

IMÁGENES EN PEDIATRÍA

Afectación cardiovascular en el síndrome de Loeys-Dietz



Cardiovascular involvement in Loeys-Dietz syndrome

A. Ayerza Casas*, M. López Ramón, D. Palanca Arias y L. Jiménez Montañés

Sección de Cardiología Pediátrica, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España

Disponible en Internet el 30 de diciembre de 2015

El síndrome de Loeys-Dietz es una enfermedad autosómica dominante del tejido conectivo, causado por mutaciones en los genes *TGFBR1*, *TGFBR2*, *SMAD3* y *TGFB2*¹. Se caracteriza típicamente por aneurismas y tortuosidad arterial, hipertelorismo y úvula bífida o paladar hendido. Lo debemos sospechar ante un paciente con fenotipo marfanoide con las características anteriores².

Presentamos el caso de un paciente de 2 años de edad, sin antecedentes familiares de interés, derivado para estudio por fenotipo dismórfico con hipertelorismo, craneosinostosis, hendidura palatina e hiperlaxitud articular en el que, al realizar el estudio cardiológico se evidenció dilatación de la

raíz aórtica (25 mm, *Z-score* +4) (fig. 1). En estudio genético se confirma mutación en *TGFBR2*, por lo que se decide ampliar estudio cardiovascular mediante angio-resonancia magnética donde se evidencia elongación y aumento de calibre generalizado en los trayectos vasculares, típico de esta entidad (figs. 2 y 3).

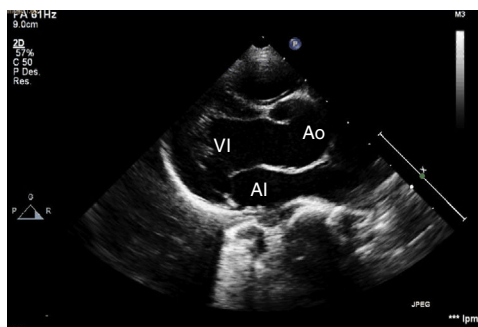


Figura 1 Dilatación de raíz aórtica (25 mm, *Z-score* +4) en ecocardiografía realizada en paciente con síndrome de Loeys-Dietz.

AI: aurícula izquierda; Ao: raíz aórtica; VI: ventrículo izquierdo.

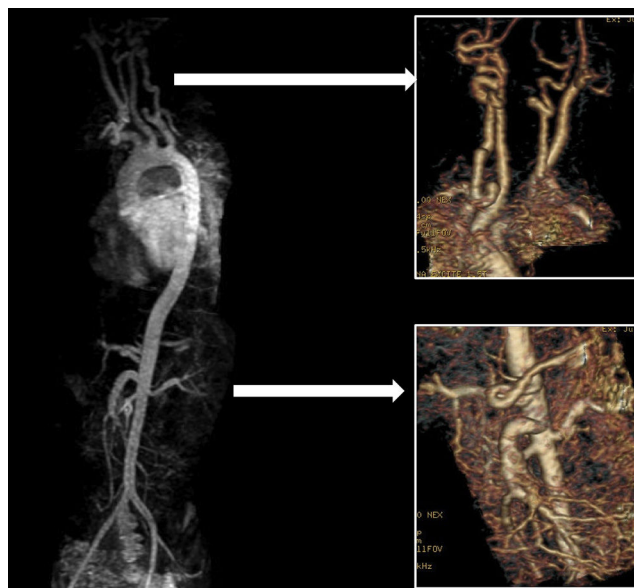


Figura 2 Dilatación y tortuosidad de vasos arteriales con predominio en troncos supraaórticos, tronco celiaco y arteria mesentérica superior en paciente con síndrome de Loeys-Dietz.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: aayerzac@hotmail.com (A. Ayerza Casas).

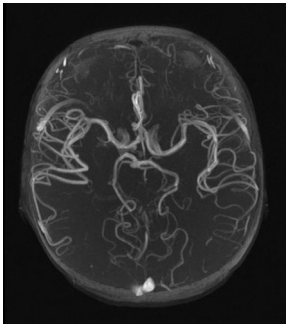


Figura 3 Elongación de arterias cerebrales en paciente con síndrome de Loays-Dietz.

La afectación cardiovascular en el síndrome de Loays-Dietz es muy frecuente. Los pacientes afectados tienen alto riesgo de disección o rotura aórtica a edades muy tempranas, incluso con diámetros aórticos no muy dilatados^{1,3}. Se recomienda iniciar tratamiento con betabloqueante o con antagonistas de los receptores de la angiotensina, además

de realizar estudios periódicos de imagen que incluyan aorta y ramas. Una de las dificultades para detectar la enfermedad es que se confunde con el síndrome de Marfan, pero con peor pronóstico, ya que los pacientes fallecen a edades más tempranas. El diagnóstico precoz es fundamental, ya que un tratamiento quirúrgico adecuado podría disminuir las complicaciones^{1,2}.

Bibliografía

1. MacCarrick G, Black JH, Bowdin S, El-Hamamsy I, Frischmeyer-Guerrero PA, Guerrero AL, et al. Loays-Dietz syndrome: A primer for diagnosis and management. *Genet Med.* 2014;16:576-87.
2. Fortuny E, Cañadas V, Vilacost I. Aortic aneurysm in hereditary syndromes. Differential diagnosis of Marfan syndrome. *Cardio-core.* 2011;46:105-8.
3. Williams JA, Hanna JM, Shah AA, Andersen ND, McDonald MT, Jiang YH, et al. Adult surgical experience with Loays-Dietz syndrome. *Ann Thorac Surg.* 2015;99:1275-81.