

## Estenose Aórtica Supraavalvar - uma revisão de literatura

### Supraavalvar Aortic Stenosis- a review of literature

DOI:10.34119/bjhrv5n3-097

Recebimento dos originais: 14/02/2022

Aceitação para publicação: 28/03/2022

#### **Barbara Liss de Sousa Freire**

Médica residente de cardiologia

Instituição: Hospital de Messejana Dr. Carlos Alberto Studart

Endereço: Avenida Frei Cirilo, 3480 - Messejana, Fortaleza, Ceará

E-mail: barbaralissf@gmail.com

#### **Carlos José Mota de Lima**

Mestre em educação em saúde

Instituição: Centro Universitário Unichristus

Endereço: R. João Adolfo Gurgel, 133 - Cocó, Fortaleza, Ceará

E-mail: carlos\_mota\_lima@yahoo.com.br

#### **Ana Carolina Brito de Alcantara**

Médica residente de clínica médica

Instituição: Hospital Geral Dr. Waldemar Alcantara

Endereço: Rua Dr. Pergentino Maia, 1559 - Messejana, Fortaleza, Ceará

E-mail: acbalcantara@gmail.com

#### **Giovanna Rolim Pinheiro Lima**

Acadêmica de medicina

Instituição: Centro Universitário Unichristus

Endereço: R. João Adolfo Gurgel, 133 - Cocó, Fortaleza, Ceará

E-mail: grolimlima@gmail.com

#### **Danielli Oliveira da Costa Lino**

Cardiologista

Instituição: Hospital de Messejana Dr. Carlos Alberto Studart

Endereço: Avenida Frei Cirilo, 3480 - Messejana, Fortaleza, Ceará

E-mail: danielli.lino@yahoo.com

#### **Rainne André Siqueira**

Cardiologista e ecocardiografista

Instituição: Hospital de Messejana Dr. Carlos Alberto Studart

Endereço: Avenida Frei Cirilo, 3480 - Messejana, Fortaleza, Ceará

E-mail: rainne\_siqueira@hotmail.com

#### **Ingrid Alves de Freitas**

Cardiologista e ecocardiografista

Instituição: Hospital de Messejana Dr. Carlos Alberto Studart

Endereço: Avenida Frei Cirilo, 3480 - Messejana, Fortaleza, Ceará

E-mail: ingrid\_afreitas@hotmail.com

**Magda Dantas Leite Figueiredo**

Cardiologista e ecocardiografista

Instituição: Hospital de Messejana Dr. Carlos Alberto Studart  
Endereço: Avenida Frei Cirilo, 3480 - Messejana, Fortaleza, Ceará  
E-mail: g.abfm@yahoo.com.br

**RESUMO**

A estenose aórtica supravalvar (EAS) é a forma mais rara de obstrução da via de saída do ventrículo esquerdo. Objetivo: descrever as principais características da EAS, conforme a literatura atual. Metodologia: trata-se de uma pesquisa do tipo artigo de revisão em que se consultou a base de dados PUBMED, utilizando como palavras-chave a serem pesquisadas com o descritor (DECS/MESH): Aortic Stenosis, Supravalvular e as palavras-chave Elastin e Ventricular Outflow Obstruction, empregando o operador booleano AND. Resultou-se em 21 artigos no período de 2014-2022 e após em uma seleção em 10 artigos. Resultados: a EAS pode ocorrer de forma isolada, ser herdada de forma autossômica dominante ou vir associada à Síndrome de Williams. O diagnóstico é confirmado por meio da ecocardiografia. Conclusão: a cirurgia geralmente é curativa e é recomendada precocemente. Os resultados após a correção cirúrgica dependem da natureza da estenose e da presença de lesões cardíacas associadas.

**Palavras-chave:** estenose aórtica supravalvar, elastina, aortic stenosis, supravalvular, elastin, obstrução do fluxo ventricular externo.

**ABSTRACT**

Supravalvular aortic stenosis (SAS) is the rarest form of ventricular outflow tract obstruction. Objective: describe the main characteristics of SAS according to current literature. Methodology: This is a review article research where the PUBMED database is consulted using as keywords to be sent with the descriptor (DECS/MESH): Aortic Stenosis, Supravalvular and the keywords Elastin and Ventricular Flow obstruction using the Boolean operator AND. It resulted in 21 articles in the period 2014-2022 and after a selection in 10 articles. Results: SAS can occur in isolation, be inherited autosomal dominant or be associated with Williams Syndrome. The diagnosis is confirmed by echocardiography. Conclusion: Surgery is usually curative and is recommended early. The results after corrections of the nature of the stenosis and the presence of corrections of nature.

**Keywords:** aortic stenosis, supravalvular, elastin, ventricular outflow obstruction.

**1 INTRODUÇÃO**

A obstrução da via de saída do ventrículo esquerdo é uma entidade composta por diversas etiologias, principalmente valvopatias aórticas, que variam desde o nível supravalvar e intravalvar até o subvalvar. A estenose aórtica por membrana supravalvar (EAS) é a forma mais rara de obstrução da via de saída do ventrículo esquerdo, ocorrendo em, aproximadamente, 1 a cada 20.000 nascidos vivos, predominando no sexo feminino, ainda mais rara em adultos. Além disso, é um defeito cardíaco congênito, responsável por 8% a 14% de todas as estenoses aórticas congênicas. Três tipos diferentes de EAS são reconhecidos: ampulheta, membranosa e hipoplasia do arco aórtico. O tipo ampulheta é o mais comum. O tipo membranoso é o resultado do diafragma semicircular fibroso e/ou fibromuscular com uma pequena abertura central

estendida ao longo do lúmen aórtico. A hipoplasia difusa da aorta ascendente é a forma mais rara.

## 2 OBJETIVO

O objetivo desta revisão de literatura é descrever a fisiopatologia, a epidemiologia, os achados de exame físico, os achados de exames complementares e o tratamento disponível para estenose aórtica supravalvar, conforme a literatura atual, além de relatar o caso de duas pacientes admitidas no departamento de emergência por caso de síncope e posterior diagnóstico de membrana supra-aórtica

## 3 METODOLOGIA

Trata-se de uma pesquisa do tipo artigo de revisão, baseando-se de forma similar na sistemática ao *Preferred Reporting Items for Systematic Review*, seguindo as etapas propostas por Pereira e Galvão (2014) que foram: 1. Elaboração da pergunta da pesquisa; 2. Busca na literatura; 3. Seleção dos artigos; 4. Extração dos dados; 5. Avaliação da qualidade metodológica; 6. Síntese dos dados. Em seguida, consultou-se a base de dados PUBMED, utilizando como palavras-chave a serem pesquisadas com o descritor (DECS/MESH): Aortic Stenosis, Supraaortic e as palavras-chave Elastin e Ventricular Outflow Obstruction, empregando o operador booleano AND. Resultou-se em 21 artigos no período de 2014-2022 e, posteriormente, em uma seleção de 10 artigos.

## 4 REVISÃO DE LITERATURA

A obstrução da via de saída do ventrículo esquerdo pode ser causada, entre 3 a 10% dos casos, por cardiopatias congênitas, e a etiologia por membrana aórtica supravalvar corresponde à causa mais rara desse grupo, sendo responsável por cerca de 5 a 10% dos casos de tais anomalias. A obstrução congênita da via de saída do ventrículo esquerdo (OVSVE) pode ser dividida em quatro grandes categorias: estenose aórtica subvalvar, estenose aórtica valvar, estenose aórtica supravalvar e coarctação da aorta. [3]

As lesões obstrutivas da via de saída do ventrículo esquerdo (VSVE) são responsáveis por, aproximadamente, 6% das cardiopatias congênitas. A EAS é a forma menos comum de obstrução da via de saída do ventrículo esquerdo, responsável por menos de 0,05% de todos os defeitos cardíacos congênitos e por 8% a 14% de todas as estenoses aórticas congênitas. [9]

A presença de membrana aórtica supravalvar, acarretando estenose aórtica, é decorrente do estreitamento congênito da aorta ascendente que envolve a junção sinotubular, próxima à

região de emergência das artérias coronárias. Esse fato deve ser visto com relevância, pois essa anomalia pode cursar, até mesmo, alteração coronária devido à elevada pressão de pulso gerada pela obstrução gerada. Além disso, tal condição pode estar relacionada a outras condições, como síndrome de Williams e hipercolesterolemia homozigótica familiar. [10]

Os três tipos de EAS que foram reconhecidos são ampulheta, membranosa e hipoplasia do arco aórtico, em ordem decrescente de frequência. O tipo membranosa é o resultado do diafragma semicircular fibroso e/ou fibromuscular com uma pequena abertura central estendida ao longo do lúmen aórtico. [9]

A EAS pode ocorrer esporadicamente, ser herdada de forma autossômica dominante ou estar associada à síndrome de Williams-Beuren, que ocorre devido à deleção do gene da elastina no cromossomo 7q11. 23 e leva à deficiência ou deposição anormal de elastina durante o desenvolvimento cardiovascular, resultando em anormalidades cardiovasculares disseminadas. A forma esporádica de EAS é mais comum do que a forma autossômica dominante. [6]

A Síndrome de Williams (SW), também conhecida como Síndrome de Williams-Beuren, é uma doença genética rara caracterizada por hipercalcemia infantil, baixa estatura, um grau variável de retardo mental, características faciais de elfo, personalidade extrovertida e anormalidades cardiovasculares.[5] A cardiopatia congênita mais comum na SW é a estenose aórtica supravalvar, seguida por estenose pulmonar supravalvar. Em crianças com SW, EAS é vista em 80% dos casos; enquanto cerca de 50% dos pacientes com EAS têm SW.[2][5]

Os achados do exame físico são muito semelhantes aos da estenose valvar aórtica, com exceção da ausência de clique de ejeção e ausência de irradiação do sopro para vasos carotídeos. Outro achado clássico da EAS é que a pressão sistólica no braço direito costuma ser maior do que no braço esquerdo. Essa disparidade de pulso pode estar relacionada à tendência de uma corrente de jato aderir à parede de um vaso e ao fluxo seletivo de sangue para a artéria inominada. [9]

Além disso, a EAS está associada a outras anomalias cardíacas e vasculares que também podem complicar a apresentação clínica. Algumas dessas anomalias são coarctação da aorta e estenose ostial das artérias carótida, renal e ilíaca; displasia, espessamento e mobilidade restrita dos folhetos da valva aórtica; estenose da artéria coronária, por estreitamento coronariano focal ou difuso; e estenose da artéria pulmonar.[9]

O diagnóstico de EAS é confirmado pela ecocardiografia, na qual os principais achados são dilatação dos seios de Valsalva, diâmetro do anel aórtico maior que o da junção sinotubular, além de o arco aórtico ascendente e a aorta parecerem pequenos ou de tamanho normal. O ecocardiograma mostra a estenose supravalvar e seu tipo (ampulheta, membranosa e hipoplasia

do arco aórtico). A ressonância magnética cardíaca também fornece detalhes anatômicos excelentes. [8]

A EAS pode piorar com o tempo, especialmente nos primeiros cinco anos de vida. Logo, quando mais comumente diagnosticada na infância, permite planejamento terapêutico precoce e, dessa forma, evita maiores comprometimentos estruturais do coração.

A maior morbidade decorre do estreitamento aórtico, que pode ser uma discreta estenose em ampulheta ou uma estenose aórtica difusa. Se não tratado, o aumento da resistência arterial leva à elevação da pressão cardíaca no ventrículo esquerdo, à hipertrofia e à insuficiência cardíaca. A síndrome da aorta média, incluindo estreitamento difuso da aorta torácica e abdominal, ocorre raramente, mas pode ser de difícil tratamento. Isquemia miocárdica também foi descrita; geralmente é resultado da aderência dos folhetos da valva aórtica à junção sinotubular. Isso pode restringir o enchimento diastólico das coronárias e, mais comumente, a artéria coronária esquerda é afetada. O suprimento sanguíneo coronariano pode ser limitado, e casos de morte súbita cardíaca têm sido descritos. Dessa forma, por todas essas peculiaridades, a terapêutica invasiva na EAS deve ser mais precoce que na estenose valvar aórtica. [5]

Atualmente, as indicações para cirurgia são baseadas na opinião de especialistas devido a estudos limitados. Geralmente, é curativa e recomendada para doença sintomática com gradiente medido por meio da angiografia cardíaca de mais de 30 mmHg. A probabilidade de progressão varia com o gradiente inicial. O risco de progressão em pacientes adultos é, consideravelmente, menor do que na infância. [9]

Pacientes com EAS não síndrômica têm um fenótipo cardiovascular mais grave, exigindo intervenções mais precoces e frequentes para estenoses vasculares, bem como reintervenções mais precoces e frequentes para recorrência de estenoses em comparação com pacientes com SW. Isso parece estar relacionado tanto a uma maior frequência de estenose aórtica valvar concomitante, quanto a uma maior necessidade de reintervenções primárias e reintervenções para lesões valvares aórticas nos pacientes com EAS não síndrômica. As taxas de reintervenção para EAS e lesões aórticas também foram, significativamente, maiores em pacientes com EAS não síndrômicas em comparação com pacientes com SW. [10]

Várias técnicas cirúrgicas foram descritas; elas diferem pelo número de seios de Valsalva que são aumentados pelo reparo (remendo). A “técnica de remendo único”, “aumento de dois seios com remendo em Y invertido” (ambas correções assimétricas), “técnica de três remendos” e a “aortoplastia com lâmina” (ambas correções simétricas) são as técnicas implementadas pela maioria dos cirurgiões para a correção da EAS. [7]

O alívio da obstrução difusa é mais complexo; opções cirúrgicas incluem extensas endarterectomia com aortoplastia com patch ou ressecção do segmento estenótico com anastomose à aorta ascendente distal, com ou sem inserção de autoenxerto (procedimento de Ross). [7]

Quanto à técnica cirúrgica empregada, não há diferença significativa nas taxas de mortalidade e reabordagem entre a correção assimétrica e simétrica da EAS. Aparentemente, a EAS não é uma doença benigna e, provavelmente, os pacientes devem ser acompanhados mais de perto pelo resto de suas vidas. [7]

## 5 RELATO DOS CASOS

Caso 1: paciente, sexo feminino, 81 anos, com doença renal crônica dialítica, com histórico de dispneia progressiva aos mínimos esforços no último mês, foi admitida no setor de emergência devido queda da própria altura após episódio de síncope. Apresentou ECG com bradicardia, ondas T apiculadas e exame físico com sopro sistólico em foco aórtico, sendo submetida à ecocardiograma que mostrou achados compatíveis com membrana supra-aórtica (figura 1). Caso 2: paciente, sexo feminino, 85 anos, também portadora de doença renal crônica dialítica, com história de episódios de lipotímia em domicílio, foi admitida por síncope com ECG, revelando ritmo juncional e alterações compatíveis com hipercalcemia. Foi submetida à ecocardiograma transtorácico, que mostrou fração de ejeção do ventrículo esquerdo de 61%, valvas mitral e aórtica escleróticas, aumento importante do átrio esquerdo, disfunção diastólica moderada do ventrículo esquerdo e imagem sugestiva de membrana supra-aórtica (figura 2).



Figura 1. Ecocardiograma transtorácico. A - Janela longitudinal mostrando membrana supra-aórtica ( seta); B - Doppler colorido mostrando aliasing após valva aórtica; C - Doppler contínuo exibindo aumento de gradientes; D - Janela cinco câmaras apical mostrando membrana supra-aórtica ( seta).

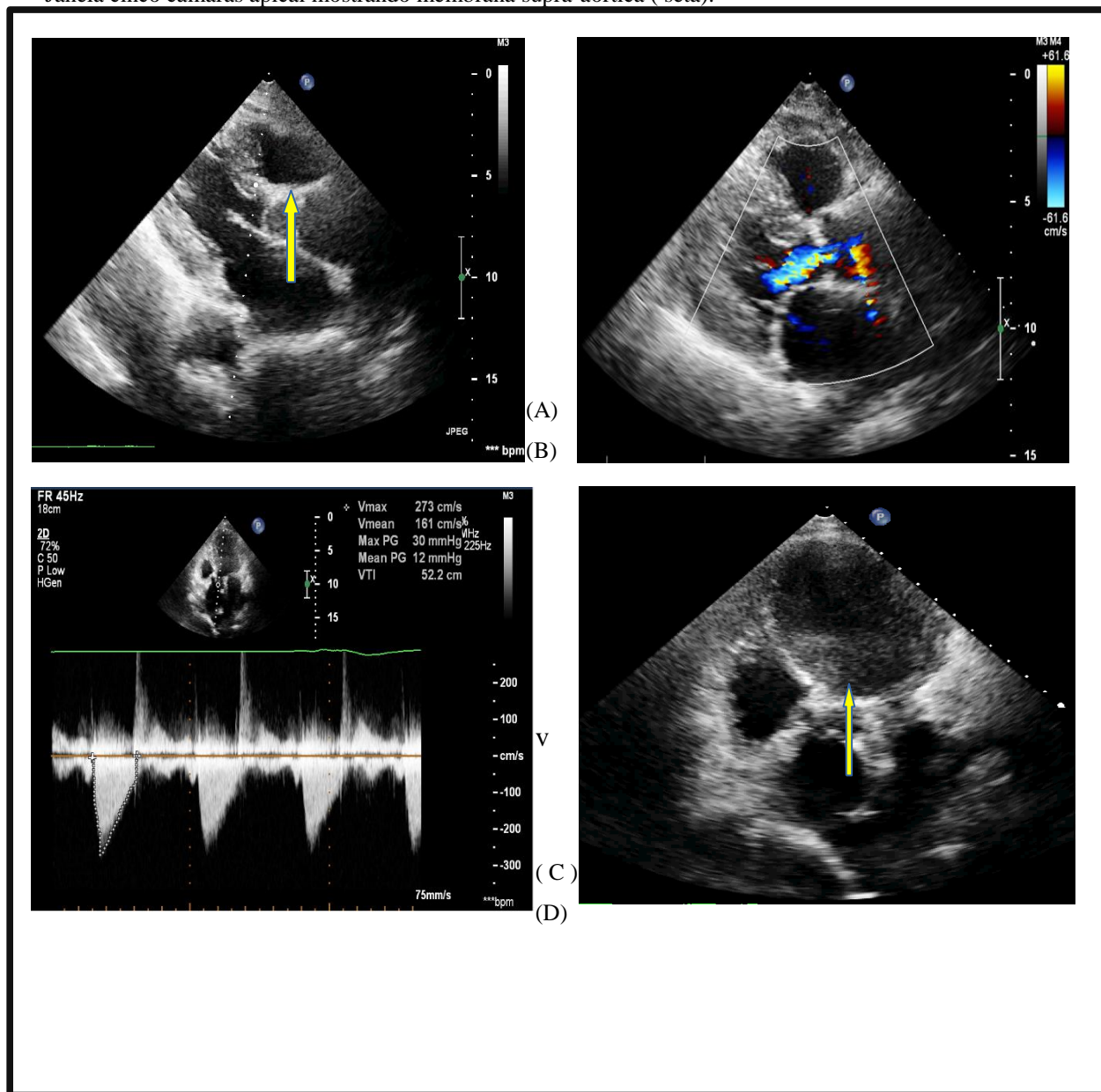
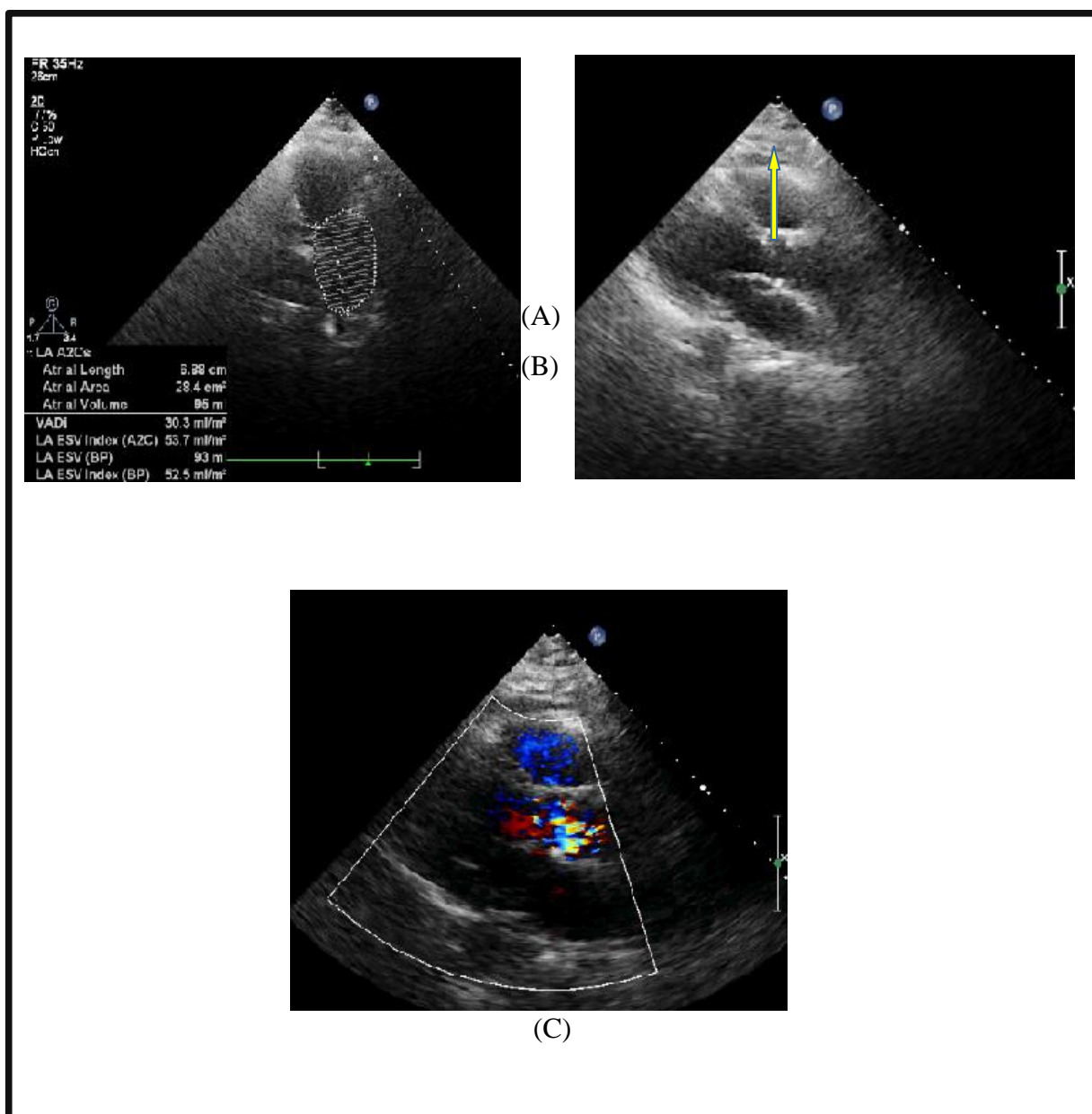


Figura 2. Ecocardiograma transtorácico. A-Janela apical duas câmaras exibindo aumento importante do átrio esquerdo; B -Janela longitudinal mostrando membrana supra-aórtica (seta); C- Doppler colorido mostrando aliasing após valva aórtica;



## 6 CONCLUSÃO

A EAS é a forma mais rara de obstrução da via de saída do ventrículo esquerdo, podendo ocorrer de forma isolada, ser herdada de forma autossômica dominante ou associada à Síndrome de Williams. A cirurgia geralmente é curativa e é recomendada para doença sintomática com gradiente medido com angiografia cardíaca de mais de 30 mmHg. Os resultados após a correção cirúrgica dependem da natureza da estenose e da presença de lesões cardíacas associadas, sendo o ecocardiograma um método diagnóstico essencial nesse contexto. Preditores de piores



desfechos e intervenção cirúrgica frequente são a presença de lesões difusas em relação à estenose discreta ou a presença de valvopatia aórtica associada.

## REFERÊNCIAS

1. SABZI, Feridoun. Congenital combined atresia of the left main coronary with supra-avalvular aortic stenosis. *Ann Card Anaesth*, v. 21, ed. 4, p. 423-426, out. 2018.
2. COLLINS, R. Thomas. Cardiovascular disease in Williams syndrome. *Curr Opin Pediatr*. v. 30, ed. 5, p. 609-615, out 2018.
3. CARR, Michelle, et al. EDUCATIONAL SERIES IN CONGENITAL HEART DISEASE: Congenital left-sided heart obstruction. *Echo Res Pract*. v.5, ed 2, p 23-36, jun 2018.
4. YUAN, Shi-Min. Congenital heart defects in Williams syndrome. *Turk J Pediatr*. v. 59, ed 3, p. 225-232. 2017.
5. KOZEL, Beth A, et al. Williams Syndrome. *Nat Rev Dis Primers*. Jun 2021  
HAYANO Satoshi, et al. Frequent intragenic microdeletions of elastin in familial supra-avalvular aortic stenosis. *Int J Cardiol*. v 274, p 290-295, jan 2019.
6. ROEMERS, Rosa, et al. Surgical Correction of Supra-avalvular Aortic Stenosis: 52 Years' Experience. *World J Pediatr Congenit Heart Surg*. v 9, ed 2, p. 131-138, mar 2018.
7. CONSTANTINE, Mavroudis, et al. The Ross, Konno, and Ross-Konno operations for congenital left ventricular outflow tract abnormalities. *Cardiol Young*. v.24, ed. 6, p 1121-1233, dez 2014.
8. R. VINDHYAL, Mohinder, et al. Supra-avalvular Aortic Stenosis. *StatPearls Publishing*. Jan, 2022.
9. MIN, Sander, et al. Genetic Diagnosis and the Severity of Cardiovascular Phenotype in Patients With Elastin Arteriopathy. *Circ Genom Precis Med*. v 13, ed 6, dez 2020.
10. VALENTE, Acrisio Sales et al . Estenose aórtica supra-avalvular em adulto com anomalia de vasos da base e insuficiência aórtica. *Rev Bras Cir Cardiovasc*, São José do Rio Preto , v. 28, n. 4, p. 545-549, dez. 2013 .