



6040-525. SÍNDROME DE LOEYZ DIETZ: CAUSA INUSUAL PERO LETAL DE DISECCIÓN AÓRTICA

Jany Rodríguez Londres y Teresa Sobrino López del Hospital Clínic, Barcelona.

Resumen

El síndrome de Loeys Dietz es una enfermedad de origen genético con transmisión autosómica dominante que se define por una tríada característica: 1. Tortuosidad y aneurismas arteriales, 2. Hipertelorismo y 3. Úvula bífida o hendidura del paladar. Se asocia a mutaciones del gen FBN-1 que codifican los receptores tipo I (TGFB1) y tipo II (TGFB2) del factor de crecimiento de transformación beta (TGF-B). La afectación arterial, en especial la dilatación y disección de la aorta, es la causa más frecuente de muerte en los pacientes afectados. Se presenta un caso clínico con las características antes mencionadas, realizándose el diagnóstico de esta entidad tan poco frecuente e interesante, por el fenotipo y las pruebas de imagen que incluyen la ecografía y la tomografía multicorte. La dilatación o disección aórtica tienen lugar a edades más tempranas y con diámetros arteriales menores en comparación al síndrome de Marfan. Por ello, es necesario un diagnóstico y tratamiento quirúrgico precoz (cuando el diámetro de la aorta exceda los 40 mm).

