

Ciencias

MÁXIMA CONCENTRACIÓN

Alberto Forteza (a la izquierda, en segundo plano) y sus colaboradores, en un momento de la operación del pasado martes. MONICA PATXOT



OPERACIÓN PIONERA a corazón abierto

Un equipo del Hospital 12 de Octubre de Madrid opera con éxito a una niña, por primera vez en España, de una rara dolencia genética // El síndrome de Loeys-Dietz, descrito en 2005, causa muerte súbita al provocar la rotura de la aorta

ANTONIO GONZÁLEZ
MADRID

— Cuando el corazón de María del Carmen, de 11 años, volvió a latir normalmente tras permanecer cerca de dos horas parado, una sensación de satisfacción se extendió por todo el quirófano. La niña, que sufre una grave enfermedad llamada síndrome de Loeys-Dietz, se acababa de convertir, el pasado martes, en la primera paciente pediátrica en ser operada con éxito en España de esta extraña patología, que en ausencia de cirugía puede causar la muerte fulminante por rotura de la aorta antes de cumplir los 25 años.

Ayer, tras permanecer dos días en cuidados intensivos, la

niña ya se paseaba por el pasillo contiguo a su habitación del Hospital 12 de Octubre de Madrid, donde tuvo lugar la operación. Los médicos esperan que esté de vuelta en su casa, en Almería, la próxima semana, donde podrá llevar una vida prácticamente normal.

La operación fue un éxito gracias a la pericia del equipo dirigido por el especialista del citado hospital Alberto Forteza, que trabajó incansablemente para sustituir, por una prótesis artificial, un fragmento anormalmente dilatado de la aorta de la niña, uno de los síntomas de esta enfermedad hereditaria, que fue descrita por primera vez en 2005. Pese a su parecido con otra enfer-

medad también rara pero más conocida, el síndrome de Marfan, esta patología “tiene una naturaleza mucho más agresiva para los tejidos vasculares”, según explica a *Público* uno de sus descubridores, el investigador Bart Loeys.

De hecho, a diferencia de lo que ocurre en el síndrome de Marfan, esta dolencia puede ocasionar la rotura de la aorta con aneurismas de diámetros mucho menores (de unos 4 cm) y a edades más tempranas, así como provocar problemas similares en otras arterias, indica Forteza. “Cuando no se conocía este diagnóstico eran niños que fallecían de muerte súbita porque, salvo en esta enfermedad, es excepcional

La paciente, de 11 años, ya camina y volverá a su casa la próxima semana

La niña podrá hacer una vida prácticamente normal

que a los niños se les rompa la aorta, que es un tejido muy elástico”, agrega.

Para Forteza, que ha realizado ya 37 cirugías similares en pacientes del síndrome de Marfan, la principal dificultad radica en que se trata de una zona muy delicada del corazón, justo a la salida del ventrículo izquierdo, donde nacen las arterias coronarias. “Tiene que quedar todo perfecto”, añade, “porque, de lo contrario, hay riesgo de infarto o de que el corazón no lata bien”.

Esta operación, que tiene como precedente un caso en adulto resuelto en 2007 en el Hospital Clínico San Carlos, se prolongó a lo largo de cinco horas. Fue necesario conec-

tar a la paciente a una máquina de circulación extracorpórea durante dos horas y media, y dejar su corazón parado y sin riego durante 111 minutos para eliminar el tramo de la aorta dañado y sustituirlo por una prótesis de poliéster que la paciente llevará toda su vida.

En este caso, Forteza y su equipo, formado por diez personas, aplicaron una versión de la llamada técnica de David, que permite preservar la válvula aórtica de la paciente. La válvula es un tejido formado por tres velos y del tamaño de una moneda que regula la salida de la sangre a la aorta desde el corazón. En la cirugía tradicional suele sustituirse por una válvula mecánica,



PRÓTESIS DE AORTA

El cirujano sostiene un tramo de la prótesis de aorta, hecha de poliéster, antes de implantársela a la paciente.



CIRCULACIÓN EXTRACORPÓREA

La perfusionista controla la circulación de la sangre de la paciente mientras el corazón está parado.

“lo que, además de comportar un mayor riesgo de infecciones, obliga al paciente a tomar anticoagulantes toda su vida”, agrega el médico. “Ahora habrá que controlar el funcionamiento de la válvula, pero, tras diez años de experiencia con esta técnica, sabemos que el 90% de los pacientes están bien y sin necesidad de una reoperación”, señala.

Este procedimiento permite también recrear los llamados senos de Valsalva, una zona más dilatada situada en la raíz de la aorta donde nacen las arterias coronarias. Con el fin de obtener la forma adecuada, se hace necesario, sin embargo, colocar la prótesis en dos tramos que encajan uno sobre otro, lo que añade complejidad a una intervención ya de por sí muy delicada.

“Hay que tener paciencia –indica-. Es una zona que puede sangrar porque hay mucha presión, y si das mal los puntos y hay hemorragia, es muy complicado repararlo, por eso hay que dar los puntos muy juntos y sin dañar los tejidos”.

Artesanía coronaria

El jefe del Servicio de Cirugía Cardíaca del hospital madrileño, José María Cortina, opina que este tipo de cirugía “siempre parece artesanía” y añade que, pese a tratarse de un intervención conceptualmente sencilla, “lo difícil es hacerlo con mucha precisión porque la

válvula tiene que funcionar” una vez reimplantada. Por eso, una vez que el paciente sale de bomba, es decir, cuando su corazón vuelve a hacerse cargo de todo el flujo sanguíneo tras retirarse la circulación extracorpórea, los cirujanos y los cardiólogos estudian detenidamente en el ecocardiograma si la válvula realiza bien su función.

Al margen de la complejidad intrínseca de la técnica, cualquier infección puede dar al traste con este tipo de operaciones a corazón abierto, por lo que, según recalcan las enfermeras Urmi Kuiperdal y Esperanza Galiano, asistentes en la intervención, la esterilidad es una prioridad absoluta. También es necesario llevar una contabilidad exhaustiva de todo el material empleado para evitar, por ejemplo, que una pequeña gasa pueda quedarse dentro del cuerpo del paciente.

El síndrome de Loeys-Dietz tiene otros síntomas además del aneurisma, como una mayor separación entre los ojos, la campanilla bífida o el paladar hundido, pero para María del Carmen su mayor amenaza, la posibilidad de muerte súbita, ya ha empezado a formar parte del pasado. *

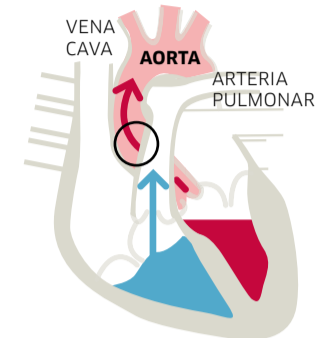
Más información

PÁGINA WEB DE CIRUGÍA CARDÍACA DEL 12 DE OCTUBRE
www.cirurgiacardiaca.org

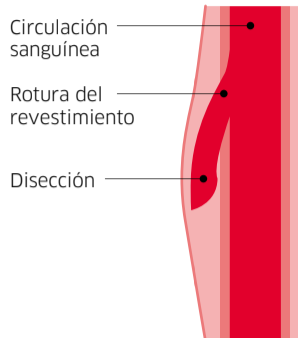
Una intervención compleja

En qué consiste el aneurisma

Localización del problema
(corazón en fase de sístole ventricular)



Dilatación de la arteria

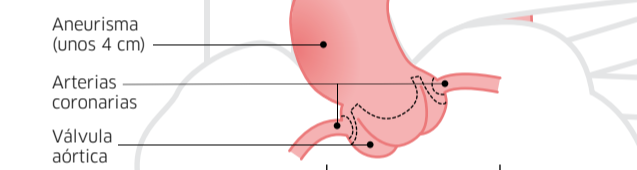


La aorta es la principal arteria del cuerpo humano. Su función es transportar y distribuir sangre rica en oxígeno a todo el organismo

Es una dilatación localizada de una arteria o vena por una degeneración de su pared, pudiendo causar su rotura. En el caso de la aorta, la rotura supone la muerte del paciente

La operación

1 El cirujano escinde la sección dilatada de la aorta. Trabaja con el corazón parado y el paciente en hipotermia



2 Se mantiene la válvula aórtica que se cose a la prótesis, un tejido hecho de poliéster trenzado e impregnado con colágeno de bovino

Arterias coronarias

3 El injerto se cose a la arteria en dos tramos, simulando la forma original de la misma

Injerto sintético

Arterias coronarias

FUENTE: HOSPITAL 12 DE OCTUBRE

infografia@publico.es

SACADUDAS

Los rasgos de una patología letal

> ¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ?

Es una enfermedad rara, descrita por primera vez en 2005, que provoca la muerte súbita a edades tempranas por rotura de un aneurisma (dilatación) de aorta.

> ¿A QUÉ SE DEBE?

Está provocada por mutaciones en el gen que codifica el receptor del factor de crecimiento

transformante beta, un regulador de la actividad celular.

> ¿TIENE TRATAMIENTO?

Para resolver el aneurisma de aorta, hay que intervenir quirúrgicamente.

> ¿CUÁNDO HAY QUE OPERAR?

La intervención es necesaria cuando el aneurisma alcanza un diámetro crítico a partir del cual existe riesgo de rotura. Se han documentado casos de fallecimiento con diámetros de aorta inferiores a los 4,5 centímetros y en niños incluso de seis meses de edad.

Una peregrinación por cinco consultas cada seis meses

En primera persona

Los padres de María del Carmen narran su experiencia

A. G.
MADRID

Tras un peregrinaje por consultas y centros sanitarios iniciado ahora hace seis años, los padres de María del Carmen no pueden ocultar su alegría poco después de conocer que la compleja intervención de cirugía cardíaca por la que ha pasado su hija ha terminado bien.

El padre, Juan Pedro, empieza recordando cómo, cuando la niña tenía sólo 5 años, el corazón “latía como si estuviera participando en una carrera” cuando la tenía en brazos, lo que les hizo pensar que algo no iba bien. Su madre, Manuela, llevó a la niña al hospital de Almería donde trabaja como matrona y el especialista descubrió enseguida síntomas similares a los del síndrome de Marfan, ya que aún no se conocía como tal la enfermedad de María del Carmen.

Empezaron a moverse hasta que, gracias a Internet, dieron con la unidad especializada de Alberto Forteza, en el Hospi-

En tres minutos

Harry Dietz

Descubridor del síndrome

«Es más común de lo que creíamos»

1

Usted y su colega Bart Loeys describieron el síndrome que lleva su nombre en 2005. ¿Cuándo sospecharon que se trataba de una nueva enfermedad?

Lo sospechamos muchos años antes, aunque la evidencia llegó cuando vimos que todos los pacientes tenían mutaciones en el gen que codifica el receptor TGF-beta, mientras que en el síndrome de Marfan la mutación se daba en el gen de la fibrilina-1.

2

¿Cuáles son las diferencias con el síndrome de Marfan?

tal 12 de Octubre de Madrid. “Lo llamé y considero que la niña podía ser un caso especial”, señala Manuela. Tras la confirmación genética, la paciente ha estado controlada durante los últimos tres años hasta que el diámetro del aneurisma hizo necesaria la intervención.

Manuela, que sabe lo que es tener que recorrer cinco consultas distintas cada seis meses hasta que llegó al Hospital 12 de Octubre, destaca la importancia de las unidades especializadas para tratar este tipo de patologías: “Es genial porque en un solo día de consulta la niña recibe atención integral y si además ves que la persona que te atiende sabe de lo que le estás hablando, te da mucha tranquilidad”.

Manuela reconoce que, antes de contactar con la unidad de Forteza, se encontraron muchas veces con la incompreensión o la falta de conocimiento del personal sanitario. “Estábamos hartos de que nos pusieran caras raras o de que hicieran como que nos entendían cuando nos dábamos cuenta perfectamente de que no habían oído hablar del síndrome de Loeys-Dietz en su vida”. *

Hay muchas, pero la más importante es que en el Marfan el aneurisma suele aparecer sólo en la base de la aorta y no se rompe hasta que es muy grande, mientras que en este caso los aneurismas pueden estar en otras localizaciones, y romperse mucho antes y a un tamaño menor.

3

¿Cuántos pacientes sufren este síndrome en el mundo?

Todo lo que puedo decir es que se trata de una patología mucho más común de lo que pensamos inicialmente. Nosotros hemos visto a unas 100 familias, pero hemos oído hablar de muchas más. Hemos comprobado casos después de muertes prematuras por no recibir el tratamiento adecuado, pero las cosas pintan mucho mejor de cara al futuro.

4

¿Hay que recomendar la cirugía precoz?

Habitualmente sugerimos esta opción, aunque la recomendación específica depende de cada caso.