



6001-753. HEMATOMA AÓRTICO INTRAMURAL ASOCIADO A RARA ENFERMEDAD DE DEPÓSITO LISOSOMAL: ESTUDIO DESCRIPTIVO DE DOS FAMILIAS AFECTAS

Raúl Calandres, Ronald Jefferson Pérez Sonrisas, Cristóbal Rostro Felpa, Cristina Ratón Cabello y Noelia Pinta Palomar del Hospital de Benalmádena, Fuengirola (Málaga).

Resumen

Introducción: El síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS) es una rara enfermedad genética autonómica recesiva que puede presentarse con albinismo ocular y cutáneo, eventos hemorrágicos por anomalías en el metabolismo plaquetario y almacenamiento lisosomal de un compuesto lipoproteico anormal derivado de la lipofucina serosa. Dichas alteraciones son resultado de desórdenes a nivel de organelas citoplasmáticas, melanosomas, gránulos densos plaquetarios y lisosomas. Su prevalencia es particularmente elevada en Puerto Rico. La asociación con patología aórtica aguda no ha sido descrita hasta la fecha. Presentamos 6 casos de dos familias con síndrome de Hermansky-Pudlak y hematoma intramural aórtico (HIA).

Métodos: Estudio descriptivo de una serie de casos, conformada por 6 pacientes de dos familias diferentes de origen puertorriqueño, con diagnóstico genético de Hermansky Pudlak y diagnóstico concluyente (criterios radiológicos y/o ecocardiográficos) de hematoma intramural aórtico.

Resultados: Incluimos seis pacientes (edad media 26 años $\pm$ 5, 66% varones). 33% diabéticos; el 50% (pertenecientes a una de las familias) padecían un trastorno de la lipoproteína lipasa con aumento de los niveles de quilomicrones en sangre; 50% con hipertensión arterial. El 100% padecían albinismo cutáneo, 50% con afectación ocular; 83% padecían trastornos de la coagulación documentados (déficit de factor de Von Willebrand mayoritariamente). 100% refirieron dolor torácico intenso como síntoma inicial. El diagnóstico de sospecha se estableció mediante ecocardiografía transtorácica (ETT) en 2 pacientes (33%) y confirmados posteriormente por tomografía computarizada (TAC). 4 pacientes fueron diagnosticados mediante TAC (66%). 100% presentaban función ventricular normal en ETT, 4 (66%) presentaban dilatación de aorta ascendente. El segmento de aorta afectado con mayor frecuencia fue el descendente (66%). 2 pacientes (33%) fallecieron durante el ingreso: uno a consecuencia de neumonía y shock séptico y otro por progresión hacia disección de aorta.

Conclusiones: La coexistencia del HPS y el HIA no ha sido descrita hasta la fecha en la literatura. Pese a tratarse de una cohorte muy limitada, la presencia de patología aórtica aguda ha de ser descartada en individuos con dolor torácico y HPS.