

## Fibroelastosis cardíaca fetal

### Fetal cardiac fibroelastosis

**MsC. Laura María Pons Porrata,<sup>1</sup> MsC. Carlos Alberto George Pardo,<sup>2</sup> MsC. Humberto Gómez Pérez,<sup>3</sup> MsC. Justo Moisés Peña Reyes<sup>4</sup> y Dr. Carlos M. Guerrero Fernández<sup>5</sup>**

- <sup>1</sup> Especialista de II Grado en Imagenología. Máster en Medios Diagnósticos. Profesora Asistente. Hospital General Docente "Dr. Juan Bruno Zayas Alfonso", Santiago de Cuba, Cuba.
- <sup>2</sup> Especialista de I Grado en Pediatría. Máster en Atención Integral al Niño. Diplomado en cardiopediatría. Hospital General Docente "Dr. Juan Bruno Zayas Alfonso", Santiago de Cuba, Cuba.
- <sup>3</sup> Especialista de I Grado en Obstetricia y Ginecología. Máster en Atención Integral a la Mujer. Profesor Asistente. Hospital General Docente "Dr. Juan Bruno Zayas Alfonso", Santiago de Cuba, Cuba.
- <sup>4</sup> Especialista de II Grado en Cardiología. Máster en Urgencias Médicas. Profesor Instructor. Hospital General Docente "Dr. Juan Bruno Zayas Alfonso", Santiago de Cuba, Cuba.
- <sup>5</sup> Especialista de I Grado en Medicina General Integral y Residente de II Año en Imagenología. Hospital General Docente "Dr. Juan Bruno Zayas Alfonso", Santiago de Cuba, Cuba.

## RESUMEN

Se detalla el caso clínico de una gestante de 30 años (segundo trimestre del embarazo), residente en el poblado Siboney, quien asistió a la consulta de ecocardiografía fetal del Hospital General Docente "Dr. Juan Bruno Zayas Alfonso" de Santiago de Cuba, donde se le diagnosticó una fibroelastosis cardíaca fetal a las 23 semanas y malformación renal. Fue remitida al Cardiocentro de esta ciudad y a la consulta de genética provincial, de manera que al confirmarse la miocardiopatía congénita en el feto, la pareja optó por interrumpir la gravidez. La necropsia reveló fibroelastosis endocárdica, estenosis aórtica moderada, hipoplasia ligera de la aorta ascendente y displasia renal bilateral.

**Palabras clave:** embarazada, fibroelastosis cardíaca fetal, malformación renal, miocardiopatía congénita, interrupción del embarazo.

## ABSTRACT

The case report of a 30 year-old pregnant woman (second trimester) is detailed, who lives in Siboney neighborhood and attended the fetal ultrasonography department from "Dr. Juan Bruno Zayas Alfonso" Teaching General Hospital of Santiago de Cuba, where she was diagnosed with fetal cardiac fibroelastosis at the 23 weeks and renal malformation. She was referred to the Cardiology Center of this city and to the provincial genetic department, and when congenital fetal myocardial pathology was confirmed the couple decided to terminate the pregnancy. The autopsy revealed endocardial fibroelastosis, moderate aortic stenosis, mild hypoplasia of the ascending aorta and bilateral renal dysplasia.

**Key words:** pregnant woman, fetal cardiac fibroelastosis, renal malformation, congenital myocardopathy, termination of pregnancy.

## INTRODUCCIÓN

Entre las enfermedades genéticas, las cardiopatías congénitas constituyen defectos de tratamiento y rehabilitación no siempre exitosos, ya que muchas de ellas evolucionan crónicamente y dejan secuelas que representan una desventaja social, con alto costo para la familia y el estado. Son de difícil prevención y de alta mortalidad, por lo cual el conocimiento sobre estas es de vital importancia, pues en países con bajas tasas de mortalidad infantil, como Cuba, son una de las afecciones más significativas.

Las malformaciones congénitas representan la principal causa de mortalidad en los recién nacidos. De todas las que se pueden manifestar en el período prenatal, las más frecuentes son las que afectan al corazón y en países como Estados Unidos de Norteamérica se consideran como el defecto más común al nacer.<sup>1</sup>

Actualmente se calcula que 1 de cada 100 nacimientos se presenta algún tipo de afección cardíaca congénita. Al respecto, los avances en la evaluación ecocardiográfica durante el período fetal se perfilan como un instrumento extremadamente valioso para el diagnóstico precoz y la adecuada atención al recién nacido con esta anomalía. Asimismo, la ecocardiografía prenatal permite mejorar la supervivencia de los recién nacidos con ciertos defectos cardíacos graves.<sup>1-3</sup>

La fibroelastosis endocárdica, de origen incierto, es una de las cardiopatías congénitas que puede ser diagnosticada en el período prenatal. Se distingue por la proliferación de las fibras elásticas y de colágeno del endocardio, causa engrosamiento difuso o localizado, provoca rigidez de la pared ventricular y afectación severa de las funciones diastólica y sistólica ventriculares. Presenta un pronóstico variable, generalmente grave.

Se han descrito 2 tipos fundamentales: I) caracterizada por dilatación del ventrículo izquierdo (VI) y puede ser primaria (si no se asocia a otras malformaciones cardíacas) o secundaria (si está relacionada con estenosis aórtica o coartación); II) es menos frecuente y se presenta ventrículo izquierdo hipoplásico.

La fibroelastosis endocárdica primaria ocurre en el feto y está presente también en el neonato. Se caracteriza por dificultad respiratoria e insuficiencia cardíaca, la mayoría de los afectados mueren en el primer año de vida y muchos casos son ejemplo de muerte súbita en el lactante. El diagnóstico definitivo se realiza mediante biopsia del VI; la secundaria está asociada a obstrucción del tracto de salida de dicho ventrículo, una válvula mitral hipoplásica y un ventrículo izquierdo contraído e hipoplásico.<sup>4</sup>

## CASO CLÍNICO

Se describe el caso clínico de una gestante de 30 años de edad, con 23 semanas de gestación y con historia obstétrica de 2 embarazos, un parto distócico por cesárea y ningún aborto, residente en el poblado Siboney, quien fue atendida en la consulta de ecocardiografía fetal del Hospital General Docente "Dr. Juan Bruno Zayas Alfonso" de Santiago de Cuba.

Antecedentes patológicos personales: Afirmó padecer solamente migraña y haber ingerido 9 tabletas de aspirina en las primeras semanas del embarazo. No tenía hábito tóxico alguno.

Las pruebas de salud fetal resultaron normales (incluida la de tolerancia a la glucosa), al igual que los resultados de todos los exámenes complementarios efectuados, excepto la glucemia en el II trimestre (4,5 mmol/L).

Ecocardiografía: Cardiomegalia, disminución de la contractilidad cardíaca, dilatación de las cavidades cardíacas con predominio izquierdo, pequeño derrame pericárdico, así como también una imagen ecogénica en el interior del ventrículo izquierdo (VI), próxima a la válvula mitral, heterogénea, de 10 x 9 mm, asociada a contraste espontáneo en dicho ventrículo y turbulencia de flujo a través del aparato valvular mitral. Se constató insuficiencia valvular mitral, abombamiento del septo interventricular hacia la derecha y mala definición del riñón izquierdo (**figura 1**).

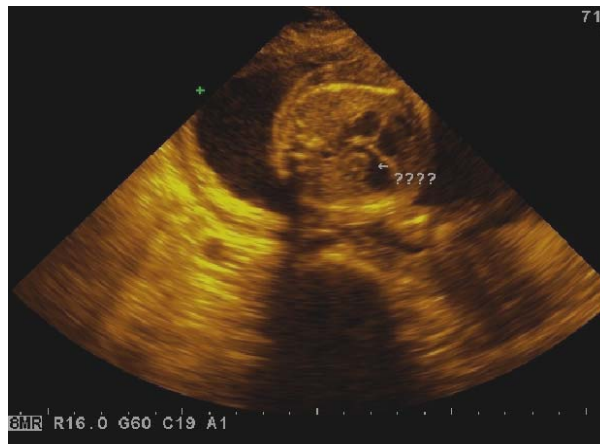


Figura 1. Imagen ecogénica en el ventrículo izquierdo (trombo)

Fue remitida al Cardiocentro de esta ciudad, a la consulta de ecocardiografía del III nivel, donde se realizó nuevamente la ecocardiografía, cuyas imágenes mostraron cardiomegalia, ventrículo izquierdo dilatado, globuloso y esférico, con disminución global de su contractilidad y aumento de la ecogenicidad de sus paredes (**figura 2**). En el interior del VI, adosado a la pared y próximo al plano valvular mitral, se observó imagen ecogénica inmóvil de 10 x 9 mm.

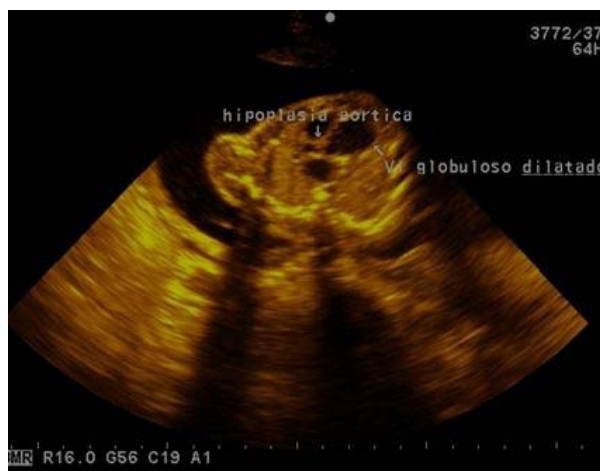


Figura 2. Hipoplasia de la aorta y dilatación del ventrículo izquierdo

Asimismo, se apreciaba incompetencia en el cierre de la válvula mitral y apertura por insuficiencia mitral, aorta hipoplásica y estenótica, con velocidad máxima de 2,3 m/s y válvula pulmonar normal (**figura 3**).

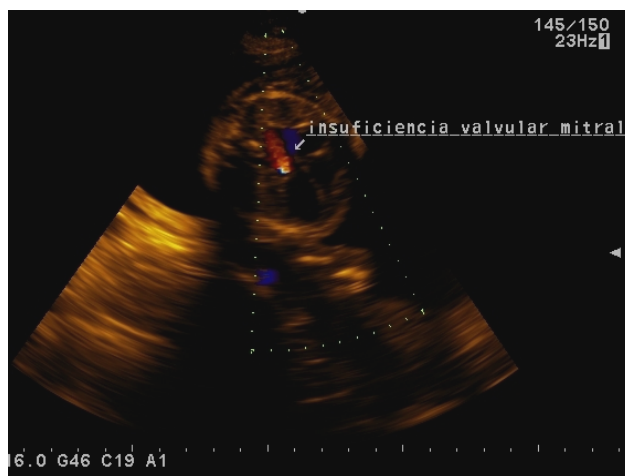


Figura 3. *Cardiomegalia e insuficiencia mitral*

Se concluyó el caso como fibroelastosis endocárdica, insuficiencia mitral, hipoplasia aórtica y tumor en el ventrículo izquierdo.

La gestante fue valorada en la consulta de genética provincial y se le realizó ecografía, cuyas imágenes revelaron la presencia de un feto único y cefálico.

- Diámetro biparietal: 62 mm
- Circunferencia cefálica: 220 mm
- Circunferencia abdominal: 207 mm
- Longitud femoral: 43 mm
- Placenta anterior y líquido amniótico: normales
- Estómago y raquis: sin afectaciones
- Aumento de la ecogenicidad de ambos riñones
- Alteraciones cardiovasculares

Se diagnosticó fibroelastosis endocárdica, displasia renal bilateral, insuficiencia mitral e hipoplasia de la aorta. Teniendo en cuenta el asesoramiento genético recibido, según el tipo, características y gravedad de los defectos, la pareja optó por interrumpir el embarazo.

- Anatomía patológica

Necropsia del feto: Fibroelastosis endocárdica, estenosis aórtica moderada, hipoplasia ligera de la aorta ascendente y displasia renal bilateral.

## COMENTARIOS

La fibroelastosis endocárdica es una enfermedad poco frecuente, cuyo origen y antecedentes son controvertidos.

Durante los últimos años se ha planteado la teoría de la endocarditis fetal y miocarditis, la cual se apoya en la relación de casos de fibroelastosis endocárdicas con epidemias por virus de Coxsackie B.

Es posible que la lesión de la válvula sea una complicación en el proceso endocárdico, pero también que la válvula aórtica defectuosa sea la anomalía inicial

y que la enfermedad se produzca como consecuencia de la alteración hemodinámica causada por la válvula estenosada.<sup>5,6</sup>

El diagnóstico de la estenosis aórtica es difícil, pero puede orientarse con la asimetría de las cámaras cardíacas, con aumento predominante de las izquierdas; si existe fibroelastosis del VI, las paredes de este se mostrarán hiperecogénicas, dilatadas, con escasa incursión sístole-diástole y la válvula aórtica puede observarse engrosada, con dilatación posestenótica.<sup>7</sup>

Diferentes estudios han demostrado que el endocardio, al igual que las células musculares expuestas al estrés crónico, prolifera y experimenta una transición a fibroblastos y produce colágeno elastina. Este proceso es más frecuente en la vida intrauterina y en la infancia, cuando el potencial de crecimiento celular es mayor.<sup>8</sup>

Se ha descrito la asociación de fibroelastosis endocárdica con otras anomalías cardíacas y extracardíacas, así como también con enfermedades metabólicas, con antecedentes de miocardiopatía y con infecciones virales.<sup>4-6</sup> También es conveniente incluirla en el diagnóstico diferencial de los casos de hidropesía fetal no inmunológica.

Los resultados terapéuticos en la estenosis aórtica están relacionados con las condiciones del recién nacido, pues la mayoría están gravemente enfermos y presentan signos de bajo gasto cardíaco (acidosis metabólica, oligoanuria, entre otros).

La circulación posnatal en estos recién nacidos depende del ducto, lo que hace necesario su ingreso en la unidad de cuidados intensivos neonatales y la administración de una infusión de prostaglandina, inmediatamente después del nacimiento, para mantener la apertura del conducto arterioso y asegurar la perfusión sistémica; por tanto, conocer la condición fetal antes del nacimiento es esencial.

No se recomienda el parto por cesárea para la mayoría de estas anomalías, pero cuando hay evidencia de compromiso de la función cardíaca, sospecha de disfunción miocárdica, asociado a estenosis aórtica y la ecogenicidad endocárdica típica de la fibroelastosis, puede estar indicado terminar la gestación por esta vía.<sup>9</sup>

Tanto el diagnóstico prenatal como el seguimiento adecuado cardíaco y fetal, permiten obtener buenos resultados luego de la corrección del defecto mediante cateterismo en los fetos que no presentan insuficiencia cardíaca congestiva, teniendo en cuenta que estos pacientes necesitarán a lo largo de su vida sucesivas intervenciones quirúrgicas de la válvula aórtica.<sup>10</sup>

Actualmente, con la ecografía de alta resolución disponible en este medio, es posible diagnosticar la fibroelastosis endocárdica.

El conocimiento anatómico de las estructuras cardíacas y la correcta interpretación de las imágenes ecocardiográficas durante el desarrollo fetal, permiten el diagnóstico precoz de ciertas afecciones congénitas con importantes implicaciones fisiopatológicas, a la vez que permite planificar la forma y momento adecuados para el parto, así como proporcionar un tratamiento oportuno al recién nacido.

La ecocardiografía fetal se ha ido consolidando como un valioso medio de diagnóstico, que posibilita brindar una adecuada atención a los pacientes con malformaciones congénitas en general, las cuales constituyen la principal causa de muerte de los neonatos.

No cabe dudas que el uso y el conocimiento sobre esta técnica mejora la supervivencia de los recién nacidos con ciertas anomalías cardíacas congénitas y tiene un impacto significativo en el resultado clínico a largo plazo y en la calidad de vida de los pacientes.<sup>2,3</sup>

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Marantz P, García Guevara C. Ecocardiografía fetal. Rev Argentina Cardiol 2008; 76(5). <[http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1850-37482008000500013](http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1850-37482008000500013)> [consulta: 23 mayo 2011].
2. Finch AD. La importancia de la ecocardiografía fetal en la detección y el manejo de las malformaciones cardíacas congénitas. Rev Esp Cardiol 2006; 59(3):23-8.
3. Doxastakis GB, Meiriño AL, Prosen AA, Goujon NW, Mayol LA, Edward van Domselaar P. Ecocardiografía fetal: un estudio sobre su alcance en el diagnóstico de cardiopatías congénitas. Rev Posg Cát Med 2002; (117):3-5.
4. Achiron R, Malinger G, Zaidel L, Zakut H. Prenatal sonographic diagnosis of endocardial fibroelastosis secondary to aortic stenosis. Prenat Diagn 1998; 8:73-7.
5. Mielke G, Mayer R, Hassberg D, Breuer J. Sequential development of fetal aortic valve stenosis and endocardial fibroelastosis during the second trimester of pregnancy. Am Heart J 1997; 133:607-10.
6. Odette Farm A, Urriola P, Solís A. Fibroelastosis endocárdica: aspectos clínicos y ecocardiográfico. Rev Chil Pediatr 1986; 57(5):419-22.
7. Sosa Olavaria A. Cardiopatías cardíacas: diagnóstico antenatal. Ultrasonido en Medicina 2001; 17:1-24.
8. Rustico MA, Benettoni A, Bussani R, Maieron A, Mandruzzato G. Early fetal endocardial fibroelastosis and critical aortic stenosis: a case report. Ultrasound Obstet Gynecol 1995; 5:202-5.
9. Huhta JC, Carpenter RJ, Moise KJ, Deter RL, Ott DA, McNamara DG. Prenatal diagnosis and postnatal management of critical aortic stenosis. Circulation 1987; 3:573-6.
10. Antiñoloa AI, Manganoa A, Morunob J, Gruesoc JM, Bedoyaa. Diagnóstico prenatal de estenosis aórtica crítica y fibroelastosis endocárdica. Prog Obstet Ginecol 2005; 48 (6):299-302. <<http://www.elsevier.es/en/node/2039778> > [consulta: 23 mayo 2011].

Recibido: 16 de junio de 2011

Aprobado: 7 de julio de 2011

**Dra. Laura María Pons Porrata.** Hospital General Docente "Dr. Juan Bruno Zayas Alfonso", avenida Cebreco, km 1½, reparto Pastorita, Santiago de Cuba, Cuba.

Dirección electrónica:laurap@medired.scu.sld.cu