

# Síndrome de Silver-Russell (hemihipertrofia) y cor triatriatum en un neonato

## *Silver-Russell syndrome (hemihypertrophy) and cor triatriatum in a newborn*

Dr. Raúl Enrique Ríos-Méndez<sup>a</sup>, Dr. Hernán Eduardo Montero-Monar<sup>b</sup>,  
Dr. Antonio Pedro Fernández-Alvarado<sup>b</sup> y Dr. Einstein Gustavo Hidalgo-Flores<sup>a</sup>

### RESUMEN

Tanto el síndrome de hemihipertrofia como el cor triatriatum son patologías sumamente infrecuentes. La hemihipertrofia se define como el sobrecrecimiento completo o parcial de uno de los hemicuerpos. El cor triatriatum es una cardiopatía congénita caracterizada por una membrana que divide la aurícula izquierda en dos cámaras; si esta membrana tiene un orificio restrictivo, provoca obstrucción al pasaje sanguíneo desde las venas pulmonares hacia el ventrículo izquierdo, lo que genera hipertensión y edema pulmonar. En este contexto, el ductus arterioso permeable puede actuar como vía de descompresión del circuito pulmonar al permitir el pasaje sanguíneo desde la arteria pulmonar hacia la aorta. Presentamos a un paciente con diagnóstico de síndrome de Silver-Russell (hemihipertrofia), cor triatriatum y ductus arterioso con flujo invertido. Hasta donde conocemos, esta asociación de patologías infrecuentes y forma de presentación no se han descrito anteriormente.

**Palabras clave:** corazón triatrial, conducto arterial, hipertensión pulmonar, trastornos del crecimiento, síndrome de Silver-Russell.

### ABSTRACT

Hemihypertrophy syndrome and cor triatriatum are extremely rare pathologies. Hemihypertrophy is defined as complete or partial overgrowth of one of the hemibodies. Cor triatriatum is a congenital heart disease characterized by a membrane which separates the left atrium into two chambers; if that membrane has a restrictive hole, it causes obstruction to blood passage from the pulmonary veins into the left ventricle causing hypertension and pulmonary edema. In this context, the patent ductus arteriosus can act as a means of decompression of the pulmonary circuit, because it allows the blood passage from the pulmonary artery to the aorta. We report a patient with Silver-Russell syndrome (hemihypertrophy), cor triatriatum and ductus arteriosus with reverse flow. To our knowledge, this association of rare pathologies and this clinical presentation have not been described previously.

**Key words:** cor triatriatum, ductus arteriosus, pulmonary hypertension, growth disorders, Silver-Russell syndrome.

<http://dx.doi.org/10.5546/aap.2015.e140>

a. Hospital Pediátrico del MSP "Baca Ortiz", Quito, Ecuador.

b. Hospital Pediátrico del MSP "Francisco de Ycaza Bustamante", Guayaquil, Ecuador.

### Correspondencia:

Dr. Raúl Enrique Ríos-Méndez, [riosmendez@intramed.net.ar](mailto:riosmendez@intramed.net.ar)

**Financiamiento:** Ninguno.

**Conflicto de intereses:** Ninguno que declarar.

Recibido: 6-8-2014

Aceptado: 12-12-2014

### INTRODUCCIÓN

La hemihipertrofia es caracterizada por el crecimiento asimétrico total o segmentario (extremidad, tronco o cara) de uno de los hemicuerpos en un grado mayor al considerado como variación normal, es decir, más del 5%, en ausencia de enfermedad vascular, linfática o neurológica. Su etiopatogenia es desconocida aún.

El cor triatriatum (CT) es una cardiopatía congénita acianótica poco frecuente, en la que la aurícula izquierda (AI) está dividida en una cámara posterior o accesoria, que recibe las venas pulmonares, y una cámara anterior o AI verdadera, que está en relación con la válvula mitral y la orejuela. Los signos y síntomas más frecuentes que se presentan en esta patología son soplo, disnea, infecciones respiratorias, insuficiencia cardíaca, hipertensión pulmonar y edema agudo pulmonar. Los últimos son secundarios a la obstrucción del flujo sanguíneo venoso pulmonar hacia la AI verdadera si el orificio de la membrana intraatrial es muy pequeño. Sin embargo, si el orificio no es restrictivo o se presenta asociado a un defecto amplio del septum interatrial en la cámara accesoria, los signos de obstrucción sanguínea pulmonar no se hacen evidentes.

Se han comunicado algunos defectos asociados al CT, tales como comunicación interventricular, estenosis de la arteria pulmonar, conexión anómala de las venas pulmonares, persistencia de vena cava superior izquierda, transposición de grandes arterias y, menos frecuente, el ductus arterioso persistente.<sup>1-6</sup> Hasta donde conocemos, la asociación de CT y síndrome de hemihipertrofia (SH) congénita no ha sido descrita.

### CASO CLÍNICO

Recibimos en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatal a un paciente de 20 días de vida por cianosis, dificultad para destete de oxígeno y estigmas de síndrome genético, mantenido en otro hospital solamente con oxígeno por cánula. Fue derivado tardíamente de un hospital rural porque la madre tuvo

complicaciones durante el parto. Hijo de padres no consanguíneos, nacido a término, 2,2 kg de peso ( $< -2$  DE), 47 cm de talla ( $< -2$  DE), 33,5 cm de perímetro cefálico (entre P50 y  $-2$  DE). No fueron referidas infecciones o patologías durante el embarazo.

Al momento del examen físico, presentaba taquipnea, choque de punta cardíaca a la derecha, pulsos simétricos, murmullo vesicular normal, soplo sistólico 2/6 en la parte superior del borde paraesternal izquierdo, saturación de oxígeno de 94% y 85% en extremidades superiores e inferiores, respectivamente, con O<sub>2</sub> por cánula nasal, marcado crecimiento asimétrico del hemicerpo derecho, que ocasionaba escoliosis de concavidad izquierda, frente prominente, facies asimétrica y triangular e implantación baja de las orejas y mentón puntiagudo. En la radiografía de tórax, se observaba dextrocardia e hilios pulmonares levemente engrosados, cardiomegalia leve (Figura 1.A).

Por los signos clínicos, sospechamos cardiopatías con obstrucción al flujo sanguíneo del corazón izquierdo, con flujo desde la arteria pulmonar hacia la aorta descendente a través del ductus arterioso, tales como interrupción del arco aórtico, estenosis mitral grave, estenosis de venas pulmonares, corazón izquierdo hipoplásico o coartación aórtica.

Sobre la base de los criterios clínicos de Price (deben cumplirse, al menos, cuatro de ellos), se hizo el diagnóstico de síndrome de Silver-Russell.<sup>7</sup> Estos son retardo de crecimiento intrauterino

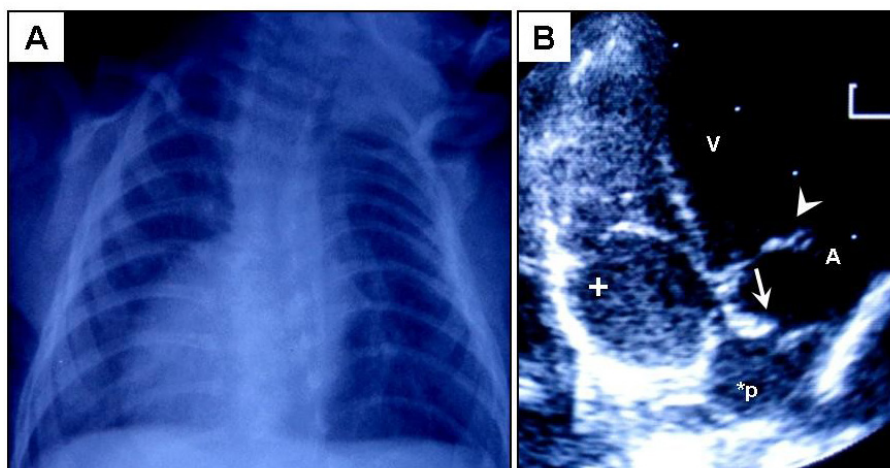
(peso al nacer  $\geq 2$  DE debajo de la media), retardo de crecimiento longitudinal (talla  $\geq 2$  DE debajo de la media), circunferencia craneal preservada (frontooccipital), rasgo facial clásico (frente amplia y prominente, facies triangular, mentón pequeño y angosto, e implantación baja de las orejas), asimetría (especialmente de las extremidades inferiores). No se evidenciaron otras malformaciones ni tumores.

Los estudios complementarios mostraron una alfafetoproteína negativa y determinaciones normales de hormona tiroidea, electrolitos y glucemia; el cariotipo fue 46XY, con estudio genético normal.

La ecocardiografía transtorácica, en el corte subcostal, reveló situs solitus, dextroversión (dextrocardia extrínseca), aurícula derecha situada anatómicamente a la derecha y levemente posterior, AI dividida por una membrana que tenía un orificio de 2 mm de diámetro (Figura 1.B), gradiente intraatrial de 22 mmHg (Figura 2.A y B), foramen oval permeable de 1,2 mm de diámetro con pasaje sanguíneo desde la aurícula derecha hacia la AI verdadera (Figura 3.A), presión sistólica de arteria pulmonar (estimada por insuficiencia tricúspide) de 60 mmHg. En el corte supraesternal, evidenciamos ductus arterioso permeable de 3 mm de diámetro con pasaje sanguíneo desde la arteria pulmonar hacia la aorta descendente (Figura 3.B).

Mediante esternotomía media y bajo circulación extracorpórea, se realizó ligadura del ductus arterioso y resección de la membrana

FIGURA 1. A. Radiografía de tórax: dextrocardia y asimetría esquelética torácica. B. Ecocardiografía 2D. Corte subcostal: membrana intraatrial con orificio restrictivo (flecha), válvula mitral (cabeza de flecha). Aurícula derecha (+). Aurícula izquierda verdadera (A). Cámara posterior (\*p). Ventrículo izquierdo (V)



intraatrial a través de auriculotomía izquierda, sin cerrar el foramen oval. Requirió administración de óxido nítrico durante el primer día posquirúrgico; no presentó otras complicaciones. La ecocardiografía a las 48 horas no evidenció gradiente intraatrial, ductus arterioso residual ni hipertensión pulmonar. Hubo pasaje sanguíneo desde la AI hacia la aurícula derecha a través del foramen oval. Al sexto mes de seguimiento, permanece asintomático y la valoración por ultrasonido no mostró gradiente intraatrial (Figura 4.A y B); sigue en control evolutivo por Endocrinología.

### COMENTARIO

Del CT, también llamado aurícula izquierda dividida, cor triatriatum sinister o cor triatriatum sinistrum, se han informado varias clasificaciones.<sup>8,9</sup> La clasificación anatómica lo divide en tres tipos:<sup>9</sup> diafragmático (la AI está dividida por una membrana intraatrial con uno o varios orificios); reloj de arena (tiene constricción externa en la unión de la cámara accesoria y la AI verdadera); tubular (venas pulmonares confluentes que se conectan con la AI verdadera a través de un canal). Nuestro caso correspondía al tipo diafragmático.

FIGURA 2. A. Doppler color: turbulencia transmembrana (flecha). B. Doppler espectral: gradiente a través del orificio transmembrana

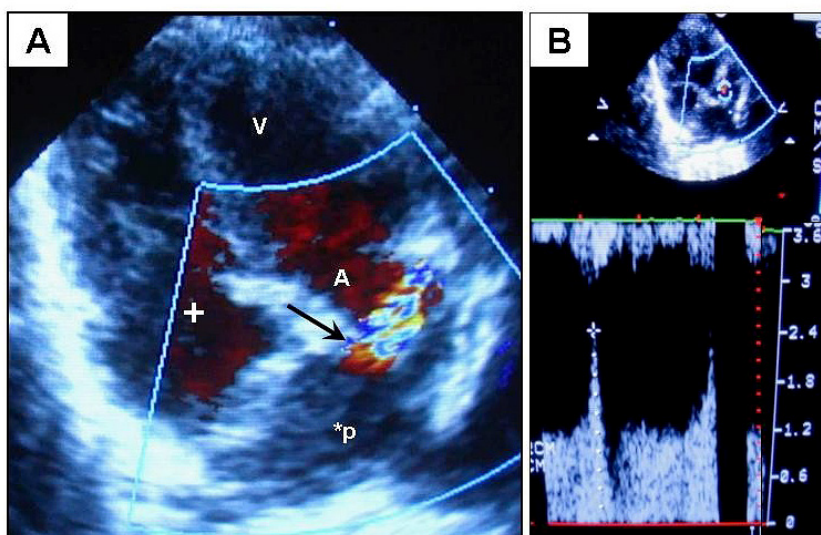
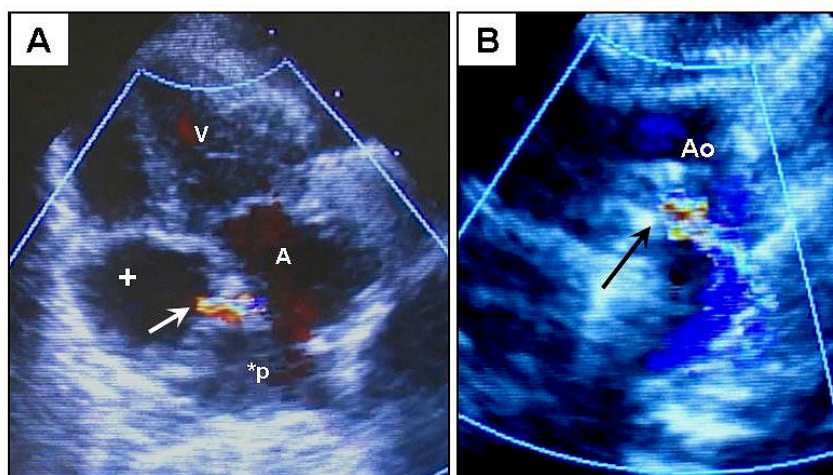


FIGURA 3. A. Doppler color. Corte subcostal: foramen oval permeable con cortocircuito desde derecha hacia izquierda (flecha). B. Corte supraesternal: turbulencia desde el ductus arterioso hacia la aorta (flecha). Aurícula izquierda (A). Cámara proximal (\*p). Aurícula derecha (+). Ventriculo izquierdo (V). Aorta (Ao)



La angiografía, ecocardiografía, tomografía y resonancia magnética son métodos útiles para diagnosticar CT.<sup>5,6,8,10</sup> Por ser un método no invasivo y puesto que la ventana acústica en neonatos generalmente es buena, la ecocardiografía transtorácica es el método de diagnóstico de elección. Si bien los cortes ecocardiográficos cuatros y dos cámaras apical son los más recomendados, debido a la ubicación cardíaca en nuestro paciente, el corte subcostal fue la mejor opción.

El tratamiento clásico del CT es quirúrgico, para lo cual la vía de abordaje utilizada generalmente es la auriculotomía derecha, aunque se han descrito otros tipos de abordaje en adultos.<sup>4</sup> En nuestro caso, la auriculotomía izquierda fue elegida debido a que la AI se encontraba casi anterior, por lo tanto, fue más accesible quirúrgicamente que su homóloga contralateral. También se ha descrito el tratamiento del CT mediante cateterismo en niños,<sup>11</sup> pero no en neonatos ni lactantes.

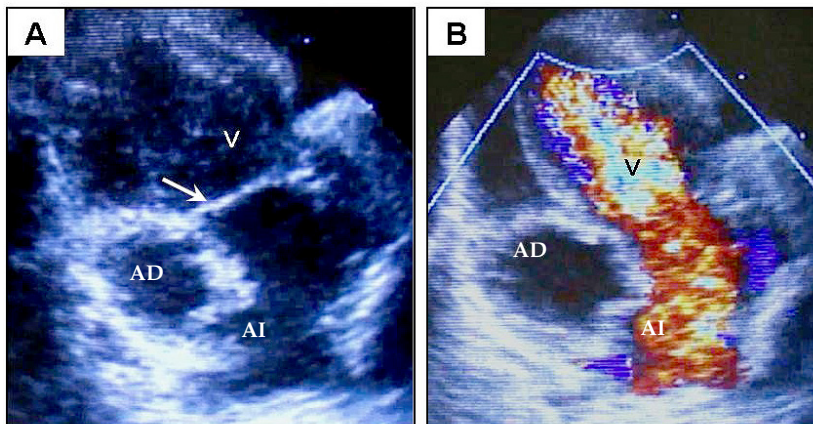
La estenosis mitral, estenosis de venas pulmonares y anillo supra valvular mitral son los principales diagnósticos diferenciales del CT, ya que todos ellos pueden dar sintomatología de edema agudo e hipertensión pulmonar (indicación quirúrgica absoluta para el CT), debido a que la fisiopatología común es consecuencia de la obstrucción del flujo sanguíneo entre las venas pulmonares y el ventrículo izquierdo. En nuestro caso, a pesar de la obstrucción grave intraatrial, no hubo signos clínicos de edema agudo pulmonar, puesto que el ductus arterioso permitió el pasaje sanguíneo desde la arteria pulmonar hacia la

aorta descendente (descompresión del circuito sanguíneo pulmonar), lo que provocó cianosis en las extremidades inferiores. Se han publicado algunas cardiopatías congénitas asociadas al SH,<sup>12,13</sup> pero no el CT.

La hemihipertrofia puede presentarse de manera aislada (también llamada idiopática) o como parte de patologías, como el síndrome de Beckwith-Wiedemann, síndrome de Silver Russell, nefroblastomatosis perilobar, macrocefalia/cutis-marmorata/telangiectasia, síndrome de Proteus, entre otros.<sup>13-15</sup> Frecuentemente, no es fácil determinar si la alteración es por hipertrofia o hiperplasia (incremento en el tamaño o número de células, respectivamente). El estudio del SH consiste en una valoración inicial para detectar tumores embrionarios, seguida por monitoreo ultrasonográfico abdominal y renal cada 6 meses hasta los 8 años y determinación de alfafetoproteína cada 6-8 semanas hasta los 4 años para detectar el desarrollo de dos de los tumores más frecuentes: tumor de Willms y hepatoblastoma.

Por último, diremos que, aunque todavía falta mejorar algunos aspectos de nuestro sistema de salud, como la detección temprana de cardiopatías congénitas con un sistema de referencias y contrarreferencias adecuado en tiempo y forma, los avances logrados en la atención pediátrica y cardiovascular nos permiten tratar, con buenos resultados, patologías infrecuentes, solas o asociadas. Este fue el caso de nuestro paciente, quien presentaba la asociación no descrita previamente de dos enfermedades raras: el CT y el síndrome de Silver-Rusell. ■

FIGURA 4. Ecocardiografía 2D. A. Corte subcostal: aurícula izquierda (AI) sin membrana intraatrial. Ventrículo izquierdo (V). Válvula mitral (flecha). Aurícula derecha (+). B. Doppler color: flujo laminar en aurícula izquierda.



## REFERENCIAS

1. Kandachar S, Chakravarthy M, Krishnamoorthy J, Suryaprakash S, et al. Unmasking of patent ductus arteriosus on cardiopulmonary bypass: role of intraoperative trans-esophageal echocardiography in a patient with severe pulmonary hypertension due to pulmonary vein stenosis and cor triatriatum. *Ann Card Anaesth* 2011;14(2):152-3.
2. Gursu HA, Varan B, Erdogan I, Oktay A. Transposition of the great arteries and cor triatriatum: a rare combination. *Cardiol Young* 2014;24(4):760-1.
3. Erkut B, Koçak H, Kaygin MA, Ceviz N. Cor triatriatum associated with severe valvular pulmonary stenosis and patent ductus arteriosus: an unreported constellation. *Int J Cardiol* 2006;113(1):108-10.
4. Hiraoka A, Kuinose M, Totsugawa T, Chikazawa G, et al. Port-access heart surgery for the treatment of cor triatriatum with atrial septal defect: Report of a case. *Surg Today* 2011;41(10):1418-20.
5. Balselga P, Cazzaniga M, Gómez R, Collado R, et al. Aurícula izquierda dividida: resultados quirúrgicos y seguimiento en el cor triatriatum. *Rev Esp Cardiol* 2000;53(12):1607-12.
6. Bolio-Cerdán A, Medina-Andrade MA, Romero-Cárdenas P, Ruiz-González S, et al. Cor triatriatum sinistrum: estrategia diagnóstica y terapéutica. *Bol Med Hosp Infant Mex* 2007;64(1):29-34.
7. Price SM, Stanhope R, Garrett C, Preece MA, et al. The spectrum of Silver-Russell syndrome: a clinical and molecular genetic study and new diagnostic criteria. *J Med Genet* 1999;36(11):837-42.
8. Nassar PN, Hamdan RH. Cor triatriatum sinistrum: classification and imaging modalities. *Eur J Cardiovasc Med* 2011;1(3):84-7.
9. Marín-García J, Tandon R, Lucas RV Jr, Edwards JE. Cor triatriatum: study of 20 cases. *Am J Cardiol* 1975;35(1):59-66.
10. Humpl T, Reineker K, Manlhiot C, Dipchand AI, et al. Cor triatriatum sinistrum in childhood. A single institution's experience. *Can J Cardiol* 2010;26(7):371-6.
11. Huang TC, Lee CL, Lin CC, Tseng CJ, et al. Use of Inoue balloon dilatation method for treatment of Cor triatriatum stenosis in a child. *Catheter Cardiovasc Interv* 2002;57(2):252-6.
12. Nishimura G, Nagai T. A case of craniofacial dysmorphism, congenital heart defects, coccygeal skin folds, generalized skeletal alterations, and hemihypertrophy with linear skin hypopigmentation: a new syndrome? *J Hum Genet* 1998;43(1):65-8.
13. Galli-Tsinopoulou A, Emmanouilidou E, Karagianni P, Grigoriadou M, et al. A female infant with Silver Russell syndrome, mesocardia and enlargement of the clitoris. *Hormones (Athens)* 2008;7(1):77-81.
14. Stabouli S, Printza N, Dotis J, Matis A, et al. Perilobar nephroblastomatosis: natural history and management. *Case Rep Pediatr* 2014; Epub 2014 Jul 9.
15. Gracia Bouthelie R, Lapunzina P. Follow-up and risk of tumors in overgrowth syndromes. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2005;18(Suppl 1):1227-35.