

enfermedad cardiaca sin precisar desde los 40 años y falleció súbitamente a los 65 años. Estudiados 7 de 8 hermanos, se hallaron 2 homocigotos, todos sin síntomas; el electrocardiograma y el ecocardiograma fueron normales en todos, excepto en una de las hermanas con la mutación en homocigosis y electrocardiograma normal, síndrome del túnel carpiano bilateral, ecocardiograma con hipertrofia moderada (septo de 14 mm) y gammagrafía con captación en ventrículo izquierdo similar a la del hueso. Entre los sobrinos se encontraron 8 portadores asintomáticos, con electrocardiograma y ecocardiograma sin alteraciones.

Con el diagnóstico de amiloidosis cardiaca hereditaria por mutación en el gen de la transtiretina, se derivó al paciente a un centro de referencia para trasplante hepático y cardiaco, que se realizaron con éxito.

Las mutaciones en la transtiretina constituyen la causa más frecuente de amiloidosis, y originan neuropatía y con frecuencia afección cardiaca. Se conocen múltiples mutaciones que generan diferentes fenotipos¹.

La mutación encontrada (Val122Ile) produce amiloidosis cardiaca en mayores de 60 años con fenotipo similar a transtiretina *wild type*, asociada ocasionalmente con síndrome del túnel carpiano. Entre un 3 y un 4% de los individuos de raza negra en Estados Unidos son portadores heterocigotos de esta mutación², que es rara en población blanca. Pese a que se ha considerado una mutación bastante indolente, con cardiomiopatía a edad tardía, varios estudios la relacionan con mayor morbimortalidad respecto a la forma salvaje³. Si se considera la presentación en homocigosis, este riesgo aumenta y aparece insuficiencia cardiaca más precoz y grave⁴.

Nuestro paciente manifestó un fenotipo grave, con rápida progresión a insuficiencia cardiaca, clase funcional II/IV de la *New York Heart Association*, disfunción ventricular izquierda e importante elevación de la fracción N-terminal del péptido natriurético cerebral.

El estudio genético no solo fue de utilidad en el diagnóstico de amiloidosis hereditaria, sino que ayudó a comprender la rápida evolución, al encontrarse en homocigosis.

Se han desarrollado nuevos tratamientos con el objetivo de detener o retrasar el depósito amiloideo por transtiretina que actúan a diferentes niveles⁵. Algunos ya han mostrado su efectividad en ensayos clínicos aleatorizados y han sido aprobados por las agencias reguladoras. Algunos de estos fármacos ya aprobados actúan inhibiendo la expresión hepática de transtiretina mediante ácido ribonucleico de interferencia (patisirán) o mediante oligonucleótidos antisentido (inotersén). Otros fármacos actúan estabilizando la molécula de transtiretina e impidiendo su disociación y depósito. A este grupo pertenece tafamidis, del que se ha demostrado reducción en la mortalidad y disminución de

ingresos de causa cardiovascular⁶. Existen otros estabilizadores en desarrollo. Por último, se espera que sea posible eliminar depósitos de amiloide mediante anticuerpos dirigidos contra la transtiretina o mediante moléculas como la doxiciclina. Actualmente están en marcha varios ensayos que evalúan estos compuestos⁵.

El cribado genético permitió identificar a 15 portadores que requieren seguimiento estrecho y se podrán beneficiar de los nuevos tratamientos precozmente, para frenar el desarrollo de la enfermedad y mejorar el pronóstico.

En nuestro caso un diagnóstico temprano habría permitido iniciar el tratamiento farmacológico eficaz y evitar la fase terminal que condujo al trasplante. Afortunadamente los portadores identificados, en especial la hermana con la enfermedad en fase precoz, se beneficiarán de los tratamientos disponibles.

Natalia Marrero Negrín^{a,*}, José María Medina Gil^a,
María Loida García Cruz^b y Francisco Jiménez Cabrera^a

^aServicio de Cardiología, Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Las Palmas de Gran Canaria, España

^bUnidad de Genética Clínica, Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Las Palmas de Gran Canaria, España

* Autor para correspondencia:

Correo electrónico: nmarreron@gmail.com (N. Marrero Negrín).

On-line el 6 de agosto de 2019

BIBLIOGRAFÍA

- García-Pavía P, Tomé-Esteban MT, Rapezzic C. Amiloidosis. También una enfermedad del corazón. *Rev Esp Cardiol*. 2011;64:797-808.
- Jacobson DR, Pastore RD, Yaghoubian R, et al. Variant-sequence transthyretin (isoleucine 122) in late-onset cardiac amyloidosis in black Americans. *N Engl J Med*. 1997;336:466-473.
- Ruberg FL, Maurer MS, Judge DP, et al. Prospective evaluation of the morbidity and mortality of wild-type and V122I mutant transthyretin amyloid cardiomyopathy: The transthyretin amyloidosis cardiac study (TRACS). *Am Heart J*. 2012;164:222-228e1.
- Reddi HV, Jenkins S, Theis J, et al. Homozygosity for the V122I mutation in transthyretin is associated with earlier onset of cardiac amyloidosis in the African American population in the seventh decade of life. *J Mol Diagn*. 2014;16:68-74.
- González-López E, López-Sainz A, García-Pavía P. Diagnosis and treatment of transthyretin cardiac amyloidosis. Progress and hope. *Rev Esp Cardiol*. 2017;70:991-1004.
- Maurer MS, Schwartz JH, Gundapaneni B, et al. Tafamadis treatment for patients with transthyretin amyloid cardiomyopathy. *N Engl J Med*. 2018;379:1007-1016.

<https://doi.org/10.1016/j.recesp.2019.06.009>
0300-8932/

© 2018 Sociedad Española de Cardiología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Reparación percutánea de comunicación interauricular tipo seno venoso superior y drenaje venoso pulmonar anómalo parcial con técnica de doble stent en chimenea



Transcatheter Repair of Superior Sinus Venous Atrial Septal Defect With Partial Anomalous Pulmonary Venous Drainage With the Chimney Double Stent Technique

Sr. Editor:

La comunicación interauricular tipo seno venoso superior (CIA-SVS) es un defecto infrecuente del tabique interauricular que se suele acompañar de drenaje venoso pulmonar anómalo parcial (DVPAP) de las venas pulmonares lobulares superiores derechas en la vena cava superior (VCS). El tratamiento es la corrección

quirúrgica mediante el cierre del defecto con parche y reconexión de las venas pulmonares a la aurícula izquierda (AI). Recientemente se ha descrito el cierre percutáneo mediante la interposición de stent recubierto en la VCS¹. Se presenta el primer caso de cierre percutáneo comunicado en nuestro país mediante una técnica modificada de doble stent en chimenea.

Se presenta el caso de un paciente de 58 años con obesidad mórbida que refería disnea de esfuerzo progresiva. El ecocardiograma mostró sobrecarga de volumen en cavidades derechas. La resonancia magnética cardiaca y la tomografía computarizada (TC) confirmaron el diagnóstico de CIA-SVS con DVPAP con Qp:Qs = 2,1:1 y presión pulmonar normal (figura 1A-C), además de una VCS izquierda persistente. Debido a la comorbilidad, se decidió realizar el cierre percutáneo. Se imprimió un modelo

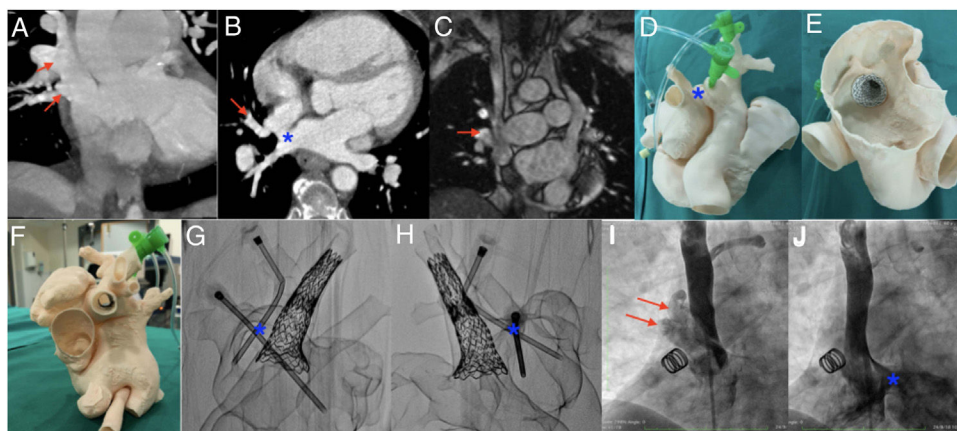


Figura 1. Multimodalidad en la planificación. A y B: tomografía computarizada cardiaca; las flechas muestran las venas lobulares superior y media derechas drenando a nivel de la VCS; el asterisco representa la CIA-SVS. C: resonancia magnética cardiaca en la que se aprecia el DVPAP (flecha) y la CIA. D-F: modelo tridimensional; se observan los introductores a través de las venas pulmonares anómalas y el *stent* acampanado desde la cara auricular sellando el defecto y el otro *stent* desde la VCS; el asterisco representa la CIA-SVS. G y H: imagen radiológica del modelo 3 D que muestra los *stents* y los introductores; el asterisco representa el sitio de la CIA. I y J: angiografía desde la VCS en la que se aprecian las venas pulmonares anómalas (flechas) y la CIA-SVS (asterisco). CIA-SVS: comunicación interauricular tipo seno venoso superior; DVPAP: drenaje venoso pulmonar anómalo parcial; VCS: vena cava superior.

tridimensional cardiaco con las imágenes de la TC con el *software ITK snap*. La geometría final se exportó como un archivo *.stl* al programa Meshmixer (Autodesk Inc.; Estados Unidos) para su modelado. Se añadió una capa externa de 0,8 mm y se procesó mediante el programa Cura (Ultimaker BV; Países Bajos), para enviarlo a una impresora tridimensional (BQ Witbox; España). Se fabricó mediante tecnología *Fused Deposition Modelling* con filamento de poliuretano²⁻⁴.

El procedimiento se simuló *in vitro* mediante el implante de 2 *stents* solapados en la VCS acampanando el *stent* proximal hasta certificar el sellado de la CIA-SVS en el techo de la aurícula derecha

(AD), además de la inserción de 2 introductores desde las venas pulmonares anómalas atravesando la CIA hasta la AI y comprobando mediante radioscopia que había espacio suficiente entre los *stents* y la pared de la VCS para permitir redirigir el flujo del DVPAP a la AI (figuras 1D-H).

Mediante accesos venosos femoral y yugular derechos y arterial izquierdo, se inició el procedimiento realizando un asa venovenosa entre la vena yugular interna y la vena femoral para facilitar el implante y el acampanado de los *stents*. Se introdujo retrógradamente un catéter Glidecath (Terumo, Europa) de 4 Fr a través del acceso arterial hasta situarlo en el DVPAP para

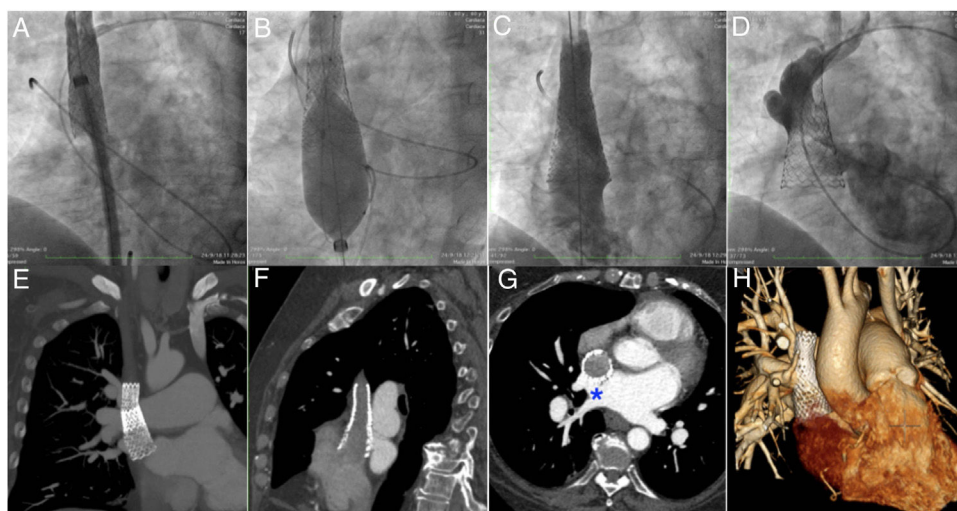


Figura 2. Procedimiento percutáneo. A: implante del *stent* más distal en la VCS. B: maniobra de acampanar con balón el *stent* proximal manteniendo otro balón inflado en la zona de solapamiento de los *stents* para evitar su migración. C: angiografía desde la VCS que muestra el sellado completo de la CIA-SVS. D: inyección desde el catéter retrógrado en el DVPAP que demuestra la permeabilidad de las venas pulmonares anómalas drenando en la AI. E-H: imágenes de la tomografía computarizada que muestran los *stents*, la reconducción del flujo del DVPAP entre la VCS y los *stents* y su paso por la CIA-SVS anatómica (asterisco) hasta la AI. AI: aurícula izquierda; CIA-SVS: comunicación interauricular tipo seno venoso superior; DVPAP: drenaje venoso pulmonar anómalo parcial; VCS: vena cava superior.

comprobar su permeabilidad durante el procedimiento. Se realizó angiografía basal para ver el DVPAP y la CIA-SVS (figura 11–J y vídeo 1 del material adicional). A través de una vaina de 16 Fr por la vena femoral derecha, se implantó un *stent* recubierto BeGraft (Bentley; Alemania) de 18 × 48 mm en la VCS (figura 2A) y posteriormente se solapó otro *stent* BeGraft de 24 × 48 mm. Con un balón Z-MED (Numed; Estados Unidos) de 30 mm, se posdilató el *stent* proximal a nivel de la AD a la vez que se inflaba un balón ATLAS de 18 mm (Bard; Estados Unidos) introducido desde la VCS a nivel del solapamiento de los *stents* para evitar la migración del *stent* proximal a la AD durante la maniobra de acampanado (figura 2B). Finalmente se comprobó el adecuado flujo y la ausencia de gradiente entre el DVPAP y la AI (figura 2C–D). Antes del alta, la TC mostró la permeabilidad de los *stents* desde la VCS a la AD y la reconducción del flujo del DVPAP entre la pared de la VCS y los *stents*, atravesando la CIA anatómica hasta la AI (figura 2E–H y vídeo 2 y vídeo 3 del material adicional).

En primer lugar, se reseña que la planificación con el modelo tridimensional permitió reproducir exactamente lo ocurrido durante el procedimiento real con los mismos *stents*, por lo que se evitó el test con balón inflado en la VCS que se recomienda para comprobar la ausencia de oclusión del DVPAP^{2,3}. En segundo lugar, es crucial para el sellado completo de la CIA acampanar el *stent* proximal en el techo de la AD y estudiar con precisión el acortamiento y el diámetro máximo que debe alcanzar el *stent*. Tercero, para evitar la migración del *stent* durante la maniobra de acampanado, es importante su fijación con otro balón. En cuarto lugar, en caso de oclusión del DVPAP, el catéter se puede intercambiar por una guía de alto soporte e inflar un balón retrógradamente.

Teniendo en cuenta estos aspectos técnicos y de planificación, y a falta de más experiencia, creemos que el cierre de la CIA-SVS podría ser factible y seguro en pacientes con contraindicación y/o alto riesgo quirúrgico.

CONFLICTO DE INTERESES

Á. Sánchez-Recalde es Editor Asociado de *Revista Española de Cardiología*.

ANEXO. MATERIAL ADICIONAL

Se puede consultar material adicional a este artículo en su versión electrónica disponible en <https://doi.org/10.1016/j.recesp.2019.06.011>.

Virginia Pascual-Tejerina^a, Ángel Sánchez-Recalde^{b,*}, José Ruiz Cantador^a, Emilio Cuesta López^c, Gorka Gómez-Ciriza^d y Federico Gutiérrez-Larraya^e

^aUnidad de Cardiopatías Congénitas del Adulto, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

^bUnidad de Cardiología Intervencionista, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid, España

^cServicio de Radiología, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

^dServicio de Cardiología Pediátrica, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Instituto de Biomedicina de Sevilla, Sevilla, España

^eServicio de Cardiología Pediátrica, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

* Autor para correspondencia:

Correo electrónico: asrecalde@hotmail.com (Á. Sánchez-Recalde).

On-line el 25 de julio de 2019

BIBLIOGRAFÍA

1. Riahi M, Velasco Forte MN, Byrne N, et al. Early experience of transcatheter correction of superior sinus venosus atrial septal defect with partial anomalous pulmonary venous drainage. *Eurointervention*. 2018;14:868–876.
2. Valverde I. Three-dimensional Printed Cardiac Models: Applications in the Field of Medical Education, Cardiovascular Surgery, and Structural Heart Interventions. *Rev Esp Cardiol*. 2017;70:282–291.
3. Gomez G, Valverde I. 3 D Printing in Revista Española de Cardiología: Just a Passing Fad? *Rev Esp Cardiol*. 2019;72:275.
4. Valverde I, Gomez-Ciriza G, Hussain T, et al. Three-dimensional printed models for surgical planning of complex congenital heart defects: an international multicentre study. *Eur J Cardiothorac Surg*. 2017;52:1139–1148.

<https://doi.org/10.1016/j.recesp.2019.06.011>

0300-8932/

© 2018 Sociedad Española de Cardiología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Stent profiláctico en chimenea en el tronco coronario durante implante percutáneo de válvula aórtica. ¿Una opción adecuada?



Pre-emptive Left Main Stenting During Transcatheter Aortic Valve Implantation. A Viable Option?

Sr. Editor:

La disfunción de prótesis implantadas mediante cirugía es una de las situaciones clínicas en que el implante percutáneo de una nueva prótesis (procedimiento conocido como *valve-in-valve*) ha demostrado buenos resultados¹. Una de las mayores preocupaciones en estos casos es el riesgo de oclusión coronaria, cuya incidencia está en torno al 2,3–3,5%^{1,2}. El desarrollo de oclusión coronaria se relaciona con el desplazamiento de los velos de la bioprótesis disfuncionante hacia los *ostium* coronarios tras la expansión de la válvula percutánea². Esta complicación, que puede ocurrir de inmediato o días después del procedimiento (en el registro VIVID, el 36,1% de las oclusiones se produjo de forma diferida), se asocia con una

elevada mortalidad^{2,3}. Existen comunicaciones de implante de *stent* en chimenea en casos de oclusión coronaria durante la liberación de la prótesis^{4,5}. Sin embargo, no hay publicaciones sobre el implante profiláctico de *stent* en chimenea en este tipo de procedimientos para evitar una oclusión diferida, por lo que se presenta un caso con la descripción paso a paso de esta técnica.

Un paciente varón de 79 años, que en 2003 sufrió un infarto inferior con rotura de musculo papilar, fue intervenido quirúrgicamente con implante de una prótesis mecánica Sorin Bicarbon de 27 mm e injerto de vena safena a descendente anterior. En 2010 se implantó una prótesis biológica Mitroflow de 21 mm por estenosis aórtica degenerativa grave.

En septiembre de 2018 el paciente ingresó por insuficiencia cardíaca secundaria a disfunción de la bioprótesis aórtica, con insuficiencia aórtica grave intraprotésica. El ecocardiograma mostró además una disfunción del ventrículo izquierdo grave, con necrosis inferoposterior, y una prótesis mecánica mitral normofuncionante. El paciente no presentaba datos clínicos, analíticos, ecocardiográficos o microbiológicos de endocarditis infecciosa, que quedó descartada tras una tomografía computa-