variantes identificadas en el gen *LZTR1*

Paciente	Cambio de nucleótido en el gen <i>LZTR1</i>	Cambio de aminoácido	Frecuencia en poblaciones de control (gnomAD; ExAC)	Estudios <i>in silico</i> (factores predictivos de patogenicidad computacionales)	Análisis de cosegregación	Clasificación de la patogenicidad de la variante
Caso 1, Alelo 1	NM_006767.3: c.1084C>T	p.Arg362*	< 0,01 Sin portadores homocigotos	Codón de detención prematuro causante de una variante sin sentido	Madre portadora. Padre no portador	Probablemente patogénico
Caso 1, Alelo 2	NM_006767.3: c.1149+1G>T	Sitio de empalme (donante)	< 0,01 Sin portadores homocigotos	Empalme anormal (SSF, HSF, MaxEnt, Nnsplce, GeneSplicer, dbcsSNV predictor)	Padre portador. Madre no portadora	Probablemente patogénico
Caso 2, Alelo 1	NM_006767.3: c.2070-2A>G	Sitio de empalme (receptor)	< 0,01 Sin portadores homocigotos	Empalme anormal (SSF, HSF, MaxEnt, Nnsplce, GeneSplicer, dbcsSNV predictor)	Padre portador. Madre no portadora	Probablemente patogénico
Caso 2, Alelo 2	NM_006767.3: c.1735G>A	p.Val579Met	< 0,01 Sin portadores homocigotos	Probablemente causante de daño (análisis <i>in silico</i> : SIFT, Mutation Taster, Polyphen-2, DANN y FATHMM predictores)	Madre portadora. Padre no portador	Probablemente patogénico

Francesca Perin^{a,*}, Juan Pablo Trujillo-Quintero^{b,c},
Juan Jimenez-Jaimez^d, María del Mar Rodríguez-Vázquez del Rey^a,
Lorenzo Monserrat^{b,c} y Luis Tercedor^d

^aUnidad de Cardiología Pediátrica, Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España

^bInstituto de Investigación Biomédica de A Coruña (INIBIC), A Coruña, España

^cDepartamento Clínico, Health in Code, A Coruña, España

^dUnidad de Arritmias, Servicio de Cardiología del Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España

* Autor para correspondencia:

Correo electrónico: francescaperin33@gmail.com (F. Perin).

On-line el 9 de agosto de 2019

BIBLIOGRAFÍA

1. Roberts AE, Allanson JE, Tartaglia M, et al. Noonan syndrome. *Lancet*. 2013;381:333–342.
2. Johnston JJ, van der Smagt JJ, Rosenfeld JA, et al. Autosomal Recessive Noonan Syndrome Associated with Biallelic *LZTR1* Variants. *Genet Med*. 2018 Oct;20:1175–1185.
3. Diekman L, Pfeiffer RA, Hilgenberg F, et al. Familiäre Kardiomyopathie mit Pterigium colli. *Munch Med Wochenschr*. 1967;109:2638–2645.
4. Yamamoto GL, Agüena M, Gos M, et al. Rare variants in *SOS2* and *LZTR1* are associated with Noonan syndrome. *J Med Gen*. 2015;52:413–421.
5. Sánchez-Cascos A. The Noonan syndrome. *Eur Heart J*. 1983;4:223–229.
6. Raaijmakers R, Noordam C, Noonan JA, et al. Are ECG abnormalities in Noonan syndrome characteristic for the syndrome? *Eur J Pediatr*. 2008;167:1363–1367.

<https://doi.org/10.1016/j.recesp.2019.04.007>
0300-8932/

© 2019 Sociedad Española de Cardiología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Implante percutáneo de válvula aórtica transfemoral facilitado con Shockwave Lithoplasty. Experiencia inicial en un centro español



Shockwave Lithoplasty-facilitated Transfemoral Access for Transcatheter Aortic Valve Replacement. An Initial Single-center Experience in Spain

Sr. Editor:

La litoplastia se ha demostrado segura y eficaz en el tratamiento de lesiones moderada o gravemente calcificadas del sistema arterial femoropoplíteo, incluso en oclusiones crónicas¹. Los resultados muestran una reducción significativa de la estenosis, con bajo porcentaje de implante de *stent* y necesidad de revascularización en el seguimiento. Más recientemente se han publicado también experiencias en litoplastia con buen resultado para el tratamiento de lesiones coronarias calcificadas².

Hay poca experiencia sobre el uso de litoplastia sobre vasos periféricos para llevar a cabo acceso femoral facilitado en el implante percutáneo de válvula aórtica³. De demostrarse su eficacia en este contexto, podría aumentar el porcentaje de pacientes tratados mediante acceso femoral, hecho importante

si se tiene en cuenta que se ha demostrado que conlleva menos mortalidad y mejores resultados que otros accesos alternativos⁴.

Se presenta la experiencia inicial con 4 pacientes, hasta donde se conoce la más extensa, con lesiones graves y gravemente calcificadas en ambos vasos ilíacos sometidos a litoplastia con el sistema Shockwave Lithoplasty (Shockwave Medical Inc.).

El Shockwave Lithoplasty balón (figura 1A) es un sistema que permite tratar lesiones estenóticas calcificadas de arterias periféricas mediante la emisión de ondas de presión sónicas que generan una alta energía mecánica. Esta energía agrieta el calcio superficial y profundo del vaso con un mínimo impacto en el tejido sano. El objetivo final es la modificación de la placa calcificada de una placa rígida e indilatable a otra con mayor distensibilidad que permita el paso de material a través de ella, minimizando el trauma en el vaso con respecto a la angioplastia con balones convencionales.

El dispositivo consta de una consola de pequeño tamaño donde se localiza el generador de pulsos y un pequeño monitor donde se contabilizan los pulsos administrados. A esta consola se conecta un cable, que en su porción más distal tiene un botón que activa y desactiva la administración de los pulsos a voluntad. Este cable conector se conecta a su vez con el catéter balón de litoplastia. Es un balón semicompliante, de diseño *over the wire*, que lleva en su

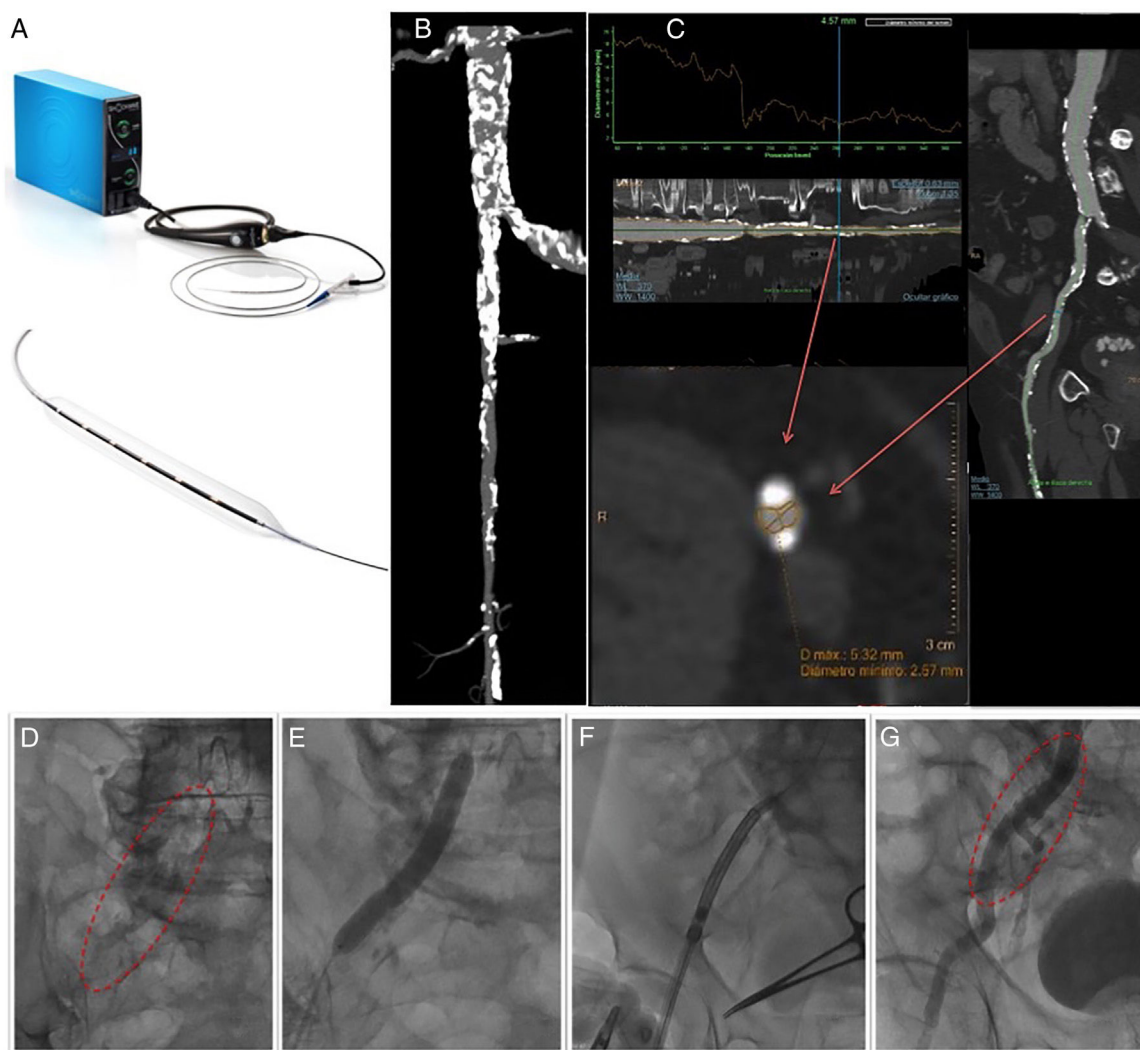


Figura 1. A: sistema Shockwave Lithoplasty. B y C: imágenes de tomografía computarizada que muestran la extensa calcificación de la arteria iliaca común y el origen de la iliaca externa derecha, así como de la arteria femoral común, que presentan además lesiones graves en todos estos segmentos con un diámetro luminal mínimo de $5,3 \times 2,4$ mm. D: extensa calcificación observada en la escopia. E: inflado del balón de litoplastia de 7×60 mm, sobre una guía de 0,014 pulgadas Asahi RG3 de 330 cm. F: paso de una prótesis CoreValve Evolute Pro de 29 a través de la lesión calcificada. G: estado final de la arteria tras finalizar el procedimiento; se puede observar la fractura que se ha producido en el calcio sin imágenes de disección asociadas.

interior 6 emisores de onda sónica miniaturizados. Es compatible con introductores de 6 y 7 Fr (balones de 6,5 y 7 mm) y se monta sobre guía de 0,014 pulgadas. Los tamaños actualmente disponibles van de 3,5 hasta 7 mm, todos ellos con una longitud de balón 60 mm y una longitud total del catéter de 110 mm. Cada catéter puede administrar hasta 10 ciclos de 30 pulsos (300 pulsos en total por balón). Para aplicar las ondas sónicas, y una vez alcanzada la posición deseada, se infla previamente el balón a 4 atm, se administran entonces los 30 pulsos y se suben posteriormente a 6 atm (valor nominal); la presión de rotura es de 10 atm. Dado que la propagación de la energía que produce la fragmentación del calcio se transmite cuando el balón entra en contacto con la íntima del vaso, es importante elegir un balón en relación 1:1 con el tamaño de la arteria para conseguir una buena aposición entre el balón y el calcio de la lesión cuando este se encuentre inflado a 4 atm (2 atm por debajo de su valor nominal).

En la [tabla 1](#) se muestran las características basales de los pacientes y del procedimiento. La mayoría eran varones con riesgo quirúrgico entre medio y alto, cuya afección arterial periférica no estaba diagnosticada previamente. Todos los procedimientos se

hicieron mediante sedoanalgesia consciente, y en todos menos en uno se optó por usar la vía radial como acceso secundario, dada la afección femoral contralateral. En la mayoría, la longitud del balón (60 mm) cubrió la zona a tratar y en ningún caso fue necesario agotar los 300 pulsos disponibles para conseguir el resultado esperado. No hubo complicaciones asociadas con el dispositivo.

En la [figura 1](#) se presenta el caso de un paciente. En ella se puede ver imágenes de tomografía computarizada del sector vascular iliofemoral previo al implante e imágenes del procedimiento.

Como conclusión de los resultados observados en nuestra serie, se puede decir que se trata de un procedimiento sencillo, muy reproducible y eficaz en el tratamiento de lesiones graves y muy calcificadas, pues se consiguió realizar el implante transfemoral en todos los casos. Su utilidad según el tipo de enfermedad vascular está por determinar.

CONFLICTO DE INTERESES

R. Trillo Nouche es *proctor* de Medtronic.

Tabla 1
Características basales de los pacientes y del procedimiento

	Paciente 1	Paciente 2	Paciente 3	Paciente 4
Datos generales				
Edad (años)	86	83	84	84
Sexo	Varón	Varón	Mujer	Varón
IMC	25	34	29	26
DM	No	No	No	No
Dislipemia	No	Sí	Sí	Sí
HTA	Sí	Sí	Sí	Sí
FA	Sí	Sí	No	No
Arteriopatía periférica	Sí	Sí	Sí	No
Ictus previo	No	Sí	No	No
EC previa	No	Sí	No	No
EPOC	No	No	No	No
EuroSCORE II	5,4	3,2	3,5	8,8
STS score	4,1	2,2	2,2	3,2
Hemoglobina (g/dl)	11,8	12,5	13,5	13,6
Hematocrito (%)	37,2	37,5	39,6	38,4
Filtrado glomerular	28,8	90,5	81,3	36,7
Procedimiento				
Anestesia	SC	SC	SC	SC
Acceso principal	AFI	AFI	AFI	AFD
Calcificación	Grave	Grave	Grave	Grave
Tortuosidad	Leve	Leve	Leve	Leve
DLM (mm)	5,3 × 2,4	4,4 × 4,8	4,3 × 6,4	4,5 × 5,1
Acceso secundario	ARI	ARD	AFD	ARI
Prótesis aórtica	Evolute R 34	Accurate M	Evolute Pro 26	Evolute R 34
Introduccion	iSleeve (14 Fr)	iSleeve (14 Fr)	DrySeal (16 Fr)	DrySeal (16 Fr)
Balón de litoplastia (mm)	7	6	6	6
Longitud tratada (mm)	60	60	60	90
Número de pulsos	150	90	90	120
CV asociada con el dispositivo	No	No	No	No
Éxito del implante	Sí	Sí	Sí	Sí

AFD: arteria femoral derecha; AFI: arteria femoral izquierda; ARD: arteria radial derecha; ARI: arteria radial izquierda; CV: complicación vascular; DLM: diámetro luminal mínimo; DM: diabetes mellitus; EC: enfermedad coronaria; EPOC: enfermedad pulmonar obstructiva crónica; FA: fibrilación auricular; HTA: hipertensión arterial; IMC: índice de masa corporal; SC: sedoanalgesia consciente; STS: Society of Thoracic Surgeons.

Diego López Otero^{a,b,c,*}, Xoan Carlos Sanmartín Pena^{a,b,c},
Ramiro Trillo Nouche^{a,b,c}, Belén Cid Álvarez^{a,b,c},
Pablo Antúnez Muiños^{a,b} y José Ramón González Juanatey^{a,b,c}

^aServicio de Cardiología, Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, A Coruña, España

^bInstituto de Investigación Sanitaria (IDICHUS), Santiago de Compostela, A Coruña, España

^cCentro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV), Santiago de Compostela, A Coruña, España

* Autor para correspondencia:
Correo electrónico: birihh@yahoo.es (D. López Otero).

On-line el 13 de junio de 2019

BIBLIOGRAFÍA

1. Brodmann M, Werner M, Brinton TJ, et al. Safety and performance of lithoplasty for treatment of calcified peripheral artery lesions. *J Am Coll Cardiol*. 2017;70:908–910.
2. Rodríguez Costoya I, Tizón Marcos H, Vaquerizo Montilla B, Salvatella Giral N, Martí Almor J, Millán Segovia R. Coronary lithoplasty: Initial experience in coronary calcified lesions. *Rev Esp Cardiol*. 2019;72:788–790.
3. Cruz González I, González Ferreiro R, Martín Moreiras J, et al. Facilitated transfemoral access by shockwave lithoplasty for transcatheter aortic valve replacement. *JACC Cardiovasc Interv*. 2019;12:e35–e38.
4. Overtchouk P, Modine T. Alternate access for TAVI: Stay clear of the chest. *Interv Cardiol*. 2018;13:145–150.

<https://doi.org/10.1016/j.recesp.2019.05.008>
0300-8932/

© 2019 Publicado por Elsevier España, S.L.U. en nombre de Sociedad Española de Cardiología.