

Muerte súbita en un joven por rotura de aneurisma sobre el seno de Valsalva derecho

Sudden death in a young caused by rupture of an aneurysm above the right sinus of Valsalva

Resumen

Los aneurismas de la porción proximal de la aorta pueden afectar a la raíz de la aorta, a los senos de Valsalva o a la aorta ascendente. En niños y jóvenes generalmente se asocian a enfermedades hereditarias del tejido conectivo, como el síndrome de Marfan, aunque también hay formas familiares no-sindrómicas en que la disección de aorta se presenta como patología aislada. Presentamos un caso de disección de aorta por rotura de un aneurisma localizado en la unión sinotubular derecha y comentamos su diagnóstico diferencial. Describimos los cuadros sindrómicos asociados a las disecciones de aorta proximal y comentamos la metodología en la autopsia forense para la detección de las formas hereditarias.

Palabras clave: Aneurisma de aorta. Disección. Seno de Valsalva.

Abstract

Proximal aortic aneurysms can involve aortic root, sinus of Valsalva or ascending aorta. In children and young individuals generally occur in the setting of an inherited connective tissue disorder as Marfan syndrome, although there are also familial non-syndromic forms of isolated aortic dissection. We describe an aortic dissection of an aneurysm of the right sinotubular ridge and discuss differential diagnoses. We review the syndromic disorders related to proximal aortic dissections and discuss the autopsy procedure for detection of inherited forms.

Key words: Aortic aneurysm. Dissection. Sinus of Valsalva.

Introducción

La disección es una complicación frecuente de los aneurismas de aorta torácica y su rotura a saco pericárdico da lugar a muerte súbita por taponamiento cardiaco. Los aneurismas de aorta torácica pueden afectar a la raíz de la aorta, aorta ascendente, arco aórtico, aorta descendente o una combinación de ambos^{1,2}. En adultos se relaciona fundamentalmente con la hipertensión arterial, que produce debilidad de su pared, mientras que en niños y jóvenes es infrecuente y está relacionada con enfermedades hereditarias como el síndrome de Marfan, síndrome de Loeys-Dietz y el síndrome de Ehler-Danlos²⁻⁴. Los aneurismas proximales suelen producir una ectasia difusa de la aorta ascendente o una insuficiencia

valvular (ectasia anuloaórtica) mientras que los aneurismas con afectación de la raíz de la aorta son típicos del síndrome de Marfan¹.

Presentamos un caso de disección de aorta sobre un aneurisma localizado en la unión sinotubular derecha y comentamos su diagnóstico diferencial y la metodología en la autopsia forense para la detección de las formas hereditarias de la disección de aorta.

Presentación del caso

Se trata de un varón de 19 años que falleció súbitamente en su domicilio. Su padre por la mañana lo encontró inconsciente y respirando con dificultad.

**MP. Suárez Mier¹
E. Morandeira²**

¹Doctora en Medicina. Especialista en Anatomía Patológica. Serv. de Histopatología. Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses. Las Rozas de Madrid. ²Médico Forense. Subdirección de A Coruña. Instituto de Medicina Legal de Galicia (IMELGA).

Correspondencia:
MP Suárez Mier
Servicio de Histopatología
Instituto Nacional de
Toxicología y Ciencias
Forenses
José Echegaray nº 4
28232 Las Rozas (Madrid)
E-mail:
mariapaz.suarez@justicia.es

Fecha de recepción:
3.SEP.2012
Fecha de aceptación:
11.SEP.2012

La noche anterior había salido. Los servicios de emergencia realizaron maniobras de reanimación durante 25 minutos sin resultado. Sin antecedentes pa-

tológicos salvo, según declaración de su padre, dolor torácico los últimos 2-3 días. Tampoco había antecedentes de muerte súbita en la familia.

En el examen externo del cadáver no se encontraron lesiones significativas. Se trataba de un varón de 172 cm de estatura y complexión atlética. En el examen interno se observó un pericardio a tensión con más de 500 ml de sangre y edema pulmonar. Los hallazgos extracardiacos fueron irrelevantes. El corazón, una vez fijado en formol, pesaba 407 g y existía una dilatación aneurismática con hemorragia de unos 4,5 cm de diámetro en la aorta ascendente proximal, con una solución de continuidad de 8 mm en el centro (Figura 1). La válvula aórtica era tricúspide y se identificó un aneurisma en la unión sinotubular del seno de Valsalva derecho (Figura 2) y un desgarro intimal transversal e irregular de 8,5 cm en forma de "V" invertida, cuyo vértice estaba situado por encima del ostium de la coronaria derecha (Figura 3). Este desgarro era el origen de una disección de aorta cuya pared externa estaba rota en el punto indicado previamente. La permeabilidad de la coronaria derecha estaba preservada. El resto de las coronarias, válvulas y miocardio no mostraban alteraciones.

Microscópicamente se observó una disección en la porción externa de la media (Figura 4). La pared de la aorta presentaba interrupción de las fibras elásticas quedando grandes espacios vacíos (degeneración quística de la media) (Figura 5). El plano de disección estaba tapizado por fibroblastos (Figura 6) y en el epicardio periaórtico existía tejido de granulación con numerosos eosinófilos y áreas de hemorragia (Figura 7). En el borde de la rotura de la pared externa de la disección había fibrina y numerosas plaquetas (Figura 8). Estos hallazgos eran indicativos de que la disección se había producido varios días antes (probablemente en relación al dolor torácico referido) y de que la rotura de la pared externa era reciente y la causa del taponamiento cardiaco y de la muerte súbita.

El estudio químico-toxicológico determinó 0,48 g/l de alcohol en sangre y 0,65 g/l en humor vítreo.

Discusión

La raíz de la aorta está constituida por el anillo fibroso (que se continúa con la inserción del velo anterior del anillo mitral), las valvas semilunares, los senos de Valsalva y la unión sinotubular. Por encima de ésta comienza la aorta ascendente. Se define el aneurisma de aorta como cualquier dilatación de aorta desde el anillo aórtico (fibroso) a la bifurcación de la

Figura 1.

Detalle de la base cardiaca donde se observa dilatación aneurismática de la porción proximal de la aorta y solución continuidad en el centro (flecha).



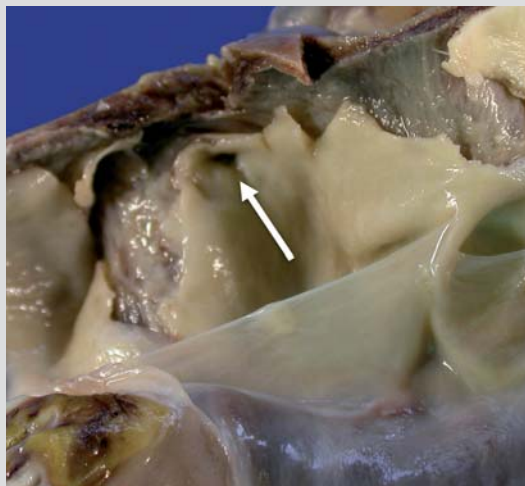
Figura 2.

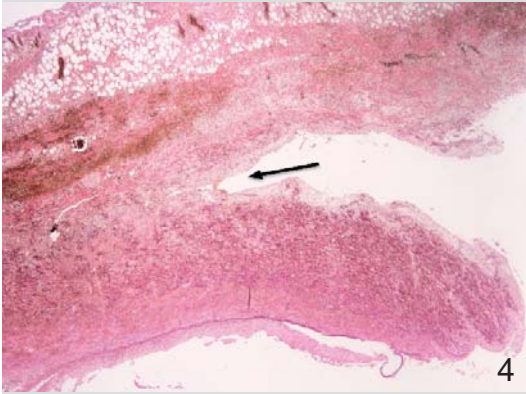
Imagen de la válvula aórtica en la que se reconocen tres velos (tricúspide) y se observa dilatación de la unión sinotubular y del seno de Valsalva derecho.



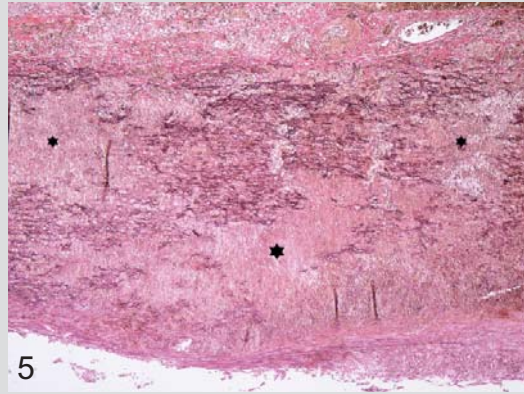
Figura 3.

Desgarro intimal en la raíz de la aorta que afecta al seno de Valsalva y a la unión sinotubular. El ostium de la coronaria derecha está preservado (flecha).

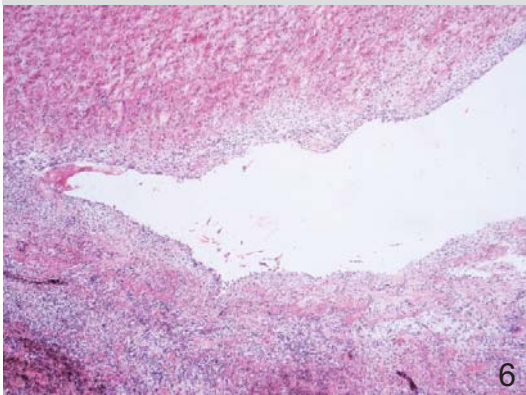




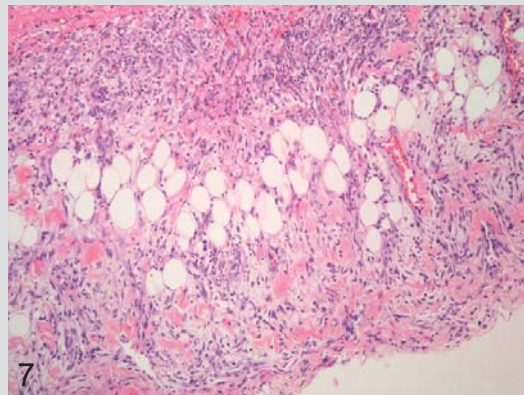
4



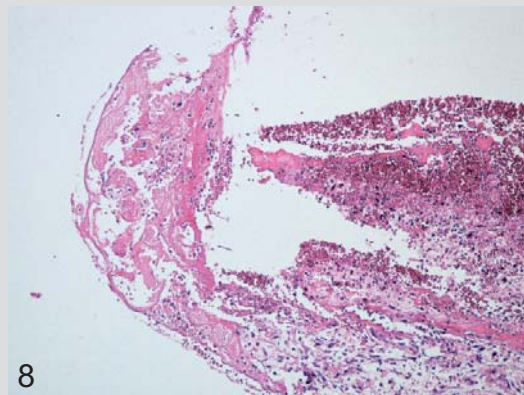
5



6



7



8

Figura 4.
Microfotografía a bajo aumento de la aorta en la zona del desgarro intimal donde se observa plano de disección en la porción externa de la media (flecha) (Tinción de Weigert para fibras elásticas, 2x).

Figura 5.
Imagen de la pared de la aorta adyacente a la disección con importante pérdida de fibras elásticas (degeneración quística de la media)(*)

Figura 6.
Microfotografía donde se observan fibroblastos tapizando el plano de disección (Hematoxilina-Eosina, 4x).

Figura 7.
Tejido de granulación en epicardio aórtico (Hematoxilina-Eosina, 10x).

Figura 8.
Borde de la rotura de la pared externa de la disección donde se observan plaquetas, fibrina y hemorragia. (Hematoxilina-Eosina, 2x).

aorta abdominal. Los aneurismas de la porción proximal de la aorta pueden corresponder a tres categorías fundamentales: aneurismas de los senos de Valsalva, aneurismas de la raíz aórtica y aneurismas de la aorta ascendente².

Los aneurismas de los senos de Valsalva son protrusiones de los senos hacia las cavidades cardíacas, miocardio o pericardio. Lo esencial de la lesión es una debilidad de la pared aórtica que forma parte del seno de Valsalva, a través de la cual protruye paulatina y progresivamente hacia la cavidad cardíaca un aneurisma sacular en forma de dedo o calcetín⁵. Suelen afectar a un solo seno, generalmente el seno derecho seguidos del seno posterior^{2,5-7}. Cuando la dilatación afecta a múltiples senos se consideran ectasias anuloaórticas dentro de los aneurismas de aorta ascendente^{1,2}. La rotura de un aneurisma del seno de Valsalva derecho produce una fístula hacia el ventrículo derecho, mientras que los aneurismas del seno posterior pueden romperse a cavidad pericárdica y producir muerte súbita por taponamiento

cardíaco⁸. El caso que presentamos es peculiar porque, aunque el aneurisma estaba delimitado a la unión sinotubular derecha semejando un aneurisma del seno de Valsalva, la rotura intimal, disección y degeneración quística de la media observada en el estudio anatomopatológico, indicaban un aneurisma convencional de aorta ascendente.

Los aneurismas de la aorta ascendente pueden presentarse como patología aislada, asociados a la válvula aórtica bicúspide o formando parte de varios síndromes, los más conocidos el síndrome de Marfan, el síndrome de Ehlers-Danlos tipo IV y el sín-

drome de Loews-Dietz^{1,3,4}. En estos cuadros se han visto mutaciones en diferentes genes que son responsables de la debilidad de la pared de la aorta. En la Tabla 1 se describen sus rasgos fenotípicos más frecuentes y los genes afectados^{3,4,9}.

Tabla 1.
Síndromes asociados con aneurisma y disección de aorta^{3,4,9}.

FBN1: Fibrilina 1.
TGFB β : Transforming growth factor β receptor.
COL3A1: Colágeno tipo III, α -1. (3, 4, 9).

	Síndrome de Marfan	Síndrome de Loews-Dietz	Síndrome de Ehlers-Danlos tipo IV
Genes afectados/herencia	FBN1/ Aut. dominante	TGFB β 1 (tipo 1) TGFB β 2 (tipo 2) Aut. Dominante	COL3A1
Signos cardiovasculares	Dilatación de la raíz aórtica Dilatación de la arteria pulmonar	Disección de aorta (70% de los pacientes) Dilatación de la arteria pulmonar	Afecta aorta y ramas distales: renales, mesentéricas, ilíacas y femorales
Hallazgos histopatológicos	Degeneración quística de la media con depósito de glucosaminoglicanos	Degeneración difusa de la media (separación de las fibras elásticas)	Mínima degeneración de la media con interrupción de las fibras elásticas y tejido fibroso organizado entre ellas
Signos cutáneos	Hernias	Hernias	Piel aterciopelada Piel translúcida Equimosis Cicatrización anómala Acrogeria
Signos oculares	Ectopia del cristalino	Escleras azules	Escleras azules
Signos esqueléticos	Aracnodactilia Pectus excavatum Escoliosis Pies planos Dolicostenomelia	Pectus excavatum Hiperlaxitud articular con luxaciones	Hiperlaxitud ligamentosa Hipermovilidad articular
Signos cráneo-faciales	Hipoplasia malar	Tipo 1: Hipertelorismo Craneosinostosis Paladar hendido Úvula bifida Hipoplasia malar	
Lesiones vasculares excluyendo aorta		Tortuosidad de vasos	Roturas y disecciones Hemorragias postquirúrgicas
Signos viscerales	Enfisema Neumotórax		Rotura y perforación de vísceras huecas

Por otra parte, recientemente se ha demostrado que hasta el 19% de las personas con aneurismas de aorta torácica no tiene los síndromes previos pero varios miembros de la familia están afectados lo que indica una predisposición genética habiéndose encontrado mutaciones en tres locus situados en los cromosomas 11, 5 y 3³. Aunque el tipo de herencia es autosómica dominante, la penetrancia es baja y la expresión variable^{3,10} por lo que estas formas familiares se diagnostican en base a la presencia de dilata-

ción y/o disección de aorta torácica, ausencia de síndrome de Marfan y otras anomalías del tejido conjuntivo, e historia familiar positiva³. En nuestro caso no se encontraron rasgos fenotípicos compatibles con ninguno de estos síndromes ni tampoco ninguna otra patología cardiovascular asociada lo que parece indicar que pudiera corresponder a una forma aislada. Se ha recomendado la evaluación cardiológica de los familiares pero desconocemos el resultado de la misma.

GENERAL					
<ul style="list-style-type: none"> - Edad - Sexo - Peso - Estatura 				<ul style="list-style-type: none"> - Distancia entre brazos extendidos - Longitud MMSS - Longitud MMII 	
	Sí	No		Sí	No
CABEZA					
<ul style="list-style-type: none"> - Dolicocefalia - Fisuras palpebrales oblicuas hacia abajo - Ectopia cristalino - Hipoplasia malar - Micrognatia - Paladar curvo 				<ul style="list-style-type: none"> - Otras malformaciones craneales - Distancia cantos internos - Distancia cantos externos - Úvula o paladar hendido - Retrognatia - Dientes apiñados 	
CARDIOVASCULAR					
<ul style="list-style-type: none"> - Dilatación raíz aórtica - Aneurisma aorta ascendente - Dilatación art. Pulmonar - Válvula aórtica bicúspide - Persistencia ductus arteriosus - CIA / CIV 				<ul style="list-style-type: none"> - Disección de aorta - Aneurisma/disección de otras arterias. - Tortuosidad arterial - Coartación de aorta - Otras malformaciones 	
PULMON					
<ul style="list-style-type: none"> - Enfisema 				<ul style="list-style-type: none"> - Bullas 	
ESQUELETO					
<ul style="list-style-type: none"> - Escoliosis - Pectus excavatum - Pectus carinatum - Otras malformaciones torácicas - Protusión acetabular - Aracnodactilia - Camptodactilia - Pies largos y estrechos 				<ul style="list-style-type: none"> - Espondilolistesis - Ectasia dural lumbosacra - Dolicoctenomelia - Longitud mano - Longitud dedo medio - Pie zambo 	
OTROS					
<ul style="list-style-type: none"> - Escasa masa muscular - Estrías 				<ul style="list-style-type: none"> - Escasa grasa subcutánea 	

Tabla 2.
Formulario para la recogida de datos de autopsia en caso de aneurisma de aorta (Tomado de Ripperger et al [10]).

Algunos autores señalan características histopatológicas distintivas de unos síndromes respecto a otros⁴ pero de forma general en todos estos cuadros existe degeneración quística de la media, incluso en los aneurismas secundarios a hipertensión arterial, por lo que el estudio histopatológico no es suficiente para un diagnóstico definitivo^{4,10}. En la autopsia es esencial un examen externo e interno cuidadoso de la piel, esqueleto, cráneo, cara y todas las vísceras para descartar una forma sindrómica y guardar muestra de sangre y tejidos en fresco para estudios genéticos¹⁰. En la Tabla 2 se propone un formulario de signos físicos a buscar en el examen externo del cadáver tomado de Ripperger *et al* para el diagnóstico diferencial de las enfermedades del tejido conectivo. Estamos de acuerdo con el comentario de estos autores según el cual aunque la Recomendación nº(99)3 del Consejo de Ministros de los estados miembros para la armonización metodológica de las autopsias médico-legales¹¹ establece que en los casos de muerte súbita en que los hallazgos de autopsia tras un examen somero explican la causa del súbito desenlace (por ejemplo hemopericardio y rotura aórtica) no requieren más estudios, “desde un punto de vista genético el *drama* no termina con el diagnóstico de un aneurisma disecante de aorta sino que el *acto genético* puede ser de crucial importancia para la familia del fallecido”¹⁰.

Conclusiones

Del caso que presentamos podemos extraer las siguientes conclusiones / consideraciones:

- Hay aneurismas de aorta ascendente que pueden afectar a una parte de la unión sinotubular de la aorta semejando aneurismas de los senos de Valsalva.
- Es necesaria una cuidadosa inspección externa e interna del cadáver en casos de disección de aorta, sobre todo en jóvenes, para identificar formas sindrómicas asociadas a la misma.
- Las formas aisladas no-sindrómicas también tienen agregación familiar por lo que siempre hay que investigar los antecedentes familiares y recomendar su estudio cardiológico.
- Al igual que en otras causas de muerte súbita (como las miocardiopatías y canalopatías) en las disecciones de aorta hay que introducir los estudios genéticos (autopsia molecular) en la investigación postmortem para detectar mutaciones que permitan un diagnóstico etiológico y pueden estar presentes en otros miembros de la familia. Por ello, es conveniente conservar muestra de sangre en EDTA y tejido en fresco congelado a -80°C en todos estos casos.

Bibliografía

1. Burke A, Tavora F. Noninflammatory thoracic aortic aneurysms. En: *Practical cardiovascular pathology*. Edited by Wolkers Kluwer/Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia 2001;pp.490-505.
2. Ring WS. Congenital heart surgery nomenclature and database project: aortic aneurysm, sinus of Valsalva aneurysm, and aortic dissection. *Ann Thorac Surg* 2000;69:S147-63.
3. Caglayan A.O. Dundar M. Inherited diseases and syndromes leading to aortic aneurysms and dissections. *Eur J Cardiothorac Surg* 2009;35:931-40.
4. Jain D, Dietz HC, Oswald GL, Maleszewski JJ, Halushka MK. Causes and histopathology of ascending aortic disease in children and young adults. *Cardiovasc Pathol* 2011;20:15-25.
5. Alva C, Vázquez C. Aneurisma congénito del seno de Valsalva. Revisión. *Rev Mex Cardiol* 2010; 21(3):104-10.
6. Feldman DN, Roman MJ. Aneurysms of the sinuses of Valsalva. Review. *Cardiology* 2006;106:73-81.
7. Moustafa S, Mookadam F, Cooper L, Adam G, Zehr K, Stulak J, Holmes D. Sinus of Valsalva aneurysms-47 years of a single center experience and systematic overview of published reports. *Am J Cardiol* 2007;99:1159-64.
8. Golzari M, Riebman JB. The four seasons of ruptured sinus of Valsalva aneurysms: case presentations and review. *Heart Surgery Forum* 2004; E577-E583.
9. Colorado Casado de Amezúa A, Fernández Bayón J. Síndrome de Loeyz-Dietz. Diagnóstico diferencial en muerte súbita por disección aórtica. *Rev Esp Med Legal* 2009;35:70-3.
10. Ripperger T, Tröger HD, Schmidtke J. The genetic message of a sudden, unexpected death due to thoracic aortic dissection. *Foresic Sci Int* 2009;187:1-5.
11. Recomendación nº(99)3 del consejo de ministros de los estados miembros, para la armonización metodológica de las autopsias medicolegales. *Rev Esp Med Legal* 1999; XXIII:86-7.