

CASO CLÍNICO

Transposição Congenitamente Corrigida das Grandes Artérias e Coarctação da Aorta – Uma associação pouco comum [68]

AIDA BRANDÃO, SÓNIA MAGALHÃES, ADELINO CORREIA

Serviço de Cardiologia, Hospital de São Marcos
Braga, Portugal*Rev Port Cardiol* 2004;23 (7-8):993-999**RESUMO**

A transposição corrigida das grandes artérias, L-TGA, é uma doença congénita rara, que aparece em menos de 0.5% dos doentes com cardiopatia congénita. A taxa de sobrevivência e a idade na altura do diagnóstico são variáveis, dependendo sobretudo do tipo de lesões associadas. Os autores apresentam o caso clínico de uma jovem a quem, aos 24 anos de idade e num ecocardiograma de rotina, foi diagnosticada transposição corrigida dos grandes vasos e coarctação da aorta, uma associação pouco comum. São descritas características observadas nos exames auxiliares de diagnóstico efectuados (ecocardiograma com Doppler, radiografia torácica, electrocardiograma e cateterismo cardíaco) consideradas importantes para o diagnóstico da situação clínica em causa. Adicionalmente, os autores fazem uma breve revisão da literatura sobre a L-TGA e a sua associação com a coarctação da aorta.

Palavras-Chave

Transposição congenitamente corrigida das grandes artérias; L-TGA; Coarctação da aorta; Cardiopatia congénita

ABSTRACT**Congenitally corrected transposition of the great arteries and aortic coarctation – an uncommon association**

Congenitally corrected transposition of the great arteries, L-TGA, is a rare abnormality accounting for less than 0.5% of clinically apparent congenital heart disease. Age at time of diagnosis and survival rate are variable and depend mostly on associated anomalies. The authors present a clinical case of a twenty-four-year-old woman in whom, in a routine echocardiogram, congenitally corrected transposition of the great arteries and aortic coarctation were diagnosed, an unusual association. They describe the results of complementary exams (echocardiography, chest X-ray, electrocardiogram and cardiac angiography) that they believe to be useful for the correct diagnosis of this clinical situation. Additionally, the authors make a brief review of the literature relevant to the case.

Key words

Congenitally corrected transposition of the great arteries; L-TGA; Aortic coarctation; Congenital cardiopatie

Introdução

A transposição corrigida dos grandes vasos, L-TGA, é uma lesão congénita acianótica na qual o ventrículo direito (VD) morfológico está à esquerda e o ventrículo esquerdo (VE) morfológico está à direita. O retorno venoso sistémico vai da aurícula direita através da válvula mitral para o VE e esvazia para a artéria pulmonar (AP). O sangue oxigenado vindo

Introduction

Congenitally corrected transposition of the great arteries, L-TGA, is an acyanotic congenital lesion in which the morphological right ventricle is located on the left and the morphological left ventricle on the right. Systemic venous return goes from the right atrium to the left ventricle via the mitral valve and then empties into the pulmonary artery. Oxygenated

dos pulmões retorna à aurícula esquerda (AE) e através da válvula tricúspide (VT) para o VD que conecta com a aorta⁽¹⁾.

Apesar de não haver perturbação fisiológica na circulação pulmonar e sistêmica, uma vez que o sangue flui numa sequência eficaz, frequentemente coexistem anomalias cardiovasculares que podem causar cianose⁽¹⁾.

A comunicação interventricular (CIV) e a estenose pulmonar são associações comuns⁽²⁾, mas a coarctação da aorta foi raramente documentada⁽³⁻⁸⁾.

Caso Clínico

Mulher de 24 anos, escriturária, assintomática do ponto de vista cardiovascular. Antecedente de sopro cardíaco identificado na infância, o qual nunca tinha sido investigado.

Em Março/03, foi-nos enviada pelo ginecologista assistente para realização de ecocardiograma, através do qual se identificou a presença de transposição congenitamente corrigida das grandes artérias e de coarctação da aorta. No plano apical de quatro câmaras (*Fig. 1*, imagem superior), era notória a disposição invertida dos ventrículos e a discordância aurículo-ventricular, tendo como elementos de referência a banda moderadora do VD e a sua trabeculação, a inserção mais apical da válvula tricúspide bem como a ancoragem de um dos seus folhetos ao nível do septo inter-ventricular, e a drenagem venosa pulmonar característica da aurícula esquerda. Uma ligeira rotação a partir daquele plano, desvendava a AP, a qual se encontrava em continuidade com o VE morfológico (*Fig. 1*, imagem inferior). A observação ao nível da janela supra-esternal (*Fig. 2*, imagem superior) evidenciou a presença de coarctação da aorta distal à emergência da artéria subclávia esquerda, sendo o gradiente máximo determinado por Doppler de cerca de 46 mmHg (*Fig. 2*, imagem inferior). Adicionalmente é de referir a existência de uma insuficiência tricúspide ligeira e a ausência de *shunts* intra-cardíacos.

A avaliação clínica posteriormente efectuada evidenciou a presença de um sopro holossistólico intenso audível em todo o precórdio, bem como ao nível do espaço inter-escapular. Foi igualmente detectada hipertensão arterial com um índice tornozelo-braço inferior a 1 (TA no braço direito de 162/75 mmHg e TA na perna direita de 129/76 mmHg), sem redução substancial dos pulsos femorais.

blood from the lungs flows to the left atrium and via the tricuspid valve to right ventricle, which is connected to the aorta⁽¹⁾.

Although there is no physiological perturbation of pulmonary or systemic circulation, due to the fact that blood flows effectively, there are often coexisting cardiovascular anomalies which may give rise to cyanosis⁽¹⁾.

Ventricular septal defect and pulmonary stenosis are common associations⁽²⁾, but aortic coarctation has rarely been reported⁽³⁻⁸⁾.

Case Report

A 24-year-old woman, a clerical worker, without cardiovascular symptoms, had had a cardiac murmur identified in infancy, but this was never investigated.

In March 2003, she was referred to our department by her gynecology consultant for an echocardiogram, which revealed congenitally corrected transposition of the great arteries and aortic coarctation. In 4-chamber apical view (*Fig. 1*, top), inversion of the ventricles and atrioventricular discordance are clearly visible, taking as reference points the moderator band of the right ventricle and its trabeculation, the more apical position of the tricuspid valve, the anchorage of one of its leaflets to the interventricular septum, and the characteristic pulmonary venous drainage of the left atrium. Slight rotation of the view revealed the pulmonary artery in continuity with the morphological left ventricle (*Fig. 1*, bottom). Observation via the suprasternal window (*Fig. 2*, top) showed aortic coarctation distal to the emergence of the left subclavian artery, with a maximum Doppler gradient of 46 mmHg (*Fig. 2*, bottom). In addition, mild tricuspid regurgitation was noted, but no intracardiac shunt.

Subsequent clinical examination revealed a loud pansystolic murmur audible throughout the precordium and between the scapulae. In addition, hypertension was detected, with an ankle-arm index of less than 1 (pressure in the right arm of 162/75 mmHg and of 129/76 mmHg in the right leg) with no significant reduction in femoral pulses.

The chest X-ray in anteroposterior view was consistent with a diagnosis of L-TGA, showing straightening of the upper part of the left border of the cardiac silhouette secondary to the parallel disposition of the great vessels, no pulmonary artery arch, and normal pulmonary vascularization.

The electrocardiogram revealed sinus rhythm, right atrial dilatation, Q waves in leads

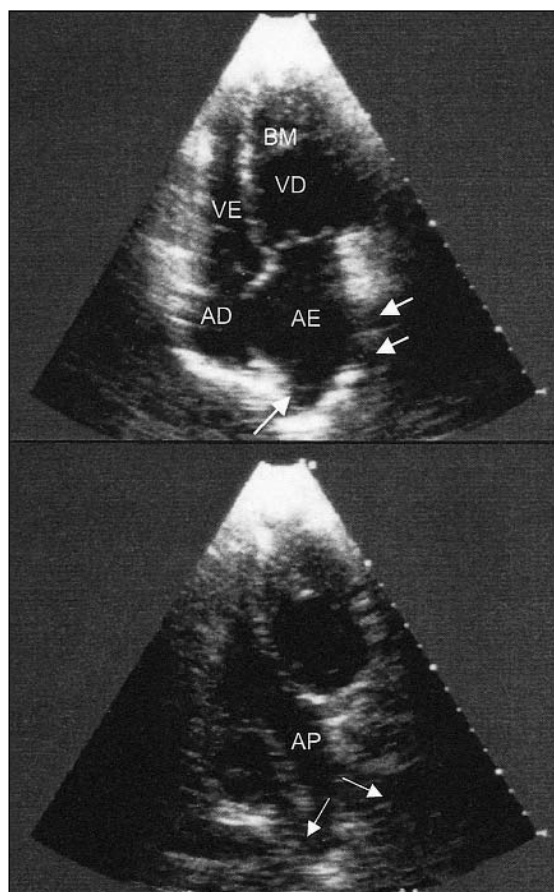


Fig. 1

A radiografia torácica em incidência antero-posterior era congruente com o diagnóstico de L-TGA, verificando-se retificação da porção superior do bordo esquerdo da silhueta cardíaca secundária à disposição paralela dos grandes vasos, ausência do arco da artéria pulmonar e vascularização pulmonar normal.

O electrocardiograma caracterizava-se pela presença de ritmo sinusal, dilatação auricular direita, onda «Q» nas derivações DIII e aVF, eixo cardíaco médio no plano frontal entre 0 e -30°, deficiente progressão de forças nas derivações précordiais, bem como alterações da repolarização sugestivas de sobrecarga ventricular (Fig. 3).

O cateterismo cardíaco confirmou o diagnóstico de transposição corrigida das grandes artérias e de coarctação da aorta distal à emergência da artéria subclávia esquerda (Fig. 4), tendo sido o gradiente através da coarctação avaliado em cerca de 43 mmHg; não foram detectados *shunts* intra-cardíacos nem insuficiências valvulares significativas.

A jovem foi medicada com a associação enalapril 20 mg/hidroclorotiazida 12,5 mg e

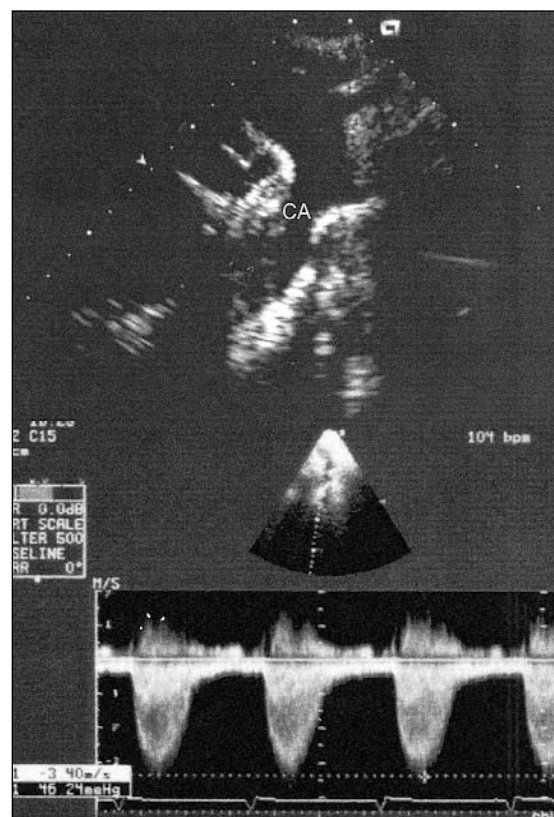


Fig. 2

DIII and VF, mean cardiac axis in the frontal plane between 0 and -30°, poor progression of forces in the precordial leads and repolarization abnormalities suggestive of ventricular overload (Fig. 3).

Cardiac catheterization confirmed the diagnosis of corrected transposition of the great arteries and of aortic coarctation distal to the emergence of the left subclavian artery (Fig. 4). There was a gradient of around 43 mmHg across the coarctation; no intracardiac shunt or significant valvular regurgitation was detected.

The patient was medicated with 20 mg enalapril and 12.5 mg hydrochlorothiazide and was referred to the Cardiothoracic Surgery Department of the São João Hospital in Porto for surgical correction of aortic coarctation. The operation was carried out in October 2003, the coarctation being resected with an end-to-end suture. There were no significant perioperative complications, and subsequent examination showed that the cardiac murmur had disappeared and that blood pressure was normal. Echocardiography confirmed that there was no sig-

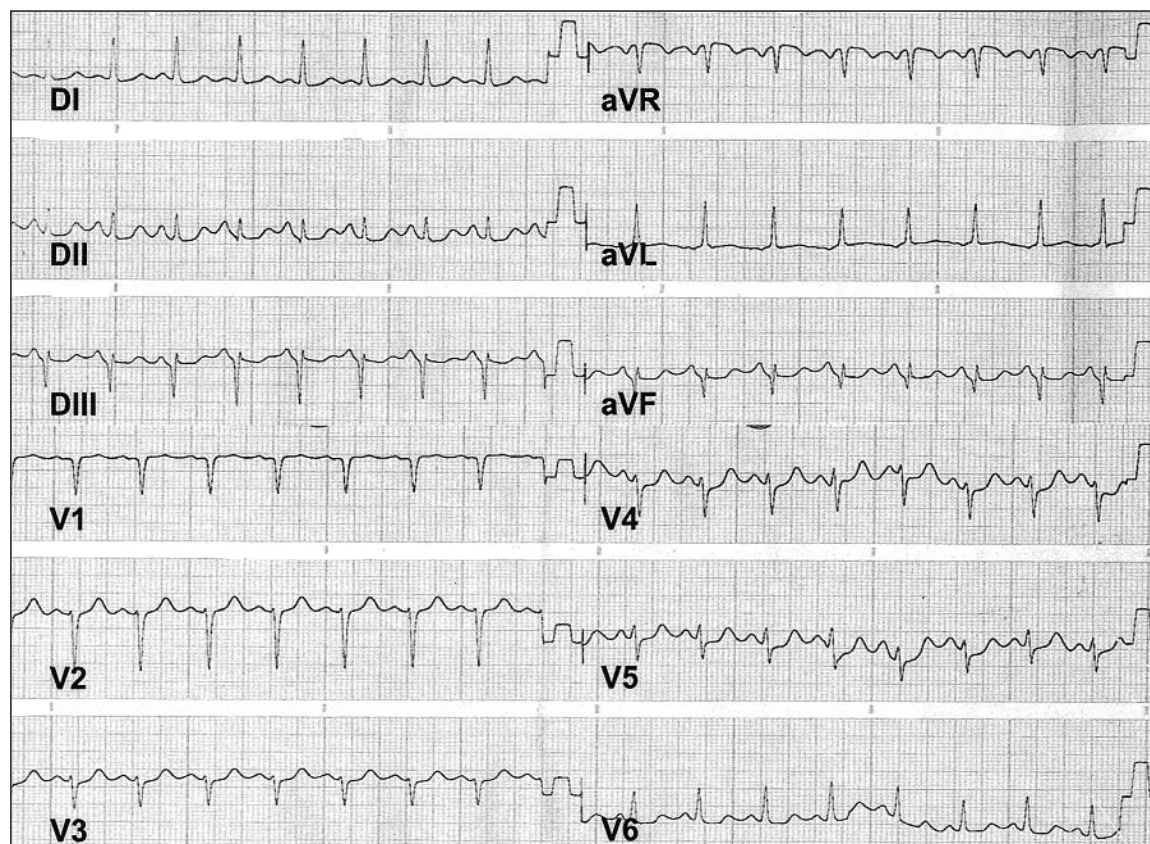


Fig. 3

referenciada para cirurgia de correcção da coarctação da aorta no Centro de Cirurgia Cardio-torácica do Hospital de São João do Porto. A doente foi operada em Outubro/03 tendo sido efectuada ressecção da coarctação com sutura topo a topo, não se tendo verificado complicações peri-operatórias de relevo. Posteriormente, verificou-se o desaparecimento do sopro cardíaco e normalização dos valores tensionais. O ecocardiograma confirmou a ausência de gradiente residual significativo ao nível da aorta descendente.

Discussão

A transposição fisiologicamente corrigida das grandes artérias é uma anormalidade rara constituindo cerca de 0,5% das causas de doença cardíaca congénita clinicamente aparente⁽²⁾, sendo no entanto desconhecida a verdadeira prevalência da malformação.

A taxa de sobrevivência, 10 anos após o diagnóstico, varia entre 64 e 83% e correlaciona-se com as anomalias cardiovasculares associadas. Freedom reportou uma mortalidade operatória de 6% e uma taxa de sobrevivência de 48% aos 15 anos num grupo de pacientes com L-TGA⁽⁹⁾.

nificant residual gradient through the descending aorta.

Discussion

Physiologically corrected transposition of the great arteries is a rare abnormality accounting for less than 0.5% of clinically apparent congenital heart disease⁽²⁾, although the real prevalence of the malformation is unknown.

The survival rate 10 years after diagnosis is between 64 and 83% and is linked to associated cardiovascular abnormalities. Freedom reported an operative mortality of 6% and a 15-year survival rate of 48% within a group of patients with L-TGA⁽⁹⁾.

The rare patient who does not have associated cardiovascular abnormalities (isolated L-TGA) may have a relatively benign course and remain asymptomatic for a long time, the diagnosis only being made late in infancy or even in adulthood during a routine examination, as was the case with our patient, or may present with complete atrioventricular block or with congestive cardiac failure.

L-TGA is often found in association with abnormalities of the conduction system, and in particular complete atrioventricular block,

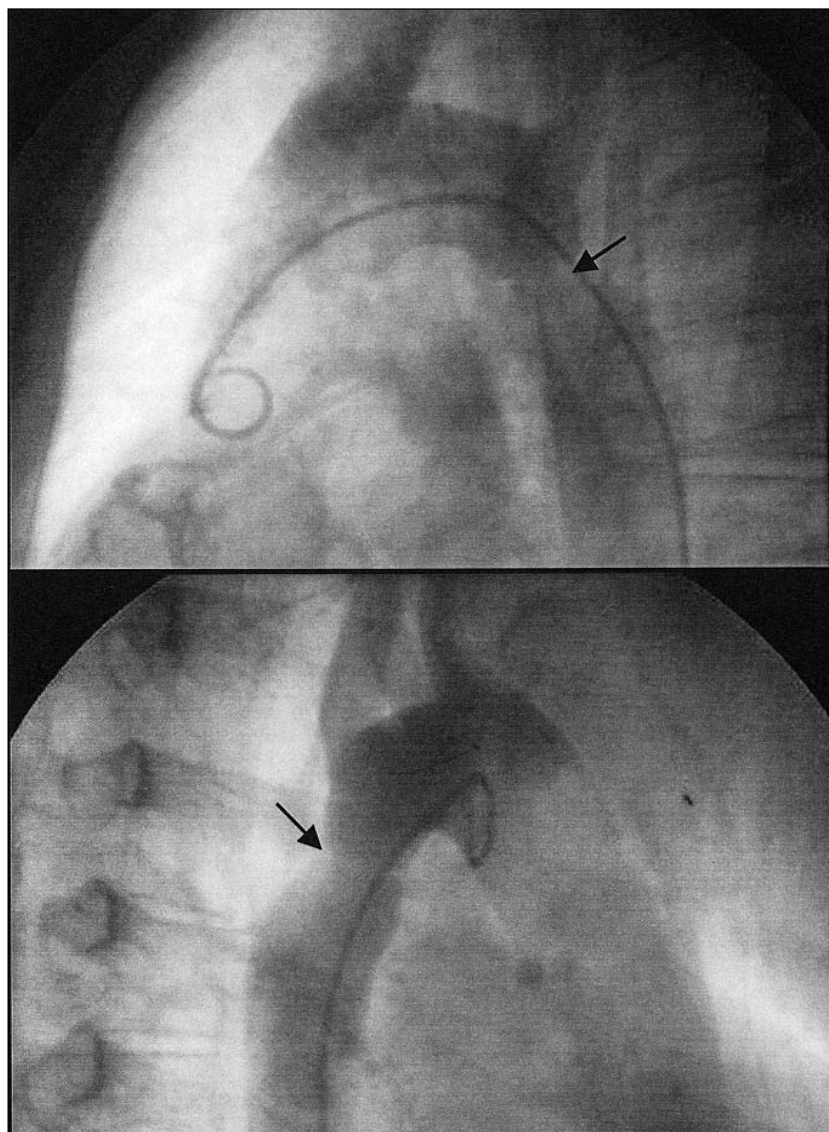


Fig. 4

O raro paciente sem anomalias cardiovasculares associadas (L-TGA isolada) pode ter um curso relativamente benigno, persistindo assintomático do ponto de vista cardiovascular durante muito tempo, sendo a situação diagnosticada tardiamente na infância ou já na idade adulta num exame de rotina, como foi o caso do nosso doente, ou quando se apresenta com BAV completo ou com insuficiência cardíaca congestiva.

A L-TGA encontra-se frequentemente associada a anomalias do sistema de condução, sendo de particular relevo a associação com o BAV completo, o qual ocorre em cerca de 30% dos doentes e pode estar presente ao nascimento ou desenvolver-se a uma taxa de 2% por ano⁽²⁾.

A malformação associada mais comum é a CIV com uma prevalência de 60-70% em sé-

which occurs in 30% of patients and may either be present at birth or develop later at a rate of 2% per annum⁽²⁾.

The most common associated malformation is ventricular septal defect (VSD), with a prevalence of 60-70% in clinical series and around 80% in autopsy reviews⁽¹⁰⁾. Obstruction of the pulmonary outflow tract occurs in 30 to 50% of cases⁽²⁾ and is typically associated with VSD.

Although an incidence of 97% of abnormal tricuspid valve morphology has been reported in autopsy series⁽¹⁰⁾, clinically significant abnormalities of this valve are less common.

The combination of L-TGA and Ebstein's anomaly with severe regurgitation of the systemic atrioventricular valve has been found in association with aortic arch obstruction in newborns⁽¹¹⁾. In such cases, the association of such

ries clínicas⁽²⁾ e de cerca de 80% em revisões de casos autopsiados⁽¹⁰⁾. A obstrução do tracto de saída pulmonar ocorre em 30 a 50% dos casos⁽²⁾ e está tipicamente associada a CIV.

Embora uma morfologia anormal da válvula tricúspide seja relatada com uma incidência de 97% em séries de autópsia⁽¹⁰⁾, anormalidades clinicamente relevantes da mesma são menos comuns.

A combinação de L-TGA e anomalia de Ebstein com regurgitação severa da válvula AV sistémica encontra-se associada à obstrução do arco aórtico em recém-nascidos⁽¹¹⁾. Nesta situação, a associação de uma regurgitação severa da válvula AV sistémica com um ventrículo direito morfológico sistémico pode comprometer o fluxo anterógrado sistémico e contribuir para a hipoplasia do tracto de saída sistémico, gerando uma situação análoga à associação entre a anomalia de Ebstein e a atresia do tracto de saída pulmonar (atresia ou estenose pulmonar) num coração com conexões normais⁽¹¹⁾.

A referência na literatura a casos de L-TGA associada a anomalias do arco aórtico sugere tratar-se de uma situação relativamente rara. Hallwork numa série de 32 casos, bem como Van Praagh numa série de 33 casos *postmortem*, não encontraram nenhum caso de coarctação da aorta, e numa análise de 330 casos de L-TGA⁽⁴⁻⁸⁾ apenas 15 casos de anomalias do arco aórtico foram reportados.

No caso concreto apresentado, L-TGA associada a coarctação da aorta, a válvula tricúspide apresenta uma implantação normal e regurgitação ligeira, pelo que se integra no pequeno grupo de doentes com L-TGA e obstrução do arco aórtico não associadas a anomalia de Ebstein.

Nos doentes com L-TGA, a cirurgia apenas está indicada para as lesões associadas sintomáticas ou quando é esperado benefício hemodinâmico significativo. Na situação clínica descrita neste artigo, a indicação cirúrgica era mandatária⁽¹²⁾, dado que a obstrução ao fluxo aórtico secundária à presença de coarctação da aorta impunha uma sobrecarga de pressão ao ventrículo direito sistémico que acarretaria uma deterioração mais precoce da sua função sistólica.

O aparecimento de regurgitação progressiva da válvula AV sistémica e a deterioração da função do ventrículo sistémico com a idade são parte integrante da história natural da L-TGA⁽¹³⁾, pelo que um seguimento regular e a avaliação periódica da função ventricular e da regur-

regitation with a morphologically systemic right ventricle can impair the systemic antero-grade flow and contribute to hypoplasia of the systemic outflow tract, causing a situation analogous to the association of Ebstein's anomaly and atresia of the pulmonary outflow tract (pulmonary atresia or stenosis) in a heart with normal connections⁽¹¹⁾.

References in the literature to L-TGA associated with aortic arch anomalies suggest that the condition is relatively rare. Neither Hallwork in a series of 32 cases, nor Van Praagh in a series of 33 post-mortem cases, encountered any examples of aortic coarctation, while an analysis of 330 cases of L-TGA⁽⁴⁻⁸⁾ reported only 15 with aortic arch anomalies.

In the specific case presented here of L-TGA associated with aortic coarctation, the tricuspid valve had a normal implantation and only mild regurgitation, which would imply that this can be included in the small group of cases of patients with L-TGA and aortic arch obstruction that are not associated with Ebstein's anomaly.

For patients with L-TGA, surgery is only indicated for associated symptomatic lesions or where significant hemodynamic benefit is anticipated. In the case described here, surgery was mandatory⁽¹²⁾, given that the obstruction of aortic flow caused by aortic coarctation was producing pressure overload on the systemic right ventricle which would bring about an early deterioration in its systolic function.

The appearance of progressive regurgitation of the systemic atrioventricular valve and age-related deterioration in systemic ventricular function both comprise part of the natural history of L-TGA⁽¹³⁾, from which it follows that regular follow-up and periodic assessment of ventricular function and tricuspid regurgitation by Doppler echocardiography are important for such patients. Furthermore, in women, pregnancy can bring about a marked deterioration in systemic right ventricular function and/or development or worsening of regurgitation of the systemic atrioventricular valve⁽¹⁴⁾.

Acknowledgements

We would like to express our gratitude to the Cardiothoracic Surgery Department of the São João Hospital in Porto for their ready and valuable collaboration.

gitação tricúspide por ecocardiografia-Doppler são importantes no seguimento destes doentes. Na mulher, a gravidez pode ser a causa de marcada deterioração da função ventricular direita sistémica, e/ou de desenvolvimento ou agravamento de regurgitação da válvula AV sistémica ⁽¹⁴⁾.

Agradecimentos

Agradecemos ao Serviço de Cirurgia Cardio-Torácica do Hospital de São João do Porto, a inestimável e sempre pronta colaboração prestada.

Pedido de separatas para:
Address for reprints:

AIDA BRANDÃO
Serviço de Cardiologia
Hospital de São Marcos
Largo Eng. Carlos Amarante – Apartado 2242
4701-965 Braga
Tel. 351.253209049 – Fax 351.253209091
E-mail: aida.brandao@vizzavi.pt

BIBLIOGRAFIA / REFERENCES

1. Freedom RM, Dyck JD. Congenitally corrected transposition of the great arteries. In: Emmanouilides GC, Allen HD, Riemenschneider TA, Gutgesell HP, eds. Moss and Adams: Heart disease in infants, children and adolescents. 5th ed. Baltimore, Md: Williams and Wilkins, 1995;1225-1245.
2. Mullins CE. Ventricular inversion. In: Garson A Jr, Bricker JT, Mcnamara DG, eds. The Science and Practice of Pediatric Cardiology. Philadelphia: Lea and Febiger, 1990; 1233-1245
3. Biarke BB, Kidd BSL. Congenitally corrected transposition of the great arteries: a clinical study of 101 cases. *Acta Paediatr Scand* 1976;65:153-60
4. Allwork SP, Bentall HH, Becker AE, et al. Congenitally corrected transposition of the great arteries: morphologic study of 32 cases. *Am J Cardiol* 1976;9:10-31
5. Schiebler GL, Edwards JE, Burchell HB, et al. Congenital corrected transposition of the great vessels: a study of 33 cases. *Pediatrics* 1961; 27(suppl II):851-88.
6. Friedberg DZ, Nadas AS. Clinical profile of patients with congenitally corrected transposition of the great arteries: a study of 60 cases. *N Engl J Med* 1970;282:1053-9
7. Anderson RC, Lillehei CW, Lester RG. Corrected transposition of great vessels of the heart. *Pediatrics* 1956;20:626-46
8. Craig BG, Smallhorn JF, Rowe RD, et al. Severe obstruction to systemic blood flow in congenitally corrected transposition. *Int J Cardiol* 1986;11:209-17
9. Freedom RM. Congenitally corrected transposition of the great arteries: definitions and pathologic anatomy. *Prog Ped Cardiol* 1999;10:3-16
10. Van Praagh R, Papagiannis J, Grunfelder J, et al. Pathologic anatomy of corrected transposition of the great arteries. *Am Heart J* 1998;135:772-85
11. Celermajor DS, Cullen S, Deanfield JE, Sullivan ID. Congenitally corrected transposition and Ebstein's anomaly of the systemic atrioventricular valve: association with aortic arch obstruction. *JACC* Vol. 18, No 4, October 1991:1056-8
12. <http://www.rbh.ntnames.nhs.uk/Cardiology/Consensus/coarctation.htm>
13. Connelly SM, Liu PP, Williams GW, et al. Congenitally corrected transposition of the great arteries in the adult: functional status and complications. *J Am Coll Cardiol* 1996;27:1238-43
14. Therrien J, Barnes I, Somerville J. Outcome of pregnancy in patients with congenitally corrected transposition of the great arteries. *Am J Cardiol* 1999 Oct 1;84(7): 820-4.