

Segmental infra-renal agenesis of abdominal aorta — a case report

Częściowa podnerkowa agenezja aorty brzusznej — opis przypadku

Alina Piekarek¹, Robert Juszkat¹, Anna Wichrowska², Bartłomiej Perek³, Wacław Majewski⁴

¹Department of Radiology, Poznań University of Medical Sciences, Poland
(Zakład Radiologii, Uniwersytet Medyczny im. K. Marcinkowskiego w Poznaniu)

²Department of Hypertensiology, Angiology, and Internal Medicine, Poznań University of Medical Sciences, Poland
(Klinika Hipertensjologii, Angiologii i Chorób Wewnętrznych, Uniwersytet Medyczny im. K. Marcinkowskiego w Poznaniu)

³Department of Cardiac Surgery, Poznań University of Medical Sciences, Poland
(Klinika Kardiologii, Uniwersytet Medyczny im. K. Marcinkowskiego w Poznaniu)

⁴Department of General and Vascular Surgery, Poznań University of Medical Sciences, Poland
(Klinika Chirurgii Ogólnej i Naczyń, Uniwersytet Medyczny im. K. Marcinkowskiego w Poznaniu)

Abstract

We describe a case of a 32-year-old woman with very rare congenital aortic malformation of the infra-renal abdominal aorta agenesis. Symptoms such as arterial hypertension and vertigo with syncope appeared four years before definite diagnosis was established by computed tomography angiography (angio-CT). Due to a lack of symptoms of visceral organs as well as lower extremities ischaemia, medical treatment was recommended.

Key words: abdominal aorta agenesis, symptoms, treatment

Streszczenie

W pracy opisano przypadek 32-letniej kobiety z bardzo rzadko występującą wadą rozwojową aorty polegającą na braku podnerkowego segmentu aorty brzusznej. Objawy wady (nadciśnienie tętnicze, zawroty głowy z omdleniami) pojawiły się 4 lata przed jej ostatecznym rozpoznaniem w badaniu tomografii komputerowej z programem naczyniowym (angio CT). Ze względu na brak objawów niedokrwienia narządów jamy brzusznej oraz prawidłowe ukrwienie kończyn dolnych zdecydowano o dalszym leczeniu zachowawczym.

Słowa kluczowe: podnerkowa agenezja aorty, objawy, leczenie

Acta Angiol 2011; 17, 3: 231–236

Introduction

Anomalies of the aorta, including its hypoplasia, are not uncommon. However, a true segmental agenesis of any abdominal aortic part is extremely rare. In the last 30 years only a few such cases were described in the literature [1–5]. Clinical symptoms are determined

Wstęp

Anomalie rozwojowe aorty, w tym jej hipoplazja, są zjawiskiem dość częstym, natomiast agenezję z brakiem segmentu aorty rozpoznaje się wyjątkowo rzadko. W ciągu ostatnich 30 lat opisano jedynie kilka takich przypadków [1–5]. Objawy kliniczne zależą od lokalizacji

Address for correspondence:

Robert Juszkat

Szpital Kliniczny nr 1

ul. Długa 1/2, 61–848 Poznań

tel: + 48 (32) 396 42 00, fax: + 48 (32) 396 42 43

e-mail: robertju@wp.pl

by anomaly location and the development of collateral circulation. Imaging modalities such as angiography, computer tomography angiography, or magnetic resonance are mandatory to establish a final diagnosis [3, 4, 6]. We describe a case of true segmental agenesis of the infra-renal abdominal aorta.

Case report

A 32-year-old woman was admitted to the Department of Hypertensiology, Angiology, and Internal Medicine because of vertigo accompanied by syncope and heart palpitations. The first clinical symptoms had appeared four years earlier. During the primary hospitalization in the regional hospital arterial hypertension was diagnosed and single extra ventricular beats in 24-hour ECG examination were found. Additionally, due to recurrent headache with concomitant marked systolic pressure elevation, a CT study without contrast medium injection was carried out. No pathological findings were noted.

On admission she was anxious, presented slightly increased arterial blood pressure (150/90 mm Hg) and mild tachycardia (92 beats/minute). No other abnormalities were found in history analysis, physical examination, and laboratory tests. Ten years earlier caesarean section was performed due to a lack of delivery progress. During this hospitalization she manifested a tendency towards higher blood pressure (peak pressure 165/90 mm Hg). Complete diagnostics of secondary arterial hypertension was done and hormonal aetiology was excluded. Eventually, computed tomography angiography (CT angio) of the abdominal aorta and the peripheral arteries before and after contrast medium administration revealed a segmental agenesis of the infra-renal abdominal aorta (Figure 1). Morphologically normal bifurcation of the abdominal aorta and iliac arteries were filled from Riolan's arch and symmetrically well-developed epigastric arteries (Figure 2). No malformations of either mesenteric or renal arteries were noted (Figure 3).

Due to a lack of symptoms of visceral organs as well as lower extremities ischaemia, medical treatment of arterial hypertension was employed.

Discussion

Aortic lumen narrowing may be acquired or congenital. Acquired lesions are more common and are usually the result of atherosclerotic degeneration, rarely by inflammatory processes (Takayasu arteritis) or as a consequence of external compression by peri-aortic pathologies (e.g. peri-aortic fibrosis, neurofibromatosis, infiltrating retroperitoneal tumours) [3, 7]. Among congenital malformations the most common defect is aortic

wady oraz od stopnia rozwoju i wydolności krążenia obocznego. Do postawienia ostatecznej diagnozy konieczne jest wykonanie badań obrazowych, angiografii, tomografii komputerowej (CT) lub rezonansu magnetycznego (MR) [3, 4, 6]. W pracy przedstawiono przypadek chorej z podnerkową agenezją aorty brzusznej.

Opis przypadku

Do Kliniki Hipertensjologii, Angiologii i Chorób Wewnętrznych przyjęto 32-letnią chorą wskazującą na zawroty głowy z towarzyszącymi omdleniami oraz uczucie bicia i kołatania serca. Pierwsze dolegliwości pojawiły się 4 lata wcześniej. Podczas pierwszej hospitalizacji w szpitalu rejonowym rozpoznano nadciśnienie tętnicze, a podczas 24-godzinnego monitorowania EKG metodą Holtera stwierdzono komorowe pojedyncze pobudzenia dodatkowe. Ponadto ze względu na powtarzające się silne bóle głowy ze znacznym wzrostem ciśnienia tętniczego wykonano u chorej CT głowy bez podania środka cieniującego. W badaniu nie stwierdzono żadnych nieprawidłowości.

Przy przyjęciu do szpitala chora była niespokojna, miała nieznacznie podwyższone ciśnienie tętnicze (150/90 mm Hg) oraz niewielką tachykardię (92/min). W badaniach podmiotowym, fizykalnym i laboratoryjnych nie stwierdzono innych nieprawidłowości. Dziesięć lat wcześniej wykonano cięcie cesarskie z powodu braku postępu porodu. W trakcie hospitalizacji obserwowano tendencję do wyższego ciśnienia tętniczego (najwięcej 165/90 mm Hg). Przeprowadzono pełną diagnostykę nadciśnienia tętniczego wtórnego, wykluczając na wstępie tło hormonalne. W wykonanym badaniu tomografii komputerowej aorty i układu tętnic kończyn dolnych przed i po dożylnym podaniu środka cieniującego (angio-CT) stwierdzono brak odcinka aorty brzusznej poniżej odejścia tętnic nerkowych (ryc. 1). Podział aorty brzusznej i tętnice biodrowe o prawidłowej morfologii wypełniały się z łuku tętniczego Riolana oraz dobrze symetrycznie rozwiniętych tętnic nabrzuszných dolnych (ryc. 2). Nie stwierdzono anomalii w zakresie tętnic krezkowych i nerkowych (ryc. 3).

Ze względu na brak objawów klinicznych niedokrwienia narządów jamy brzusznej oraz kończyn dolnych zdecydowano o dalszym leczeniu zachowawczym.

Omówienie

Zwężenia światła aorty mogą być nabyte lub wrodzone. Te pierwsze, znacznie powszechniejsze zwężenia aorty i jej gałęzi mają najczęściej tło miażdżycowe, rzadziej zapalne (m.in. choroba Takayasu) lub są wynikiem ucisku z zewnątrz (np. włóknienie, neurofibromatoza, naciekające guzy przestrzeni zaotrzewno-

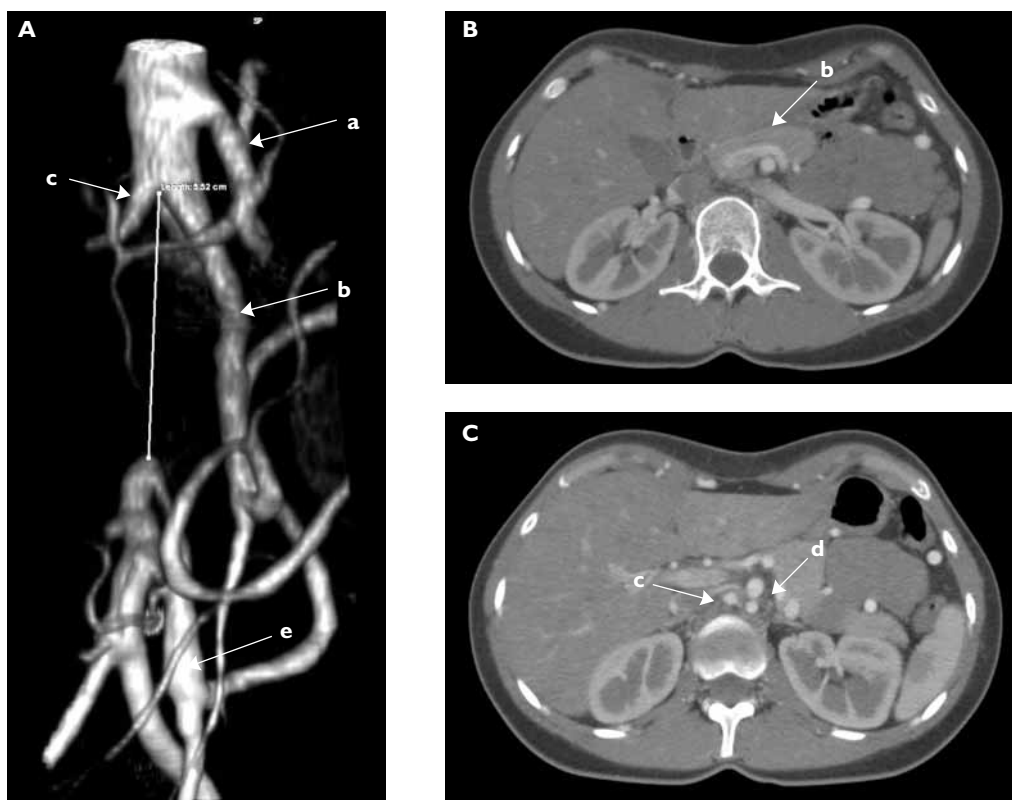


Figure 1. CT angio after intravenous injection of contrast medium. **A.** 3D reconstruction revealed a lack of infra-renal segment of abdominal aorta 5.5 cm in length. **B, C.** Cross section CT reconstructions on the level (C) or below of the renal arteries (B); a — celiac trunk, b — superior mesenteric artery, c — right renal artery, d — left renal artery, e — inferior mesenteric artery

Rycina 1. Badanie angio-CT po dożylnym podaniu środka cieniującego: **A** — rekonstrukcja 3D wykazuje brak na długości 5,5 cm odcinka podnerkowego aorty brzusznej; **B, C** — obrazy poprzeczne na poziomie tętnic nerkowych (C) i poniżej tego poziomu (B); a — pień trzewny; b — tętnica kręzkowa górna; c — prawa tętnica nerkowa; d — lewa tętnica nerkowa; e — tętnica kręzkowa dolna

coarctation typically seen as a short occluding lesion between the left subclavian artery and the arterial trunk (newborn type) or on the level of the arterial ligamentum (adult type). However, coarctation (sandglass shaped stenosis) or hypoplasia (a longer abnormal segment) of the abdominal aorta accounts for less than 2% of all coarctations [8]. A complete agenesis of any abdominal aortic segment with or without aortic bifurcation development is an extremely rare entity [1-4]. This congenital malformation is a consequence of failure in migration and/or fusion of the embryonic dorsal aortas at the end of the 1st month of foetal development.

Diffuse inflammation narrowing of the abdominal aorta or congenital hypoplasia of the infra-diaphragmatic aorta cause a syndrome called “middle aortic syndrome” which features arterial hypertension secondary to stenosis of the renal arteries, abdominal angina due to significant impairment of perfusion through the mesenteric vascular bed, weakness or absence of the femoral pulses, and claudication [2]. It must be stressed that clinical manifestation of hypoplasia or segmental

wej) [3, 7]. W grupie zwężeń wrodzonych najczęściej rozpoznaje się koarktację aorty, to znaczy miejscowe krótkie zwężenie między tętnicą podobojczykową lewą a ujściem pnia tętniczego (typ niemowlęcy) lub na poziomie więzadła tętniczego (typ dorosłych). Natomiast u mniej niż 2% stwierdza się koarktację (zwężenie w kształcie klepsydry) lub hipoplazję (dłuższy segment) aorty w odcinku podprzeponowym [8], co wiąże się z nieprawidłową migracją oraz fuzją embrionalnych aort grzbietowych, które następują pod koniec I. miesiąca życia płodowego. Skrajnie rzadko występuje całkowity brak segmentu aorty z zachowaniem lub bez podziału aorty brzusznej [1-4].

Długie zwężenia aorty brzusznej na tle zapalnym lub wrodzone hipoplazje aorty podprzeponowej powodują pojawienie się zespołu objawów zwanego *middle aortic syndrome*, który przebiega z nadciśnieniem tętniczym (zwężenie tętnic nerkowych), anginą brzuszną (zwężenie tętnic kręzkowych), osłabieniem tętna na tętnicach udowych i chromaniem przestankowym [2]. Należy jednak podkreślić, że objawy klinicz-

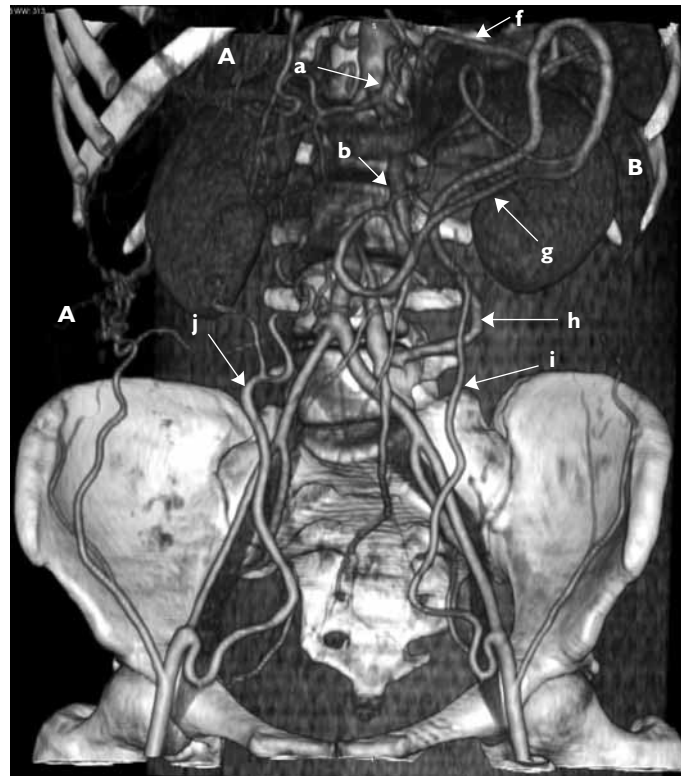


Figure 2. 3D reconstruction of CT angi examination. Well-developed collateral circulation of abdominal integuments (A) the Riolan's arch (B) that filled aortic bifurcation and iliac arteries; a — celiac trunk; b — superior mesenteric artery; f — splenic artery; g — medial colonic artery; h — left colonic artery; i — left inferior epigastric artery; j — right inferior epigastric artery

Rycina 2. Rekonstrukcja 3D badania angio CT: silnie rozwinięte krążenie oboczne powłok brzusznych (A), łuk Riolana (B), z którego wypełnia się podział aorty i układ tętnic biodrowych; a — pień trzewny; b — tętnica kręzkowa górna; f — tętnica śledzionowa; g — tętnica okrężnicza środkowa; h — tętnica okrężnicza lewa; i — tętnica nabrzuszną dolną lewą; j — tętnica nabrzuszną dolną prawą

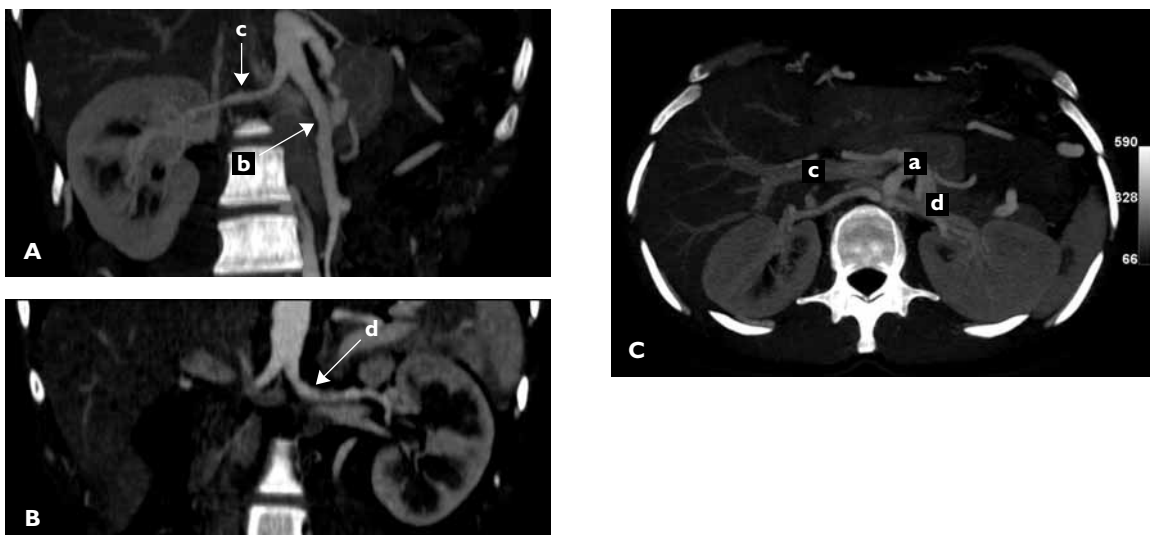


Figure 3. 2D frontal (A, B) and cross-sectional (C) reconstructions: abdominal aorta divides into three branches: superior mesenteric artery and two renal arteries (back); no severe stenotic lesions in the renal arteries; a — celiac trunk; b — superior mesenteric artery; c — right renal artery; d — left renal artery

Rycina 3. Rekonstrukcje 2D czołowe (A, B) oraz poprzeczna (C): aorta brzuszna dzieli się na 3 gałęzie: tętnicę kręzkową górną i dwie tętnice nerkowe (ku tyłowi); brak istotnych zwężeń w tętnicach nerkowych; a — pień trzewny; b — tętnica kręzkowa górna; c — prawa tętnica nerkowa; d — lewa tętnica nerkowa

agenesis of abdominal aorta depends on the development and sufficiency of collateral circulation and concomitant malformations and/or diseases. Single cases of aneurysm formation proximally to narrowing/agenesis aortic segment have been described previously [9, 10]. In our patient well-developed collateral circulation and no additional occluding lesions in the peripheral arteries confirmed in the imaging studies (see figures) provided sufficient perfusion of the visceral organs and lower extremities. Mild clinical manifestation made diagnosis more difficult and postponed the final diagnosis.

Diagnosis of segmental abdominal aortic agenesis is not easy. It is based on the absence of aortic tissue in its topography, with no evidence of extrinsic narrowing of the aorta and exclusion of other diseases that can cause vascular occlusion (e.g. chronic vasculitis, atherosclerosis) [4]. Imaging modalities such as standard angiography, CT angio, and MRI are mandatory [3, 4, 6]. They are of particular importance in patients with only slight and non-specific clinical symptoms (vertigo and arterial hypertension, as in our case). We took advantage of CT imaging and its 3D reconstruction [3]. A length of missing infra-renal aortic segment, a degree of collateral circulation development (Riolan's arch, dilated epigastric arteries), and adequate perfusion of visceral organs and lower extremities were assessed quickly and noninvasively.

Patients with ischaemia of either lower extremities or visceral organs require surgical treatment with prosthesis interposition at the site of the missing aortic segment [6, 10]. Nowadays there is no consensus about whether asymptomatic patients or those with mild symptoms and segmental aortic agenesis should be operated on. However, the majority suggest the performance of any interventions that can inhibit degenerative and atherosclerotic changes in the peripheral arteries and eventually postpone the onset of claudication [10]. In our patient, due to isolated aortic malformation, without any negative impact on perfusion of either visceral organs or lower extremities, well developed collateral circulation and no occluding lesions in other arteries medical treatment was employed. Aware of the potential risk of rapid onset and progression of atherosclerotic degeneration of the peripheral arteries, systematic follow up in the outpatient vascular clinic and serial sonographic examination were recommended.

Conclusions

Segmental aortic agenesis is an extremely rare congenital aortic entity. Clinical symptoms may appear even in adulthood and a final diagnosis is usually based on imaging examinations.

ne w hipoplazji lub agenezji segmentu aorty brzusznej zależą od stopnia wykształcenia i wydolności krążenia obocznego oraz od rodzaju współistniejących wad i/lub schorzeń. Opisano pojedyncze przypadki powstawania tętniaków aorty proksymalnie do miejsca zwężenia/agenezji aorty [9, 10]. W niniejszym przypadku bardzo dobrze rozwinięte krążenie oboczne i brak zwężeń tętnic obwodowych, dowiedzione w badaniach obrazowych (ryc. 1–3) w pełni zapewniały wystarczające ukrwienie narządom jamy brzusznej i kończynom dolnym. Niewielkie nasilenie objawów u opisywanej chorej znacznie utrudniły i odsunęły w czasie prawidłowe rozpoznanie.

Rozpoznanie choroby nie jest łatwe. Do ostatecznego postawienia diagnozy agenezji segmentu aorty niezbędne jest potwierdzenie braku ściany aorty na określonym odcinku, wykluczenie obecności patologii powodujących ucisk od zewnątrz i wykluczenie innych przyczyn zwężenia (np. procesu zapalnego, miażdżycy) [4]. Diagnostyka tej rzadkiej wady opiera się na badaniach obrazowych, takich jak angiografia, angio CT lub angio MR [3, 4, 6]. Nabierają one szczególnego znaczenia u chorych ze słabo wyrażonymi, niespecyficznymi objawami (w przedstawionym przypadku jedynie zawroty głowy i nadciśnienie tętnicze). U opisywanej chorej wykorzystano zalety badania CT i komputerowej rekonstrukcji 3D [3]. Dzięki temu szybko i w sposób nieinwazyjny oceniono wielkość ubytku naczynia, stopień rozwoju krążenia obocznego (łuk Riolana, tętnice nabrzusne), ukrwienie narządów jamy brzusznej i miednicy mniejszej oraz kończyn dolnych.

Chorzy z niedokrwieniem kończyn dolnych i narządów jamy brzusznej wymagają leczenia operacyjnego polegającego na wszyciu protezy dakronowej w miejsce, gdzie powinna znajdować się aorta brzuszna [6, 10]. Dotychczas nie ustalono jednoznacznie, czy należy operować chorych bez objawów lub z ich niewielkim nasileniem z agenezją aorty. Większość badaczy jednak skłania się ku leczeniu zabiegowemu, które ma zapobiec zmianom degeneracyjnym i miażdżycowym w tętnicach obwodowych i tym samym opóźnić pojawienie się chromania przestankowego [10]. U opisywanej pacjentki zalecono leczenie farmakologiczne nadciśnienia tętniczego. Odstąpiono od zabiegów naprawczych ze względu na izolowany charakter wady, prawidłowe ukrwienie narządów wewnętrznych, kończyn dolnych przez silnie rozwinięte krążenie oboczne i brak miejscowych zwężeń w pozostałych tętnicach. Mając świadomość potencjalnego ryzyka agresywniejszej miażdżycy tętnic kończyn dolnych, zalecono systematyczne kontrole w poradni naczyniowej i seryjne badania ultrasonograficzne.

References

1. Boontje H (1979) Uncommon congenital anomaly of the aorta-case report. *J Cardiovas.Surg*, 20: 33–38.
2. Connolly JE, Wilson SE, Lawrence PL, Fujitani RM (2002) Middle aortic syndrome: distal thoracic and abdominal coarctation, a disorder with multiple etiologies. *J Am Coll Surg*, 194: 774–781.
3. Sebastia C, Quirog S, Boye R et al (2003) Aortic stenosis: spectrum of diseases depicted at multisection CT. *RadioGraphics*, 23: S79–S91.
4. de Albuquerque FJ, Coutinho Jr AC, Castro Netto EC et al (2008) Infra-renal abdominal aorta agenesis: a case report with emphasis on MR angiography findings. *BJR*, 81: e179–e183.
5. Amaral FT, Ribeiro PJ, Salgado HC (1993) Congenital coarctation of the lower thoracic aorta. A rare surgically correctable cause of hypertension in the young-case report. *Int J Cardiol*, 39: 109–112.
6. Schaffler GJ, Sorantin E, Groell R et al (2000) Helical CT angiography with maximum intensity projection in the assessment of aortic coarctation after surgery. *AJRAM J Roentgenol*, 175: 1041–1045.

Podsumowanie

Agenezja aorty jest wyjątkowo rzadką wrodzoną anomalią rozwojową aorty, której objawy mogą pojawić się dopiero u osób dorosłych, a rozpoznanie opiera się na wykonaniu badań obrazowych.

7. Ruehm SG, Weishaupt D, Jorg F, Debatin F (2000) Contrast enhancement MR angiography in patients with aortic occlusion (Leriche syndrome). *J Magn Reson Imaging*, 11: 401–410.
8. Park TC, Hamre DW, Porter JM (1992) Nonatherosclerotic causes of lower extremity claudication. *Ann Vasc Surg*, 6: 541–549.
9. Pierce WS, Vincent WR, Fitzgerald R, Miller FJ (1975) Coarctation of the abdominal aorta with multiple aneurysms. *Ann Thorac Surg*, 20: 687–693.
10. Coletta JM, Hemp JR (1998) A serpentine and hypoplastic infrarenal aorta associated with aneurysm: A case report. *J Vasc Surg*, 27: 763–766.