

Corrección tardía de canal auriculoventricular completo tipo A de Rastelli: Reporte de caso

Late correction of Rastelli type A complete atrioventricular canal: Case report.

Oscar Veras ⁽¹⁾, Paula Santamarina ⁽²⁾, María Marroquín ⁽²⁾.

1. Cirujano Cardiovascular pediátrico, Departamento de cirugía cardiovascular pediátrica, Unidad de Cirugía Cardiovascular de Guatemala, Guatemala, Guatemala
2. Médico y cirujano. Unidad de Cirugía Cardiovascular de Guatemala. Universidad San Carlos de Guatemala.

Autor Corresponsal: Dr. Oscar René Veras Castillo, verascoscar@gmail.com

DOI: <https://doi.org/10.36109/ra58bh63>

Aceptado: Diciembre 2025

Resumen

Paciente masculino de 4 años con síndrome de Down y diagnóstico de canal auriculoventricular completo tipo A de Rastelli, CIA ostium primum y CIV tipo inlet. A pesar de la edad, presentó función cardiopulmonar preservada y prueba de vasorreactividad positiva, lo que permitió su corrección quirúrgica mediante técnica de un solo parche de pericardio autólogo. El posoperatorio cursó con mejoría hemodinámica y reducción progresiva de la presión del ventrículo derecho bajo tratamiento médico. Este caso resalta la viabilidad quirúrgica tardía en pacientes con trisomía 21 y canal AV completo, posiblemente influenciada por factores anatómicos y genéticos protectores descritos en la literatura.

Palabras clave: *canal auriculoventricular (AV), síndrome de Down, cateterismo cardiaco, hipertensión pulmonar.*

Abstract

A 4-year-old male with Down syndrome was diagnosed with a complete atrioventricular canal defect type A (Rastelli), ostium primum ASD, and inlet-type VSD. Despite his age, he showed preserved cardiopulmonary function and a positive vasoreactivity test, allowing surgical correction using a single autologous pericardial patch technique. Postoperative follow-up revealed hemodynamic improvement and gradual reduction of right ventricular pressure under medical therapy. This case highlights late surgical feasibility in a patient with trisomy 21 and complete AV canal, possibly influenced by favorable anatomic and genetic protective factors reported in the literature.

Keywords: *atrioventricular (AV) canal, Down syndrome, cardiac catheterization, pulmonary hypertension.*

Introducción

El canal auriculoventricular (AV) completo es una compleja malformación cardíaca congénita que combina un defecto en el tabique ventricular, otro en el tabique auricular y la presencia de una válvula auriculoventricular común en lugar de dos válvulas independientes. Representa aproximadamente el 4% de todas las cardiopatías congénitas y más de la mitad de los defectos cardíacos diagnosticados en niños con trisomía 21. (1,2)

La clasificación de Rastelli describe tres tipos principales de canal AV completo (A, B y C) según la morfología de la valva puente anterior y sus inserciones cordales, lo que resulta fundamental para planificar la estrategia quirúrgica. El diagnóstico suele sospecharse clínicamente en lactantes que presentan signos de insuficiencia cardíaca congestiva, y se confirma mediante ecocardiografía, que permite evaluar la anatomía valvular y septal. (1,2)

El cateterismo cardíaco, aunque no es indispensable para el diagnóstico inicial, puede ser útil en pacientes mayores o con sospecha de hipertensión pulmonar irreversible, permitiendo valorar la resistencia vascular pulmonar y la factibilidad de la reparación quirúrgica. Actualmente, la reparación primaria temprana constituye el tratamiento de elección, generalmente indicada entre los 3 y 6 meses de edad, con el objetivo de corregir los defectos septales y reconstruir válvulas AV competentes, evitando complicaciones hemodinámicas y daño irreversible al lecho vascular pulmonar. Sin embargo, pueden existir algunas condiciones anatómicas, genéticas o ambientales que conserven viable la oportunidad de una corrección quirúrgica tardía que brinde calidad de vida a los pacientes. (1,2)

Presentación de caso

Paciente masculino de 4 años, originario de Chimaltenango con diagnóstico de síndrome de Down y antecedente por ecocardiograma realizado hace 2 años con evidencia de conexión AV de tipo único por canal AV completo, con CIA ostium primum (OP) de 4mm flujo de izquierda a derecha además de una CIV tipo inlet de 8 mm con flujo de izquierda a derecha, además de una insuficiencia leve a nivel derecho de válvula AV única, quien inicia control en ese momento por institución, pero pierde seguimiento.

Se presenta a consulta tras traslado por unidad pediátrica luego de control con médico de cabecera, con la intención de realizar exámenes cardíacos complementarios y valoración de corrección quirúrgica del defecto congénito.

Dentro de los hallazgos relevantes se evidencia en ecocardiograma canal AV tipo A de Rastelli, hipertensión pulmonar y disfunción diastólica del ventrículo derecho, por lo que se decide realizar cateterismo para valoración de defecto cardíaco y determinación

tratamiento mediante corrección quirúrgica (ver figura 1); en el se evidencia un canal AV completo, hipertensión pulmonar severa, resistencia vascular pulmonar normal con FiO_2 del 21%uw, indexadas 2.36uw/m^2 . Test de vaso reactividad positivo. Por tales hallazgos se presenta en sesión clínico-quirúrgica y se decide programar procedimiento cardiaco de corrección.

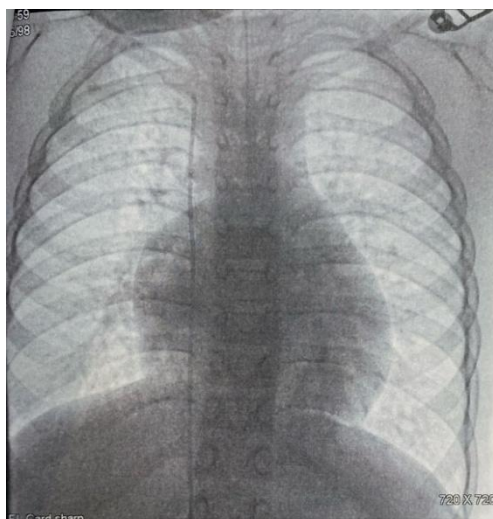


Figura 1. Cateterismo cardiaco. *Situs solitus*, se evidencia una silueta cardiaca aumentada de tamaño sugerente de cardiomegalia, además de un ensanchamiento del mediastino, presencia de catéter que desciende centralmente en el mediastino.

Al examen físico de ingreso el paciente presenta aspecto acianótico, con FC: 124, FR: 22 y SO_2 : 90% sin oxígeno externo, tórax con aumento del diámetro AP, corazón rítmico, S1 normal, S2 reforzado, con presencia de soplo holosistólico 3/6 en precordio medio, no se auscultan soplos diastólicos y presenta pulsos palpables normales. Posterior a ello se decide realizar laboratorios preoperatorios los cuales se encuentran en parámetros normales, y se dispone a preparar a paciente para sala de operaciones.

Posterior a la desinfección de la piel se realizó esternotomía media, con escisión del timo y toma de pericardio para su posterior uso. Se evidenció cardiomegalia importante y ausencia de vena cava superior izquierda persistente. Se procedió a la canulación de aorta y venas cavas tras administración de heparina, colocación de cánula de cardioplejía y establecimiento de circulación extracorpórea con hipotermia a 30°C y pinzamiento aórtico.

Se realizó atriectomía derecha donde se identificaron los siguientes defectos: CIA ostium secundum de 2–3 mm, CIA OP de 1.2×1.5 cm, CIV en porción de entrada de $\sim T \times 1.5$ cm, y válvula atrioventricular común con componente izquierdo mixomatoso y engrosado. Se realizó corrección con parche único de pericardio autólogo tratado para cierre de CIV y posteriormente se realiza cierre de la CIA OP, reinserción de los componentes valvulares mitral y tricúspide al parche fijado a la cresta, y cierre del cleft mitral con puntos

separados. El test de salino mostró coaptación adecuada y drenaje normal del seno coronario. (Ver figura 2)

El cierre de la aurícula derecha, esternón y tejidos blandos se realizó de manera convencional. La recuperación de ritmo sinusal fue espontánea, sin complicaciones durante la retirada de la circulación extracorpórea. Se colocó drenaje mediastínico y cable de marcapaso temporal. El paciente fue transferido a UCI intubado y estable.

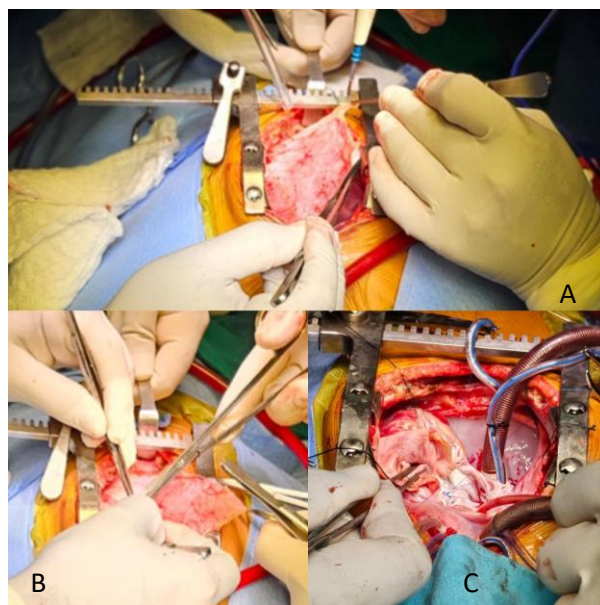


Figura 2. Corrección de canal AV completo tipo A de Rastelli. A. Exposición del pericardio B. Corte de pericardio para parche único C. Cierre de CIV mediante la colocación del parche de pericardio con sutura Prolene 5.0.

En seguimiento posquirúrgico es egresado tras control ecocardiográfico que evidencia leve insuficiencia mitral sin estenosis, insuficiencia pulmonar moderada con presión del ventrículo derecho (VD) de 90 mmHg, sin dilatación de cavidades, una semana posterior a cirugía con tratamiento a dosis bajas de sildenafil y controles de ecocardiograma en un mes; en este control se reporta un aumento de la presión sistólica del VD a 92 mmHg, por lo que se opta por incrementar dosis de tratamiento con sildenafil, finalmente en seguimiento posterior se evidencia disminución de presión sistólica del VD a 50 mmHg, por lo que se deja con seguimiento ambulatorio cada 6 meses.

Discusión

En este caso se presenta un niño de 4 años que presenta un canal AV completo tipo A de Rastelli y antecedente de síndrome de Down, condición médica que predispone en un porcentaje variable de casos de cardiopatía congénita que oscilan entre un 40 a 60%, donde el canal AV completo se presenta en un 20% de los pacientes, ocupando la tercera posición de frecuencia en este grupo poblacional. (3) Se han identificado regiones

cromosómicas críticas en 21q22.1–qter que podrían contener genes implicados en la formación del canal AV, aunque otros estudios no han podido confirmar una asociación directa entre un locus específico y el fenotipo cardíaco, estos hallazgos sugieren que los defectos del canal auriculoventricular en pacientes con trisomía 21 reflejan una interacción compleja entre factores genéticos y procesos de señalización del endocardio durante el desarrollo temprano. (1)

La relación entre pacientes con canal AV completo con síndrome de Down no representa un peor pronóstico a largo plazo, diversas series de casos evidencian tejido valvular auriculoventricular en estos pacientes que tiende a ser más redundante y con mayor superficie disponible para la reconstrucción, lo que facilita una reparación más estable de las valvas comunes y reduce la incidencia de insuficiencia significativa de la válvula AV izquierda en el postoperatorio. (2)

Paciente quien fue intervenido quirúrgicamente para la corrección de defecto con técnica de un solo parche utilizando pericardio autólogo tratado con cierre de los componentes atrial y ventricular y reinserción de los componentes mitral y tricúspideo de la válvula AV común al parche de pericardio. Partiendo de este punto, en la mayoría de los pacientes con canal AV parcial, la corrección quirúrgica se realiza de forma electiva entre los 12 y 24 meses de edad, momento en el que la función ventricular y el tamaño de las cavidades cardíacas son favorables para la reparación definitiva. (2)

Los pacientes con canal AV completo suelen manifestar insuficiencia cardíaca congestiva durante los primeros meses de vida, entre 1 y 3 meses; por lo que la corrección quirúrgica idealmente debe realizarse entre los 3 y 6 meses de edad. Retrasar la intervención más allá de los 6 a 9 meses se asocia con un riesgo progresivo de desarrollar hipertensión pulmonar irreversible debido a los cambios obstructivos en la microvasculatura pulmonar, riesgo considerable en este caso por la edad actual del paciente, que se evidencia dentro del posoperatorio tardío. (2)

En este caso, la clasificación de Rastelli para los defectos del canal AV (tipos A, B, C) describe cómo se insertan las valvas y la relación de las comisuras; en el tipo A como el que presenta el paciente, que es el tipo más frecuente, las valvas tienen inserciones parciales que facilitan la reconstrucción con técnicas que preserven los velos comunes. Esta anatomía condiciona la elección de la técnica de único parche porque influye en el flujo del tracto de salida y en la coaptación valvular. (4)

Las técnicas para reparar el canal AV completo incluyen: la técnica de dos parches, la técnica de parche único clásico y variantes modificadas del “single-patch”. En centros contemporáneos, la técnica de parche único (y su variante modificada) se utiliza con buenos resultados en términos de tiempos de circulación extracorpórea e isquemia miocárdica reducida, y resultados comparables a la técnica de dos parches en muchos estudios de series y metaanálisis recientes. El uso de pericardio autólogo para

confeccionar el parche es habitual por su disponibilidad y buena integración biológica. (5)

Dado que se presenta un paciente de 4 años, que por estudios paraclínicos no evidencia datos de obstrucción del tracto de salida, la elección de una técnica de un parche único de pericardio autólogo fue razonable: esto no solo simplifica la reconstrucción si no que reduce el tiempo de circulación y puede ofrecer resultados funcionales adecuados cuando la valva izquierda es reparable. No obstante, debe documentarse un seguimiento ecocardiográfico estricto para detectar: insuficiencia de válvula AV izquierda progresiva, gradientes en el tracto de salida izquierdo y signos de obstrucción residual o de defectos en el tabique ventricular. (6)

Este caso además se plantea la duda de como este paciente conservó una funcionalidad cardiovascular adecuada para una reparación quirúrgica definitiva considerando la condición de base que presenta el paciente, por lo que aquí surgen diversas hipótesis:

- a. **Factores anatómicos favorables (p. ej. tipo A del canal, válvulas con tejido redundante):** la anatomía tipo A y la presencia de mayor cantidad de tejido valvular en pacientes con trisomía 21 facilitan la reconstrucción de los velos AV y se asocian a menor necesidad de reoperación valvular en algunas series. (7)
- b. **Determinantes genéticos / biomarcadores protectores:** variaciones genéticas y diferencias en la expresión de genes involucrados en la formación de las almohadillas endocárdicas pueden modular la severidad anatómica y la respuesta al daño hemodinámico; los estudios genéticos modernos sugieren un papel complejo y poligénico en la expresión fenotípica de los defectos cardíacos. (8)

Desde el punto de vista genético, los defectos del canal AV reflejan un marcado componente de heterogeneidad molecular, tanto en los pacientes con síndrome de Down como en los no sindrómicos. Se ha documentado mediante técnicas de secuenciación de nueva generación que múltiples genes implicados en la cardiogénesis pueden mutar en portadores de canal AV; se estima que aproximadamente una fracción relevante de los casos “aislados” presentan mutaciones en genes clave para la formación de cojines endocárdicos y tabicación auriculoventricular. (9)

En el escenario de la trisomía 21, más allá de la simple duplicación cromosómica, se especula que la sobreexpresión génica en el cromosoma 21 altera el perfil de expresión de proteínas implicadas en la transición epitelio-mesénquima, en la señalización valvular y en la matriz extracelular. (9)

c. Ausencia o control de comorbilidades pulmonares: la falta de exposiciones repetidas a infecciones respiratorias graves, un manejo precoz de insuficiencia cardiaca mediante tratamiento médico (diuréticos, soporte nutricional) y ausencia de hipertensión pulmonar avanzada podrían haber impedido la progresión hacia enfermedad vascular irreversible en este paciente. Las series clínicas muestran que el estado hemodinámico y la carga pulmonar al momento del diagnóstico condicionan en gran medida la posibilidad de retrasar la reparación. (10)

Referencias

1. Walsh E, Mayer J, Teele S, et al. Nadas' Pediatric Cardiology. 3rd ed. Pennsylvania: Elsevier; 2024. <https://www.sciencedirect.com/book/9781455705993/nadas-pediatric-cardiology>
2. Mavroudis C, Backer CL. Pediatric cardiac surgery. 5th ed. Inglaterra: Wiley-Blackwell; 2023.
3. Arias R, Lupinta E, Calderon J, et al. Abordaje terapéutico de cardiopatías congénitas en el síndrome de Down. *Arch Cardiol Méx.* 2023;93(3):294-299. doi: <https://doi.org/10.24875/acm.22000053>
4. Cai Y, Chen R, Chen G, et. al. Middle to long-term outcomes of surgical repair for atrioventricular septal defect: a single-center study. *J Thorac Dis.* 2022;14(10):3706–3718. doi: <https://doi.org/10.21037/jtd-22-790>
5. Samanidis G, Kostopanagiotou K, Kanakis M, et. al. Outcomes after repair of complete atrioventricular canal with a modified single-patch technique: a retrospective study. *J Yeungnam Med Sci.* 2023; 40(2):187–192. doi: <https://doi.org/10.12701/jyms.2022.00759>
6. Akam J, Ikemba CM, Martinez J, et. al. Single-stage surgical management of atrioventricular septal defects with coarctation of the aorta. *Pediatr cardiol.* 2022;43(7):1645–1652. doi: <https://doi.org/10.1007/s00246-022-02895-z>
7. Vahanian A, Praz F, Milojevic M, et al. 2021 ESC/EACTS Guidelines for the management of valvular heart disease. *EuroIntervention.* 2022;17(14):e1126–96. doi: <https://doi.org/10.4244/EIJ-E-21-00009>
8. Henderson DJ, Alqahtani A, Chaudhry B, et al. Beyond genomic studies of congenital heart defects through systematic modelling and phenotyping. *Dis Model Mech.* 2024; 17(11):dmm050913. doi: <https://doi.org/10.1242/dmm.050913>
9. Pagnaloni F, Digilio MC, Putotto C, et al. Genetics of atrioventricular canal defects. *Ital J Pediatr.* 2020;46(1):61. doi: <https://doi.org/10.1186/s13052-020-00825-4>
10. Dawary MA, Alshamdin FD, Alkhalaf LH, et al. Outcomes of surgical repair of complete atrioventricular canal defects in patients younger than 2 years of age. *Ann Saudi Med.* 2019;39(6):422–425. doi: <https://doi.org/10.5144/0256-4947.2019.422>