

## Ventana aortopulmonar. Reporte de caso familiar

Patricia J. Ostia-Garza<sup>1\*</sup>, Norma Barrera-Uriostegui<sup>1</sup>, Ma. Esther Blanco-Aguirre<sup>2</sup>, Jorge O. Osorio-Díaz<sup>3</sup>, Conrado Uria-Gómez<sup>4</sup> y Elga C. Reyes-Miranda<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Pediatría Neonatológica, Hospital Materno Perinatal Mónica Pretelini Sáenz; <sup>2</sup>Medicina Genetista, Hospital Materno Perinatal Mónica Pretelini Sáenz; <sup>3</sup>Laboratorio de Genética, Universidad Autónoma del Estado de México; <sup>4</sup>Pediatría Neonatológica, Hospital Materno Perinatal Mónica Pretelini Sáenz. Toluca de Lerdo, Edo. de México, México

### Resumen

**Antecedentes:** La ventana aortopulmonar (VAP) es un defecto del septo aortopulmonar, una cardiopatía congénita rara. Es una comunicación entre la aorta ascendente y el tronco pulmonar y/o rama pulmonar derecha, en presencia de ambos planos valvulares sigmoideos separados, lo cual la diferencia del tronco arterioso. Se clasifica en cuatro tipos. **Objetivo:** Reportar un caso familiar de VAP. Paciente de sexo femenino de 1 mes de vida extrauterina que reingresa por insuficiencia cardíaca congestivo-venosa. **Discusión:** Se discute la alta letalidad y la recurrencia de esta rara malformación cardíaca. **Conclusión:** El asesoramiento genético es muy importante.

**Palabras clave:** Ventana aortopulmonar. Cardiopatía congénita compleja. Diagnóstico. Corrección temprana.

### Aortopulmonary window. Family case report

#### Abstract

**Background:** The Aorto pulmonary window in one of the rarest congenital heart diseases. That results from a defect between the main pulmonary artery and the proximal aorta is named aortopulmonary window (APW) and differences between the Truncus arteriosus. Classification of the APW have been described 4 types. **Objective:** To report a Family case with APW. 1 month-old female who was referred to our center by congestive heart failure. **Discussion:** The high incidence of dead and the recurrence of this rarest congenital heart diseases. **Conclusion:** The Genetic assessment is very important in this Patology.

**Keywords:** Aorto pulmonary window. Congenital heart diseases. Diagnosis. Early correction.

### Introducción

La ventana aortopulmonar (VAP) es un defecto del septo aortopulmonar, una cardiopatía congénita rara<sup>1</sup>. Hasta el momento se han publicado alrededor de 300 casos. Tiene una prevalencia de 0.1-0.25 entre los defectos cardíacos<sup>2</sup>. La VAP es una comunicación entre

la aorta ascendente y el tronco pulmonar y/o rama pulmonar derecha, en presencia de ambos planos valvulares sigmoideos separados, lo cual la diferencia del tronco arterioso<sup>3</sup>. Se clasifica en cuatro tipos de acuerdo con el tamaño del defecto y pronóstico<sup>4</sup>. Su etiología es desconocida, aunque se ha relacionado con el receptor 2 de las proteínas morfogénicas del hueso

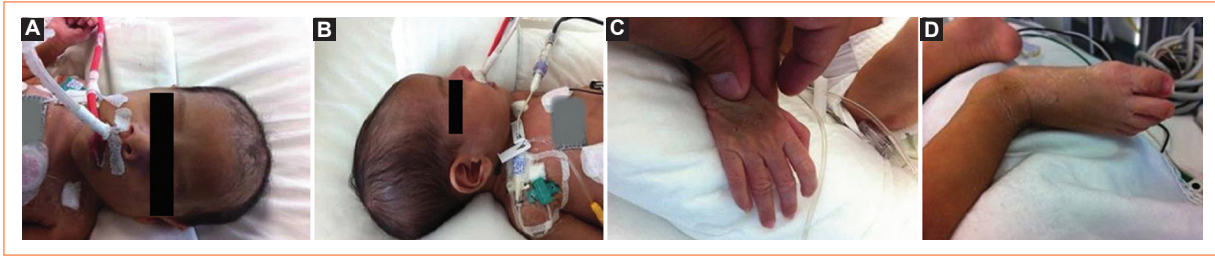
#### Correspondencia:

\*Patricia J. Ostia-Garza  
E-mail: patty\_ostia@hotmail.com

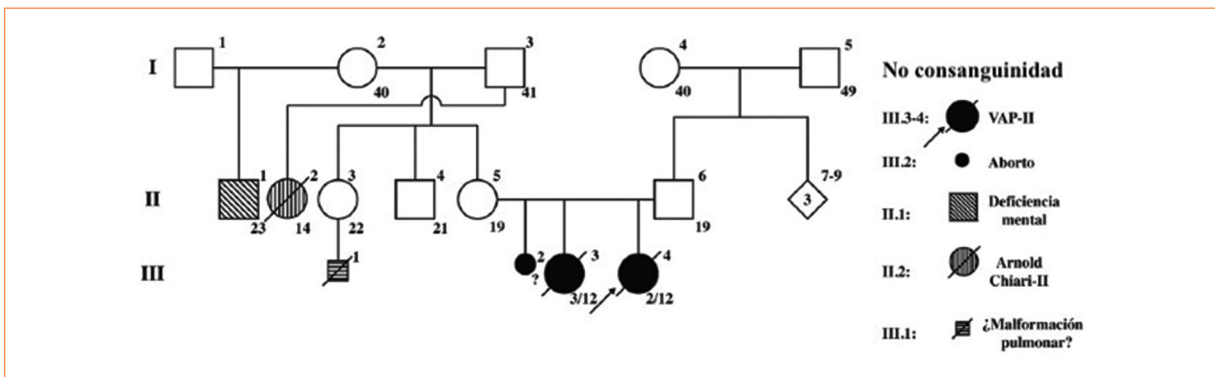
Fecha de recepción: 04-04-2019  
Fecha de aceptación: 06-03-2022  
DOI: 10.24875/PER.19000020

Disponible en internet: 06-05-2022  
Perinatol Reprod Hum. 2021;35(2):75-77  
www.perinatologia.mx

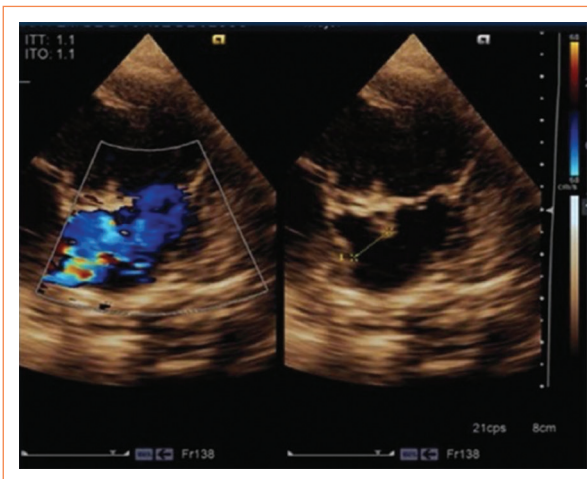
0187-5337/© 2022. Instituto Nacional de Perinatología Isidro Espinosa de los Reyes. Publicado por Permanyer. Este es un artículo open access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).



**Figura 1.** A: fascias con figuras palpebrales oblicuas dirigidas hacia arriba. B: cráneo moldeado, puente nasal normal. C: acrocianosis, dedos con estrechamientos distal. D: acrocianosis, piel xerótica.



**Figura 2.** Árbol genealógico.



**Figura 3.** VAP tipo II, CIA, PCA. Se observa cortocircuito de derecha a izquierda.

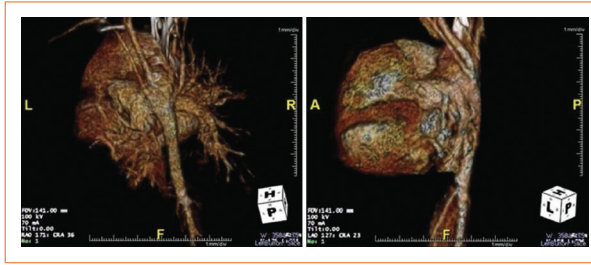
(BMPR2)<sup>2-5</sup>. Es importante el manejo quirúrgico precoz para evitar el desarrollo de enfermedad vascular pulmonar irreversible, así como la aparición de insuficiencia cardíaca congestiva<sup>6,7</sup>. El pronóstico es malo en aquellos pacientes no diagnosticados a tiempo, con la aparición de síntomas de insuficiencia cardíaca

congestiva y las complicaciones pulmonares causadas por el aumento en el flujo<sup>6,7</sup>.

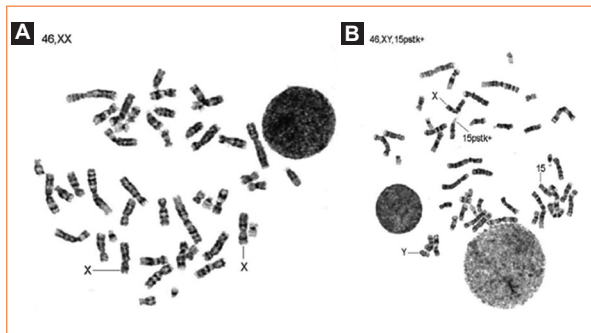
Objetivo: reportar un caso familiar de VAP.

### Caso clínico

Paciente de sexo femenino de un mes de vida extrauterina (Fig. 1) que reingresa por insuficiencia cardíaca congestivo-venosa. Padres de 19 años no consanguíneos. Hermana fallecida a los tres meses por el mismo tipo de cardiopatía, un aborto de los padres, tía materna con retraso mental, prima materna con Arnold-Chiari tipo II, sobrino obitado sin desarrollo pulmonar. Se muestra genealogía (Fig. 2). Fue obtenida por parto eutócico, producto eutrófico con Apgar 8/9, Silverman 0. Reingresa a los 30 días de vida por rechazo al alimento, con dificultad respiratoria e insuficiencia cardíaca. Se calcula un índice cardior torácico de 0.62, flujo pulmonar aumentado bilateral. El ecocardiograma se diagnostica VAP tipo II, más comunicación interauricular (CIA), persistencia del conducto arterioso (PCA) e hipertensión pulmonar (HP) severa (Fig. 3). Confirmado por angiotomografía (Fig. 4). Cursa con mala evolución, desarrolla hemorragia pulmonar no traumática masiva, paro



**Figura 4.** VAP tipo II. Defecto completo del septo aortopulmonar.



**Figura 5.** A: cariotipo materno. B: cariotipo paterno.

cardiorrespiratorio. Fallece a los 60 días de vida extrauterina. Ecocardiograma y cariotipos normales en ambos padres (Fig. 5).

## Discusión

Se discute la alta letalidad y la recurrencia de esta rara malformación cardíaca. El asesoramiento genético es muy importante.

## Conclusión

Caso familiar de VAP con posible patrón de herencia autosómico recesivo con alta letalidad en el primer año de vida, se sugiere estudio genético y manejo temprano, en caso de recurrencia.

## Agradecimientos

En memoria de nuestra maestra, amiga y colega la Dra. María Esther Blanco Aguirre, quien nos dejó gran enseñanza y su amor por los pacientes.

## Financiamiento

La presente investigación no ha recibido ninguna beca específica de agencias de los sectores públicos, comercial o con ánimo de lucro.

## Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

## Responsabilidades éticas

**Protección de personas y animales.** Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

**Confidencialidad de los datos.** Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

**Derecho a la privacidad y consentimiento informado.** Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

## Bibliografía

1. Kutche LM, van Mierop LHS. Anatomy and pathogenesis of aortopulmonary septal defect. *Am J Cardiol.* 1987;59:443-7.
2. Elliotson J. Case of malformation of the pulmonary artery and aorta. *Lancet.* 1830;1:247-51.
3. Tkebuchava T, von Segesser LK, Vogt PR, Bauersfeld U, Jenni R, Kunzli A, et al. Congenital aortopulmonary window: diagnosis, surgical technique and long-term results. *Eur J Cardiothorac Surg.* 1997;11:293-7.
4. McElhinney DB, Reddy VM, Tworetzky W, Silvermann NH, Hanley FL. Early and late results after repair of aortopulmonary septal defect and associated anomalies in infants < 6 month of age. *Am J Cardiol.* 1998;81:195-201.
5. Brook MM, Heymann MA. Aortopulmonary window. En: Allen HD, Clark EB, Gutgesell HP, Driscoll DJ, editores. *Moss and Adams' heart disease in infants, children and adolescents.* Filadelfia: Lippincott Williams and Wilkins; 2001. pp.670-674.
6. Mori K, Ando M, Takao A, Ishikawa S, Imai Y. Distal type of aortopulmonary window. *Br Heart J.* 1978;40:681-9.
7. Van Son JA, Puga FJ, Danielson GK, Seward JB, Mair DD, Schaff HV, et al. Aortopulmonary window: factors associated with early and late success after surgical treatment. *Mayo Clin Proc.* 1993;68:128-33.