

RESULTADO DE LAS REOPERACIONES LUEGO DE LA CORRECCION DE LA COARTACION AORTICA

Tipo de reoperaciones alejadas y sus indicaciones.

Rochester, EE.UU.

Los pacientes con coartación aórtica suelen presentar en su evolución otras alteraciones cardiovasculares, que en ocasiones obligan a reoperaciones con técnicas complejas.

[Mayo Clinic Proceedings 77:646-653, 2002 - SIIC]

En pacientes que han sido sometidos a intervenciones de reparación de coartación aórtica las causas más frecuentes de reoperación son las enfermedades cardiovasculares, afirman investigadores de la Mayo Clinic, Rochester, EE.UU. Los autores revisaron los datos clínicos, de cateterismo cardíaco y ecocardiográficos, así como los criterios de reoperación, procedimientos quirúrgicos y evolución de 43 pacientes en los que se realizaron 54 reoperaciones entre 1972 y 1996. Los resultados del análisis revelan que de las reoperaciones por recoartación o enfermedad cardiovascular asociada, o ambas entidades simultáneas, el 20% se llevó a cabo en pacientes asintomáticos y el 80% en sintomáticos. Entre las enfermedades cardiovasculares asociadas los autores citan la válvula aórtica bicúspide en 36 pacientes (84%), la hipoplasia del arco aórtico en 12 (28%), aneurisma o pseudoaneurisma aórtico en 6 casos (14%) y estenosis aórtica subvalvular en 5 enfermos (12%). Los procedimientos quirúrgicos consistieron en 22 reparaciones de recoartaciones y 32 intervenciones para reparar otras alteraciones cardiovasculares. La intervención simultánea de la recoartación y de una enfermedad cardiovascular asociada se realizó en un tiempo quirúrgico en 5 enfermos, por medio de esternotomía mediana y técnica de puente extraanatómico de aorta ascendente a descendente, sin registrarse complicaciones. En toda la serie se registró un fallecimiento (mortalidad de 1.9%), por grave obstrucción vascular pulmonar preexistente. En el seguimiento a largo plazo, de estos 54 pacientes reoperados fue necesario intervenir nuevamente en 11 casos, para reparación de defecto septal ventricular (3 pacientes, 7%), cirugía valvular aórtica o mitral (3 pacientes), cirugía por disfunción valvular protésica secundaria a endocarditis en 2 casos, igual número de aneurismas aórticos y cirugía combinada de recoartación y enfermedad valvular aórtica en un caso. En estos 11 pacientes no se registró mortalidad.

Los autores destacan la necesidad de un enfoque quirúrgico individualizado, con técnicas que van del reemplazo valvular o la cirugía de recoartación hasta puentes extraanatómicos combinados con otros procedimientos para el tratamiento de lesiones asociadas.

A pesar de las técnicas quirúrgicas complejas y de las reoperaciones múltiples, concluyen los autores, en esta serie la morbilidad y mortalidad fueron bajas.

DESCRIBEN UNA NUEVA MUTACION DEL GEN RECEPTOR DE LDL

Sería una posible causa de hipercolesterolemia familiar.

Génova, Italia

Describen el caso de una mutación *de novo* en el gen receptor de LDL que corresponde a sustitución de serina por cisteína en posición 88, responsable de un caso de hipercolesterolemia familiar sin antecedentes paternos.

[Biochimica et Biophysica Acta 1587:7-11, 2002 - SIIC]

Una sustitución de serina por cisteína en la posición 88 (C88S) sería la responsable de un caso de hipercolesterolemia familiar, informan investigadores de la Universidad de Génova y otros centros de Italia. Los autores señalan que la hipercolesterolemia familiar es una alteración genética frecuente, causada por mutaciones en el gen receptor de LDL y transmitida como rasgo codominante. No obstante, existen formas de hipercolesterolemia con transmisión de tipo recesivo. Al identificarse a un paciente con el fenotipo clínico de hipercolesterolemia familiar heterocigota cuyos padres tenían valores lipídicos normales, lo que sugiere un tipo recesivo de transmisión, los autores llevaron a cabo el análisis de su gen receptor de LDL. El estudio reveló que el paciente tenía una transversión heterocigota G>C en el exón 4, que trae como consecuencia una sustitución de serina por cisteína en la posición 88 de la proteína receptora. Esta mutación no fue encontrada en los padres del paciente, y fue excluida la no-paternidad, de forma tal que se concluyó que el paciente era portador de una mutación *de novo*.

El análisis haplotípico del locus del receptor LDL indicó que la mutación estaba presente en la línea germinal paterna. Esta mutación seguramente es la causa del defecto del receptor LDL, sostienen los autores, puesto que se encontró en el hijo hipercolesterolémico del paciente y no en 200 cromosomas de individuos de control.

Los autores señalan que este es el quinto informe de una mutación *de novo* en el gen del receptor de LDL asociado con el fenotipo clínico de la hipercolesterolemia familiar, uno de los cuales (transversión T>A en el exón 1) fue descrito por ellos mismos en un niño de 11 años sin antecedentes de hipercolesterolemia familiar.

Finalmente, observan que no se ha podido realizar una estimación de la frecuencia de la mutación C88S en la población.