

# Tetralogía de Fallot: reporte de un caso y revisión de la literatura



Obtenida por el autor

José Eduardo Telich-Tarriba<sup>a,b</sup>, Alekos Ocampo<sup>a</sup>, Sofía López-Cordero<sup>a</sup>, Juan José Rodríguez<sup>a</sup>, Luis Juárez-Orozco<sup>b,c</sup>, Erick Alexanderson<sup>b,c</sup>

## Resumen

La tetralogía de Fallot es una cardiopatía congénita que se caracteriza por presentar estenosis infundibular de la arteria pulmonar, cabalgamiento aórtico, comunicación interventricular e hipertrofia del ventrículo derecho. Es la cardiopatía congénita cianógena más prevalente, representando entre el 3.5 a 8% de los defectos cardiacos congénitos. Presentamos el caso de un paciente de 6 años que acudió al hospital con cianosis peribucal y acrocianosis y episodios recurrentes de crisis hipóxicas. Se le hizo un ecocardiograma con el cual se diagnóstico tetralogía de Fallot y posteriormente se le realizó una fístula de Blalock-Taussig.

**Palabras clave:** Tetralogía de Fallot, cardiopatías congénitas, pediatría.

## Tetralogy of Fallot: Case report and literature review

### Abstract

Tetralogy of Fallot is a congenital cardiopathy characterized by infundibular stenosis of the pulmonary artery, overriding

aorta, ventricular septal defect and right ventricular hypertrophy. It is the most prevalent cyanotic congenital heart defect, with a prevalence between 3.5 to 8%. We present the case of a 6-year-old male who was taken to our hospital due to perioral and distal cyanosis and paroxysmic episodes of hypoxia (tet spell), who was diagnosed with tetralogy of Fallot after echocardiography and was treated with Blalock-Taussig shunt.

**Keywords:** Tetralogy of Fallot, congenital heart defects, pediatrics.

## CASO CLÍNICO

Varón de 6 años que fue llevado a sala de urgencias por su madre, quien refirió que presentó cianosis peribucal y en extremidades, acompañada de disnea de medianos esfuerzos. Cuenta con el antecedente de 4 crisis similares en el transcurso del último año, que mejoran cuando el paciente se coloca en cuclillas.

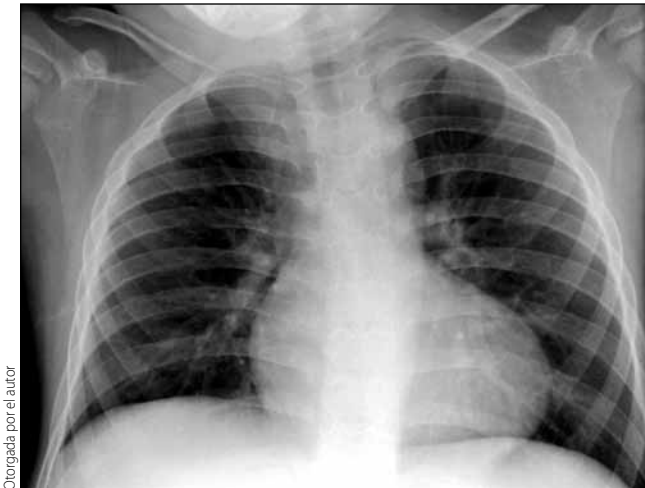
Inició con el padecimiento desde el nacimiento, con cuadros recurrentes de cianosis peribucal y diaforesis durante la alimentación. Se detectó un soplo al año de edad, el cual fue diagnosticado como funcional y no recibió seguimiento médico. La madre refiere que en los últimos 3 meses el paciente había tenido deterioro de clase funcional y aumento de la cianosis.

<sup>a</sup>Escuela de Medicina, Universidad Panamericana, México, D.F.

<sup>b</sup>Departamento de Cardiología Nuclear, Instituto Nacional de Cardiología "Ignacio Chávez", SSA, México, D. F.

<sup>c</sup>Unidad PET/CT-Ciclotrón, Facultad de Medicina, Universidad Nacional Autónoma de México, México, D. F.

Correo electrónico: alexanderick@yahoo.com

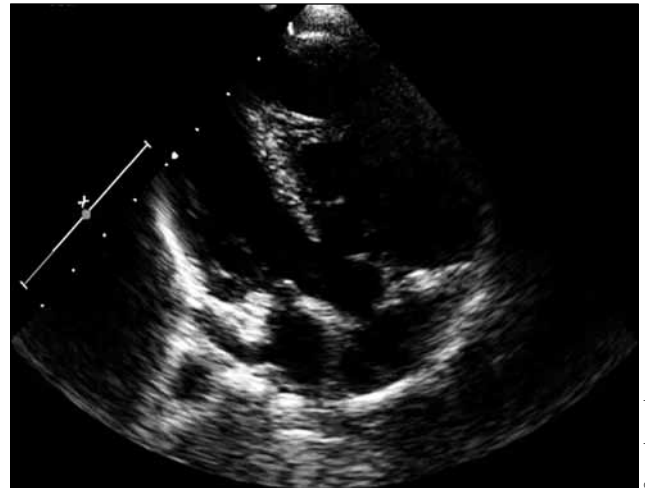


**Figura 1.** Radiografía de tórax al ingreso del paciente, que muestra silueta cardíaca en forma de "bota" o "zueco".

A la exploración física se encontró retraso en el desarrollo físico, saturación de oxígeno a 73% con aire ambiente, resto de signos vitales normales, cianosis peribucal y acrocianosis evidentes, sin acropaquia. A la auscultación se escucha un soplo expulsivo mesosistólico creciente en región paraesternal alta acompañado por frémito y segundo ruido de intensidad aumentada.

Las pruebas de laboratorio muestran hemoglobina de 17.3 g/dL y policitemia. El EKG revela desviación del eje QRS hacia la derecha, mientras que en la radiografía de tórax se aprecia levantamiento del ápex a expensas de crecimiento de cavidades derechas y disminución del calibre de la arteria pulmonar, dando una imagen de "corazón en forma de bota" (**figura 1**).

Se procedió a realizar un ecocardiograma, en el que se encontró hipoplasia del anillo pulmonar, estenosis pulmonar mixta de predominio valvular, comunicación interventricular subarterial de 6.7 × 8.8 mm, ventrículo derecho hipertrófico, rama derecha de la arteria pulmonar hipoplásica, cabalgamiento aórtico del 40% y FEVI de 73% (**figura 2**). Se realizó también tomografía computada, en la cual se corroboró la estenosis pulmonar y se observó dilatación de la aorta ascendente, persistencia de vena cava superior izquierda y disminución en el diámetro de la rama pulmonar derecha (**figura 3**).



**Figura 2.** Ecocardiograma en vista de cuatro cámaras mostrando la comunicación interventricular, cabalgamiento aórtico y crecimiento de ventrículo derecho.

Con estos hallazgos se llegó al diagnóstico de tetralogía de Fallot. Debido a la hipoplasia de la arteria pulmonar derecha se realizó una fistula de Blalock Taussig con Goretex de 6 mm, con aumento de la saturación de oxígeno hasta del 90%. El paciente fue dado de alta, con indicación de seguimiento en la consulta externa para programación de cirugía correctiva.



**Figura 3.** Tomografía computarizada multicorte en corte coronal mostrando cabalgamiento aórtico, crecimiento ventricular derecho y comunicación interventricular.

## DISCUSIÓN

La tetralogía de Fallot (TF) representa entre 3.5 y 8% de los defectos cardíacos congénitos, y afecta aproximadamente a 1 de cada 2400 nacidos vivos<sup>1,2</sup>. Se trata de un complejo de alteraciones en la arquitectura cardíaca que consta típicamente de 4 componentes: aorta cabalgada, estenosis pulmonar, comunicación interventricular e hipertrofia de ventrículo derecho.

Estas malformaciones son debidas a un defecto de la tabicación troncoconal, en la cual el tabique responsable de la separación entre el canal aórtico del canal pulmonar se desarrolla en el territorio correspondiente al canal pulmonar, originando una comunicación interventricular en la región perimembranosa que puede llegar a extenderse hasta el septum membranoso; el defecto en la tabicación condiciona el cabalgamiento aórtico, comunicando a la aorta con ambos ventrículos<sup>3</sup>; el desarrollo anómalo del septum interventricular ocasionará una estenosis del infundíbulo y generando una estenosis subvalvular, además el anillo valvular suele ser hipoplásico, aunque en algunos casos puede ser de normal tamaño y finalmente la válvula pulmonar suele ser bicúspide y estenótica, condicionando el desarrollo de hipertrofia ventricular derecha<sup>4,5</sup>. A pesar de no existir un defecto genético que condicione el desarrollo de TF se ha visto relacionado a algunos síndromes como deleciones en 22q11.2, o asociaciones como CHARGE y VACTERL<sup>6-8</sup>. Otros factores relacionados con su aparición son la fenilcetonuria, ingesta de ácido retinóico y trime-tadiona durante la gestación<sup>9</sup>.

La clínica del paciente dependerá del grado de obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho. El paso de sangre dependerá de las resistencias vasculares pulmonares más que del tamaño de los ventrículos; por tanto, si la resistencia de salida de ventrículo derecho es menor que la de ventrículo izquierdo hacia la aorta, el cortocircuito será de izquierda a derecha y el paciente se encontrará predominantemente acianótico<sup>10</sup>. Sin embargo, cuando la resistencia es mayor en el ventrículo derecho el cortocircuito será de derecha a izquierda, y el paciente se presentará con la clínica clásica de cianosis y disnea de esfuerzo que mejora con posición en cuclillas<sup>11</sup>.

La tetralogía de Fallot representa entre 3.5 y 8% de los defectos cardíacos congénitos y afecta aproximadamente a 1 de cada 2,400 nacidos vivos. Se trata de un complejo de alteraciones en la arquitectura cardíaca que consta de 4 componentes: aorta cabalgada, estenosis pulmonar, comunicación interventricular e hipertrofia de ventrículo derecho.

Otras manifestaciones clínicas son el retraso en el desarrollo tanto físico y psicomotor, además de manifestaciones de hipoxia crónica, como la acropaquia. El estado de hipoxia crónica condiciona al desarrollo de policitemia, aumentando así además la viscosidad sanguínea y aumentando el riesgo de desarrollo de trombosis en diversos órganos.

Otras manifestaciones clínicas son el retraso en el desarrollo tanto físico y psicomotor<sup>12</sup>, además de manifestaciones de hipoxia crónica, como la acropaquia<sup>5</sup>. El estado de hipoxia crónica condiciona al desarrollo de policitemia, aumentando así además la viscosidad sanguínea y aumentando el riesgo de desarrollo de trombosis en diversos órganos<sup>13</sup>.

Las crisis hipóxicas son paroxismos similares a los que presentó nuestro paciente al llegar al hospital: episodios de disnea grave y cianosis desarrollados en periodos de alta demanda de oxígeno, como el ejercicio. La fisiopatología de estas crisis yace en la activación de un reflejo por incremento de la contractilidad del ventrículo derecho que provoca liberación de catecolaminas con hiperventilación, vasodilatación periférica y bradicardia, lo que precipita los episodios<sup>14,15</sup>.

El diagnóstico de TF es eminentemente clínico, clasificándose ya sea en cianótica o acianótica dependiendo del grado de estenosis pulmonar. A la exploración física es relevante la auscultación, caracterizándose por la presencia de un soplo sis-

El ecocardiograma es el método de imagen más útil para confirmar el diagnóstico, al permitir observar los datos de comunicación interventricular, crecimiento de cavidades, estenosis pulmonar y aorta cabalgada. Se han obtenido buenos resultados con el uso de ecocardiografía en etapa fetal para obtener datos de alteraciones cardíacas y anomalías asociadas, además de aportar datos útiles para valoración prequirúrgica.

El diagnóstico de TF es eminentemente clínico, y se clasifica en cianótica o acianótica dependiendo del grado de estenosis pulmonar. En la auscultación se caracteriza por la presencia de un soplo sistólico expulsivo en la región paraesternal superior izquierda.

tólico expulsivo en la región paraesternal superior izquierda<sup>3</sup>.

El apoyo en estudios de imagen permite corroborar el diagnóstico y estadificar la gravedad de la enfermedad. Nuestro paciente presentó los hallazgos relevantes en la radiografía de tórax, con un corazón con silueta en de zueco o bota, por levantamiento de punta de VD<sup>16</sup>. En el EKG se encuentran típicamente datos de crecimiento de cavidades derechas y desviación del eje QRS a la derecha. El ecocardiograma es el método de imagen más útil para confirmar el diagnóstico, al permitir observar los datos de comunicación interventricular, crecimiento de cavidades, estenosis pulmonar y aorta cabalgada. Se han obtenido buenos resultados diagnósticos con el uso de ecocardiografía en etapa fetal, permitiendo obtener datos de alteraciones cardíacas y anomalías asociadas en el feto, además de aportar datos útiles para valoración prequirúrgica<sup>17</sup>.

El cateterismo permite determinar la importancia de las alteraciones hemodinámicas y la presen-

cia de salto oximétrico al pasar de la aurícula derecha al ventrículo derecho si las presiones derechas no han vencido aún las izquierdas<sup>18</sup>. El uso de la tomografía computada y la resonancia magnética, a pesar de no aportar datos adicionales en cuanto a la morfología cardíaca respecta, pueden ser útiles para descubrir la presencia de alteraciones morfológicas o funcionales en general, ilustrado en nuestro caso por la confirmación de la hipoplasia de la arteria pulmonar derecha y el descubrimiento de una vena cava supernumeraria<sup>19,20</sup>.

El tratamiento de TF es quirúrgico. Consiste en 2 entidades: una paliativa y otra correctiva. La cirugía correctiva involucra el cierre de la comunicación interventricular, corrección del cabalgamiento aórtico y reparación de la obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho<sup>21</sup>. Las cirugías paliativas se utilizan generalmente en presencia de contraindicaciones para el procedimiento correctivo permanente y se utilizan más comúnmente la técnica de Blalock-Taussig, que consiste en un cortocircuito entre la arteria subclavia y la pulmonar, mediante una anastomosis y un injerto de Gorotex con el objetivo de restablecer el flujo sanguíneo al lecho pulmonar<sup>22,23</sup>. No se han encontrado beneficios en retrasar el procedimiento más allá del año de edad<sup>24</sup>, sin embargo, se ha observado que el tiempo que el paciente transcurre sin tratamiento no tiene influencia en el éxito del procedimiento<sup>25</sup>. Las complicaciones principales de la cirugía correctiva son las insuficiencias valvulares y arritmias, especialmente ventriculares<sup>26-28</sup>.

El pronóstico de los pacientes sin corrección quirúrgica es poco alentador, con una supervivencia al año de 66%, y a los 10 años de 24%<sup>29</sup>. Con la cirugía paliativa ésta aumenta hasta el 90%, y es cercana al 97% en pacientes que son atendidos de forma directa con cirugía correctiva<sup>26</sup>.

En lo que respecta al estilo de vida, los pacientes corregidos de tetralogía de Fallot obtienen buenos resultados en pruebas que evalúan su estilo de vida y educación, siendo casi similares a sus controles. Las mujeres con tetralogía de Fallot corregida tienen mayor riesgo de tener un hijo con alguna cardiopatía troncoconal que las mujeres sin ésta, pero no acarrea riesgo alguno durante el embarazo<sup>30</sup>.

## CONCLUSIONES

Al ser la TF una enfermedad con clínica muy rica y abundante, el clínico deberá tener el diagnóstico en mente cuando se observan en un paciente datos característicos al interrogatorio o exploración física. Es importante la detección y tratamiento tempranos del paciente, debido a que su retraso conlleva a repercusiones importantes. La gran prevalencia de la enfermedad obliga entonces al médico general a conocer su perfil y datos clave para su diagnóstico desde la evaluación temprana del infante con el objetivo de reducir al máximo posible la aparición de complicaciones futuras. ●

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Pradat P, Francannet C, Harris JA, Robert E. The epidemiology of cardiovascular defects, part I: a study based on data from three large registries of congenital malformations. *Pediatr Cardiol.* 2003;24:195-221.
- Hoffman JI, Kaplan S. The incidence of congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol.* 2002;39(12):1890-900.
- Anderson RH, Weinberg PM. The clinical anatomy of tetralogy of Fallot. *Cardiology in the Young.* 2005;15(Suppl 1):38-47.
- Anderson RH, Jacobs ML. The anatomy of tetralogy of Fallot with pulmonary stenosis. *Cardiol Young.* 2008;18 Suppl.
- Duro RP, Moura C, Leite-Moreira A. Anatomophysiologic basis of tetralogy of Fallot and its clinical implications. *Rev Port Cardiol.* 2010 Apr;29(4):591-630.
- Vergara P, Digilio MC, Zorzi AD, Carlo DD, Capolino R, Rimini A, et al. Genetic heterogeneity and phenotypic anomalies in children with atrioventricular canal defect and tetralogy of Fallot. *Clin Dysmorphol.* 2006;15:65-70.
- Botto LD, May K, Fernhoff PM, Correa A, Coleman K, Rasmussen SA, et al. A population-based study of the 22q11.2 deletion: phenotype, incidence, and contribution to major birth defects in the population. *Pediatrics.* 2003;112:101-7.
- Solomon BD. VACTERL/VATER Association. *Orphanet J Rare Dis.* 2011;6:56.
- Bailliard F, Anderson R. Tetralogy of Fallot. *Orphanet Journal of Rare Diseases.* 2009;4(1):2.
- Sommer RJ, Hijazi ZM, Rhodes JF. Pathophysiology of congenital heart disease in the adult. Part III: complex congenital heart disease. *Circulation.* 2008;117:1340-50.
- Murakami T. Squatting: the hemodynamic change is induced by enhanced aortic wave reflection. *Am J Hypertens.* 2002;15(11):986-8.
- Miller SP, McQuillen PS, Hamrick S, Xu D, Glidden DV, Charlton N, et al. Abnormal brain development in newborns with congenital heart disease. *N Engl J Med.* 2007;357:1928-38.
- Qu JZ. Congenital heart diseases with right-to-left shunts. *Int Anesthesiol Clin.* 2004;42(4):59-72.
- Kothari SS. Mechanism of cyanotic spells in tetralogy of Fallot-the missing link? *Int J Cardiol.* 1992;37(1):1-5.
- Johnson AM. Norepinephrine and cyanotic attacks in Fallot's tetralogy. *Br Heart J.* 1961;23:197-202.
- Haider EA. The Boot-shaped Heart Sign. *Radiology.* 2008;246(1):328-9.
- Kaguelidou F, Fermont L, Boudjemline Y, Le Bidois J, Battise A, Bonnet D. Foetal echocardiographic assessment of tetralogy of Fallot and post-natal outcome. *European Heart Journal.* 2008;29(11):1432-18. Johnson TR. 2010. Conotruncal cardiac defects: a clinical imaging perspective. *Pediatr Cardiol.* 31:430-7.
- Anwar S, Qureshi AM, Arruda J, Bolen MA. Pulmonary atresia with aortopulmonary and coronary artery collaterals: precise depiction by low-dose computed tomography. *J Am Coll Cardiol.* 2012;59(1):90.
- Kilner PJ. The role of cardiovascular magnetic resonance in adults with congenital heart disease. *Prog Cardiovasc Dis.* 2011;54(3):295-304.
- Deanfield JE, McKenna WJ, Presbitero P, England D, Graham GR, Hallidie-Smith K. Ventricular arrhythmia in unrepaired and repaired tetralogy of Fallot. Relation to age, timing of repair, and haemodynamic status. *Br Heart J.* 1984;52(1):77-81.
- Tsunekawa T, Ueda Y, Usui A, Oshima H, Maekawa A, Araki Y. Classical Blalock-Taussig Shunt. *The Annals of Thoracic Surgery.* 2010 Ene;89(1):311.
- Gladman G, McCrindle BW, Williams WG, Freedom RM, Benson LN. The modified Blalock-Taussig shunt: clinical impact and morbidity in Fallot's tetralogy in the current era. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 1997;114(1):25-30.
- Van Arsdell GS, Maharaj GS, Tom J, Rao VK, Coles JG, Freedom RM, et al. What is the optimal age for repair of tetralogy of Fallot? *Circulation.* 2000;102 (suppl 3):III123-29.
- Ghavidel AA, Javadpour H, Tabatabaei MB, Adambeig A, Raeisi K, Noohi F, et al. Complete surgical repair of tetralogy of Fallot in adults, is it ever too late? *J Card Surg.* 2008;23(1):23-6.
- Oliver Ruiz JM. Congenital heart disease in adults: Residua, sequelae, and complications of cardiac defects repaired at an early age. *Rev Esp Cardiol.* 2003;56:73-88.
- Ramirez MS, Calderón CJ. Cirugía de las cardiopatías congénitas complejas. *Arch Cardiol Mex.* 2003;73:S128-S132.
- Derby CD, Pizarro C. Routine primary repair of tetralogy of Fallot in the neonate. *Expert Rev Cardiovasc Ther.* 2005;3(5):857-63.
- Bertranou EG, Blackstone EH, Hazelrig JB, Turner ME, Kirklin JW. Life expectancy without surgery in tetralogy of Fallot. *Am J Cardiol.* 1978;42:458-66.
- Bygstad E, Pedersen LCVM, Pedersen TAL, Hjortdal VE. Tetralogy of Fallot in Men: quality of life, education and employment. *Cardiol Young.* 2011.