



# Síndrome de Shone en el adulto. Presentación de un caso

## Shone's syndrome in adult. Report of a case

Dr. Juan Valiente Mustelier<sup>I</sup>; Dr. Alberto Antonio Yanes Quintana<sup>II</sup>; Dr. Raymid García Fernández<sup>III</sup>; Dr. Yoel Isaac Tuya Acosta<sup>IV</sup>

I Especialista de II grado en Cardiología. Departamento de Ecocardiografía. Instituto de Cardiología y Cirugía Cardiovascular. La Habana, Cuba.

II Especialista de I grado en Medicina General Integral. Residente de 1<sup>er</sup>. año de Cardiología. Instituto de Cardiología y Cirugía Cardiovascular. La Habana, Cuba.

III Especialista de II grado en Cardiología. Departamento de ecocardiografía. Instituto de Cardiología y Cirugía Cardiovascular. La Habana, Cuba.

IV Especialista de I grado en Medicina General Integral. Residente de 1<sup>er</sup>. año de Cardiología. Instituto de Cardiología y Cirugía Cardiovascular. La Habana, Cuba.

### RESUMEN

El síndrome de Shone en una rara entidad cardiológica que cursa con cuatro defectos congénitos básicos: anillo supra valvular mitral, válvula mitral en paracaídas, estenosis subvalvular aórtica y coartación aórtica. Es muy frecuente que curse en su forma incompleta junto a otros hallazgos muy relacionados con la misma. En este caso, se presenta una paciente de 43 años, con historia de coartación aórtica diagnosticada desde los primeros días de vida, que acude al Departamento de Ecocardiografía del Instituto de Cardiología y Cirugía Cardiovascular para evaluación periódica de su cardiopatía y se detecta en el estudio, la presencia de un anillo supra valvular mitral, válvula mitral displásica, estenosis subvalvular aórtica, aorta bivalva y coartación de la aorta descendente, realizándose el diagnóstico de *Síndrome de Shone*.

**Palabras clave:** Síndrome de Shone, anillo supra valvular mitral, estenosis subvalvular aórtica, coartación aórtica, ecocardiografía.

### ABSTRACT

Shone's syndrome is a rare entity characterized by four basic defects: supra valvular mitral ring, valvular mitral stenosis by a parachute mitral valve, subaortic stenosis and aortic coarctation. This entity commonly curses with its incomplete form and other abnormalities are frequently present. The patient is a 43 years old female, who came to the Echocardiography Department for a routine study, detecting supra valvular mitral membrane, dysplastic mitral valve, subaortic stenosis, bicuspid aortic valves and mild aortic coarctation. We concluded this case as a Shone's Syndrome.

**Key words:** Shone's Syndrome, supra valvular mitral membrane, subaortic stenosis, aortic coarctation, echocardiography.

## INTRODUCCIÓN

La estenosis en serie del corazón izquierdo se conoce como síndrome de Shone<sup>1</sup>, una entidad descrita en 1963 y caracterizada por la presencia de cuatro anomalías congénitas: estenosis supravalvular mitral, válvula mitral en paracaídas, estenosis subvalvular aórtica y coartación aórtica. Cuando dos o tres componentes de los antes descritos se presentan en un caso, se describe como Síndrome de Shone incompleto<sup>2</sup>.

En la práctica clínica se incluyen además dentro de la definición, aquellas afecciones estenóticas de las válvulas mitral y aórtica concomitantes con coartación aórtica<sup>3</sup>.

## PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO

Paciente femenina de 43 años que acude al Servicio de Ecocardiografía de nuestra institución para realizarse ecocardiograma evolutivo, remitida desde el departamento de consulta externa. En los antecedentes personales se recoge el diagnóstico de coartación aórtica desde recién nacida, entidad para la cual ha llevado tratamiento médico por cifras de tensión arterial ligeramente elevadas, con bajas dosis de inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina II, antagonistas de los canales del calcio y diuréticos. De manera general, la paciente se ha mantenido estable desde el punto de vista cardiovascular, incluso durante los embarazos.

En el ecocardiograma transtorácico bidimensional se observa un aumento de la masa miocárdica del ventrículo izquierdo a predominio del tabique interventricular, visualizándose además un aneurisma en la parte basal del mismo, en su porción perimembranosa, que impresiona por cierre espontáneo de una comunicación interventricular por reduplicación de la valva septal de la tricúspide, sin cortocircuito residual a ese nivel. Por otro lado la válvula mitral, en eje largo paraesternal, es displásica con disposición anormal de los músculos papilares, los que aparecen con cuerdas elongadas recordando una válvula mitral en paracaídas (figura 1A y figura 1B).



Figura 1A. Hallazgos en la válvula mitral y tabique interventricular.

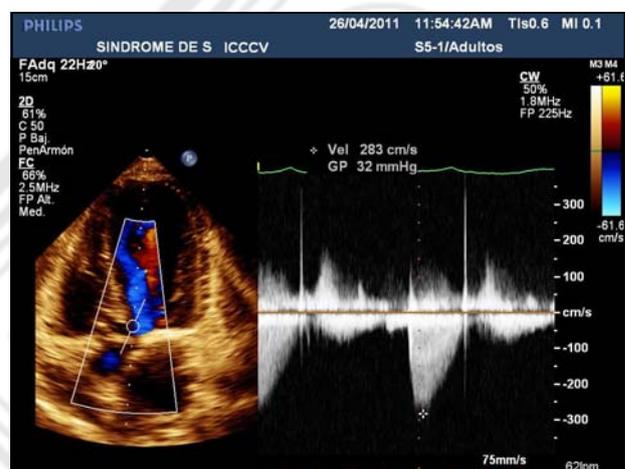
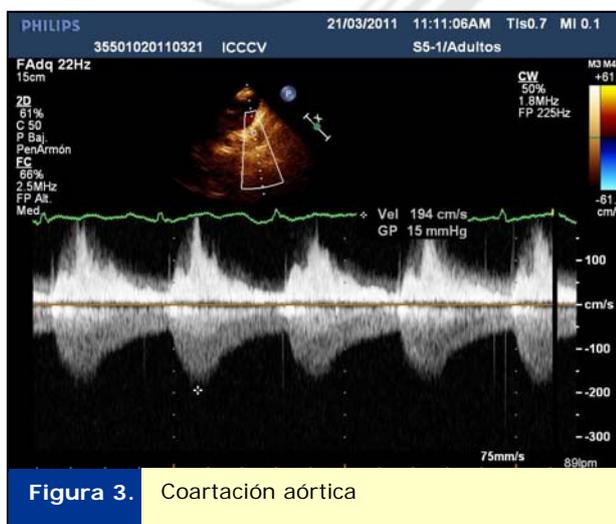


Figura 1B. Determinación con doppler continuo en TSVI.

Explorando con ecocardiografía Doppler la válvula en cuestión, se obtienen gradientes elevados en la misma, gradiente pico de 23 mmHg y gradiente medio de 11 mmHg para una velocidad máxima de 2,4 m/seg. La ecocardiografía tridimensional nos ayudó a determinar la presencia de un anillo supravalvular mitral causante de la aceleración del flujo a ese nivel (figura 2A y figura 2B).

En la aproximación paraesternal eje largo, se visualiza además un rodete fibromuscular subaórtico que provoca un gradiente pico de 32 mmHg con velocidad máxima de 2.8 m/seg. en el tracto de salida del ventrículo izquierdo (figura 1B).

Utilizando la ventana supraesternal longitudinal se precisa estrechamiento de la luz de la aorta descendente torácica después de la



emergencia de la subclavia izquierda, con flujo típico en aleta de tiburón, y gradiente sistólico pico de 15 mmHg (figura 3).

Se realizó ecocardiografía transesofágica, en un plano de esófago medio, con ángulo de 68 grados, donde se visualiza la válvula aórtica bicúspide (figura 4).



## COMENTARIOS

El Síndrome de Shone es una rara anomalía congénita descrita en la literatura en alrededor de 100 pacientes<sup>7</sup>. La enfermedad afecta a ambos sexos por igual y es una patología de la niñez, siendo la edad más común del reporte entre los 10 días de nacido y los 15 meses; aunque existen trabajos que describen la entidad en la etapa prenatal a través de los controles ecocardiográficos durante el embarazo<sup>7, 9, 10</sup>. No hemos encontrado en la literatura consultada otro reporte en nuestro país de un caso similar en el adulto, por lo que consideramos sea el primer caso diagnosticado con tales características.

Las manifestaciones clínicas se presentan generalmente en la niñez o adolescencia y se caracterizan por disnea, tos nocturna, pobre alimentación, bajo desarrollo pondoestatural, hasta cuadros de bajo gasto, insuficiencia cardíaca refractaria a tratamiento y cianosis. Se refieren en el niño, episodios frecuentes de infecciones respiratorias debido al trasudado pulmonar existente<sup>7</sup>.

En la literatura, diferentes autores refieren, que la primera anomalía en aparecer es la obstrucción de la válvula mitral, surgiendo desde la embriogénesis y provocando una hipoplasia del ventrículo izquierdo con diferentes tipos de estenosis al flujo de salida del mismo (estenosis subaórtica, estenosis valvular, válvula bicúspide) y coexistiendo con coartación aórtica de grado variable<sup>3, 4, 9</sup>. Los hallazgos patológicos de esta entidad deben ser diferenciados del Cor triatriatum izquierdo debido a que su origen embriológico, morfología y complicaciones quirúrgicas son completamente diferentes<sup>5, 7</sup>. En nuestra paciente se pudo apreciar la coexistencia de estenosis subvalvular aórtica, coartación de la aorta descendente con la presencia de válvula aórtica bicúspide, una asociación muy común en esta patología.

El anillo supra valvular mitral varía desde un grueso reborde fibroso circunferencial hasta una delgada membrana que surge de la pared izquierda de la aurícula y recubre la válvula mitral, fijándose frecuentemente a la misma. Puede variar en extensión y en el grado de adhesión a la válvula, impidiendo en ocasiones la apertura de las valvas, causando estenosis mitral. En otros casos el anillo puede ser largo y protruye dentro de la válvula provocando obstrucción al flujo de entrada<sup>7</sup>. Se han descrito otras anomalías de la válvula mitral coexistentes tales como: cuerdas fusionadas, músculo papilar único y la típica estenosis mitral congénita de Ruckman y Van Praagh<sup>1, 7</sup>.

Cuando se realizó la primera descripción del síndrome por Shone y colaboradores, se destacó que la obstrucción de la válvula mitral parecía ser la más crítica lesión<sup>3</sup>. Otros estudios corroboran lo anterior y correlacionan la severidad de la obstrucción mitral con el peor pronóstico a largo plazo, siendo la hipertensión pulmonar severa, secundaria a la lesión mitral, la causante de la mayoría de los desenlaces fatales<sup>8, 9</sup>. La poca severidad de las lesiones mitrales observadas en nuestra paciente, pueden justificar el desarrollo hasta la edad adulta de la misma y corroboran lo planteado por los diferentes autores. Por otro lado la coartación de la aorta se asocia entre un 20 y un 59% de los casos a una anomalía de la válvula mitral, mientras que el anillo supra valvular mitral está aso-

ciado con otros defectos en casi el 90% de los casos<sup>10</sup>. Por tanto, el hallazgo de alguno de estos defectos debe incitar la búsqueda de otras anomalías cardíacas o vasculares<sup>4</sup>.

Los pacientes con síndrome de Shone tienen un pronóstico de vida acortado con una mortalidad perioperatoria alrededor del 25%, teniendo que hacerse correcciones de las anomalías en edades muy tempranas y en repetidas ocasiones<sup>4, 6</sup>; siendo por tanto extremadamente inusual la presencia de la entidad sin ninguna sintomatología, descubriéndose como un hallazgo imagenológico a punto de partida de una de sus manifestaciones.

Nos motivamos a reportar este caso porque es realmente infrecuente su diagnóstico en la vida adulta, tal y como reporta la literatura. En este caso en particular las lesiones son frustrantes en su gran mayoría, lo que hizo posible que no fuese diagnosticada la entidad a pesar de tener otros estudios ecocardiográficos previos.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Brown J, Ruzmetov M, Vijay P. Operative Results and Outcomes in Children with Shone's Anomaly. *Ann Thorac Surg.* 2005; 79:1358-65.
2. Shone JD, Sellers RD, Anderson RC, Adams P Jr, Lillehei CW, Edwards JE et al. The developmental complex of "parachute mitral valve," supra valvular ring of left atrium, subaortic stenosis, and coarctation of aorta. *Am J Cardiol.* 1963; 11:714-25.
3. Prado-Serrano A. Síndrome de Shone con encefalocele. *Rev Mex Oftalmol.* 2009; 83(3):176-80.
4. Popescu BA. Shone's syndrome diagnosed with echocardiography and confirmed at pathology. *Eu J Echocar* 2008; 9: 865-7.
5. Konstantinov I, Yun TJ, Calderone CJ, Coles JG. Supramitral obstruction of left ventricular inflow tract by supramitral

- ring. Oper Tech Thoracic Cardiovasc Surg. 2004; 9:247-51.
6. Brauner RA, Laks H, Drinkwater DC, Scholl F, McCaffery S. Multiple left heart obstructions (Shone's Anomaly) with mitral valve involvement: longterm surgical outcome. *Ann Thorac Surg.* 1997; 64:721-9.
  7. Narvencar KPS, Jaques e Costa AK, Patil VR. Shone's Complex. *JAPI.* 2009; 57: 415-6.
  8. Ikemba CM, Eidem BW, Fraley J, Eapen RS, Pignatelli R, Ayres NA et al. Mitral valve morphology and morbidity/mortality in Shone's complex. *Am J Cardiol.* 2005; 95:541-3.
  9. Zucker N, Levitas A, Zalstein E. Prenatal diagnosis of Shone's syndrome: parental counseling and clinical outcome. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2004; 24:629-32.
  10. Serra W, Testa P, Ardissino D. Mitral supralvular ring: a case report. *Cardiovasc Ultrasound.* 2005; 3:19-22.

Fecha de recepción: 10 de junio del 2011.

Fecha de aceptación: 27 de junio del 2011.