

Kvadrikuspid aortaklaff bifynd vid ekokardiografi

ARISH IBRAHIM, ST-läkare
arish.ibrahim@orebroll.se
KENT EMILSSON, överläkare,

verksamhetschef, docent; båda
fysiologiska kliniken, Universi-
tetsjukhuset, Örebro

Ett ovanligt fynd upptäcktes vid en ekokardiografisk undersökning av en medelålders kvinna på fysiologiska kliniken vid Universitetssjukhuset i Örebro, där remittenten efterfrågat klaffvegetationer. Inga vegetationer hittades men ett bifynd var att patientens aortaklaff inte hade de normala tre kusparna eller den vanligare malformationen med två kuspars, utan i stället fyra kuspars. Detta har tidigare varit ett ovanligt bifynd vid obduktion, operation eller till och med aortografier. På senare år, med förbättrad ultraljudsteknik, ses detta bifynd huvudsakligen vid ekokardiografiska undersökningar [1]. Denna kvadrikuspid aortaklaff är inte bara ett ovanligt fynd utan även ett viktigt observandum då klaffen ofta är inkompetent och kan vara associerad med andra medfödda hjärtmissbildningar [2].

Embryologi

Det föreligger många oklarheter avseende uppkomsten av en aortaklaff med fyra kuspars. En hypotes är att en kvadrikuspid aortaklaff är ett medfött hjärtfel som uppstår vid delningen av truncus arteriosus till aorta och arteria pulmonalis, vilket sker efter fostervecka 4. Den fjärde kuspens antas uppstå vid antingen en felaktig fusion av septum, som ska separera de två stora kärlen i hjärtat, eller en abnorm proliferation av de mesenkymala kuddar som ska forma kusparna [2, 3].

Sällsynt fenomen

Det finns ett fåtal rapporter om prevalens av detta fynd, och de flesta är publicerade för över 20 år sedan. Stora grupper har då studerats, med prevalenssiffror mellan 0,013 och 0,043 procent [4]. Vid en av de största och mest aktuella retrospektiva genomgångarna av ekokardiografifall, med upp till 67 982 undersökningar, fick man en prevalens på ca 0,017 procent (5). Det är tänkbart att man med hjälp av transesofageala ekokardiografier och mer avancerade tekniker, som tredimensionell ekokardiografi, datortomografi och magnetkameraundersökningar av hjärtat, kan upptäcka och kartlägga fler av dessa fall, särskilt om aortaklaffkusparna är svårvisualiserade vid konventionell transtorakal ekokardiografi. Fyndet vid fysiologiska kliniken i Örebro är sålunda en mycket sällsynt variant av aortaklaff.

Klafffunktion

Den kvadrikuspid aortaklaffen kan vara konstruerad på många olika vis. Upp till sju olika varianter finns beskrivna. De två vanligaste typerna är en klaff med fyra likstora kuspars (typ A) och en klaff med tre likstora kuspars samt en mindre kusp (typ B) [2]. Intresset av att kategorisera dessa varianter har delvis grundat sig i att försöka hitta ett samband mellan typ av kvadrikuspid aortaklaff och associerade aortaklaffvitier. Studierna har visat varierande resultat och inget entydigt sådant samband [1, 2, 5].

Det som utmärker sig som det vanligaste aortaklaffelet vid alla typer av kvadrikuspid aortaklaffar är klaffinsufficiens (75 procent av fallen). Detta är ett intressant fynd då man vid den vanligare sorten av medfött aortaklaffel, bikuspid aortaklaff, framför allt har en stenotisk komponent. Det finns



Figur 1. Ekokardiografisk bild av en stängd kvadrikuspid aortaklaff. Klaffen består av tre likstora kuspars (markerade med små vita pilar) och en mindre kusp (markerad med en svart pil). Den mindre kuspens position är lokaliserad mellan den vänstra och högra koronara kuspens ursprungliga lokalisation.



Figur 2. Ekokardiografisk bild av en öppen kvadrikuspid aortaklaff. I stället för den triangulära formen som ses vid en trikuspid aortaklaffs öppning ser öppningen och formen på anulus aortae kvadratisk ut.

även fall beskrivna av kvadrikuspid aortaklaffar med endast stenotisk komponent, men dessa är mycket få (0,7 procent av fallen). Andelen fall där klaffelet är kombinerat med aortainsufficiens och aortastenosis uppskattas till ca 8,4 procent. I 16 procent av fallen var den kvadrikuspid aortaklaffen kompetent [1]. I ungefär hälften av fallen där man funnit kvadrikuspid aortaklaffar var klaffarna så dysfunktionella att det krävdes kirurgi för att åtgärda dem [1]. Ett intressant observandum var att de kvadrikuspid aortaklaffarna som inte var kompetenta sågs mer frekvent hos äldre patienter. Barn med en kvadrikuspid aortaklaff hade oftare en välfungerande klaff [2, 5]. Hypotesen är att en kvadrikuspid aortaklaff degenererar snabbare med åldern jämfört med den ordinära trikuspid aortaklaffen och därför bör följas upp [1]. Patienten i Örebro visade sig ha en kvadrikuspid aortaklaff med tre likstora kuspars och en mindre sådan (Figur 1 och 2), det vill säga typ B, med en lindrig insufficiens.

Associerade hjärtmissbildningar

Vid försök till kartläggning av vilka medfödda hjärtmissbildningar som kan vara associerade med en kvadrikuspid aortaklaff finns många olika malformationer beskrivna. I en översikt fanns associerade medfödda hjärtmissbildningar i ca 18 procent av fallen [1]. De som ter sig förekomma mest fre-

SAMMANFATTAT

Som ett bifynd vid en ekokardiografisk undersökning på fysiologiska kliniken vid Universitetssjukhuset i Örebro ses en aortaklaff med fyra kuspars. **Den kvadrikuspid aortaklaffen** är ett medfött hjärtfel med prevalens på mellan 0,013 och 0,043 procent. **De två vanligaste typerna** är fyra

likstora kuspars eller tre likstora kuspars samt en mindre sådan. **Det vanligaste associerade aortaklaffvitet** är aortainsufficiens. **Kvadrikuspid aortaklaff** kan vara förenad med andra medfödda hjärtmissbildningar. **Kvadrikuspid aortaklaff** kan kräva uppföljning, enligt litteraturen.

KLINIK & VETENSKAP FALLBESKRIVNING

kvent är anomalier i kranskärlsavgångarna. Mer sällsynta associerade hjärtmissbildningar omfattar hypertrof kardiomyopati och atriumseptumdefekt. Andra har rapporterat om mitralisklaffprolaps, myxom, pulmonalisstenos, ventrikelseptumdefekt, persisterande ductus arteriosus och även enstaka fall av sinus valsalva-aneurysm [5, 6].

Den bikuspid aortaklaffen är en mycket vanligare aortaklaffs-anomali än den kvadrikuspid aortaklaff och associeras ofta med dilatation av aorta ascendens och koarktation av aorta descendens. Genomgång av litteraturen visar hittills endast sex rapporterade fall av kvadrikuspid aortaklaff med dilatation av aorta ascendens, det vill säga en mycket sällsynt kombination till skillnad från kombinationen bikuspid aortaklaff och aorta ascendens-dilatation [6-8]. Vid histologisk undersökning i ett av dessa fall fann man dock medial degeneration i aortaväggen, liknande den funnen i dilaterade aortaväggar hos dem med bikuspid aortaklaff. Möjligen finns en embryologisk korrelation mellan dessa två aortaklaffsmissbildningar, men på grund av att de funna fallen är så få är det svårt att dra några konklusiva slutsatser. Inga rapporterade fall av koarktation av aorta descendens och kvadrikuspid aortaklaff hittas vid aktuell genomgång av litteraturen; dock klargörs det inte om man har letat efter denna anomali.

Även om det inte råder någon konsensus om vilka medfödda hjärtmissbildningar som vanligtvis är kombinerade med en kvadrikuspid aortaklaff, vilket kan förklaras av de få funna fallen totalt, tyder litteraturen ändå på att det kan föreligga ökad risk för associerade medfödda hjärtmissbildningar överlag.

Relevans

Med hänsyn tagen till att det totala antalet fallbeskrivningar av patienter med kvadrikuspid aortaklaff är få, trots omfattande populationsstudier, är det svårt att dra alltför stora slutsatser av de funna associerade klaffelen och hjärtmissbildningarna. De fall som det ändå rapporterats om visar vilka tendenser som finns. Det kan därför vara av betydelse att vid fynd av en kvadrikuspid aortaklaff framför allt gradera och följa eventuell aortainsufficiens, särskilt som den kan öka med åldern, samt försöka visualisera koronarkärlsavgångar. Vid undersökningen bör även resterande klaffsystem samt eventuella shuntvitier kartläggas så att inte andra medfödda hjärtmissbildningar missas.

Vår patient hade alltså en väsentligen välfungerande kvadrikuspid aortaklaff av typ B. Patienten hade inga associerade hjärtmissbildningar av hemodynamisk signifikans; dock visualiserades inte koronarkärlsavgångarna. Fyndet illustrerar inte bara en mycket ovanlig och intressant klaffanomali, utan innebär även att patienten enligt litteraturen kan kräva noggrann uppföljning.

■ *Potentiella bindningar eller jävsförhållanden: Inga uppgivna.*

REFERENSER

1. Tutarel O. The quadricuspid aortic valve: a comprehensive review. *J Heart Valve Dis.* 2004;13:534-7.
2. Hurwitz LE, Roberts WC. Quadricuspid semilunar valve. *Am J Cardiol.* 1973;31:623-6.
3. Simonds JP. Congenital malformations of the aortic and pulmonary valves. *Am J Med Sci.* 1923;166:584-95.
4. Feldman BJ, Khandheria BK, Warnes CA, et al. Incidence, description and functional assessment of isolated quadricuspid aortic valves. *Am J Cardiol.* 1990;65:937-8.
5. Jagannath AD, Johri AM, Libberthson R, et al. Quadricuspid aortic valve: a report of 12 cases and a review of the literature. *Echocardiography.* 2011;28:1035-40.
6. Khan SK, Tamin SS, Arazo PA. Quadricuspid aortic valve by cardiac magnetic resonance imaging: a case report and review of the literature. *J Comput Assist Tomogr.* 2011;35:637-41.
7. Ferrari E, Marcucci C, Roumy A, et al. Type A quadricuspid aortic valve and ascending aorta aneurysm: a rare combination. *J Heart Valve Dis.* 2011;20:723-5.
8. Elmistekawy EM, Malas T, Hynes M, et al. Repair of quadricuspid aortic valve associated with ascending aorta dilatation. *J Heart Valve Dis.* 2011;21:740-2.

SUMMARY

An echocardiographic examination of a middle-aged woman at Örebro University Hospital, showed an unusual finding. The patient had a quadricuspid aortic valve. The reviewed literature, consisting of older and more recent studies based on cases found substantially through echocardiographic examinations, indicate an estimated prevalence of 0.013% to 0.043%. The quadricuspid aortic valve is believed to develop during the separation of the truncus arteriosus into the aortic artery and the pulmonary artery following the 4th week of gestation. The two most common types of this rare abnormality consist of either four equally sized cusps or one smaller cusp in addition to three equally sized cusps. There are also cases of associated congenital cardiac malformations, where the most recurrent ones seem to be anomalies of the coronary arteries. A quadricuspid aortic valve is not only a rare phenomenon; rather it is an abnormal valve with risk of malfunction. The most commonly associated valve malfunction is aortic regurgitation, which is encountered more frequently in older patients. This may indicate that the quadricuspid aortic valve is more prone to degeneration compared to the normal tricuspid aortic valve, which may highlight the necessity of following up such a finding.