Rev Esp Cardiol. 2022;75(Supl 1): 1104

Revista Española de Cardiología

6055-9. ANEURISMA DE AORTA ASCENDENTE GIGANTE COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE CUTIS LAXA 1B EN PACIENTES JÓVENES: NUEVO CASO Y REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA

Alejandro Used Gavín, José María Larrañaga Moreira, Esteban Martín Álvarez, Borja Souto Caínzos, Carmen Iglesias Gil, Víctor X. Mosquera Rodríguez, Roberto Barriales Villa y José Manuel Vázquez Rodríguez

Complexo Hospitalario Universitario A Coruña.

Resumen

Introducción y objetivos: Se describe un paciente de 26 años con aneurisma gigante de aorta ascendente (a) con derrame pericárdico y taponamiento cardiaco asociado, tratándose del paciente de mayor edad descrito con Cutis Laxa tipo 1B (CL1B), y se realiza revisión bibliográfica de esta entidad.

Métodos: En nuestro paciente se construyó árbol genealógico y se realizó un estudio genético con ultrasecuenciación masiva (panel de patologías aórticas y del tejido conectivo, 64 genes). Posteriormente se realizó una revisión bibliográfica de todos los casos publicados con CL1B.

Resultados: Se identificó la variante genética c.409A>T, p. Ser137Cys en EFEMP2 en homocigosis, considerada probablemente patogénica y relacionada con CL1B. No se encontraron más portadores homocigotos en la familia y se dio consejo genético al paciente. En el estudio histopatológico de la aorta se encontró desorganización de fibras elásticas en la capa media (b). El gen EFEMP2 codifica la fibulina-4, una proteína esencial para el desarrollo y mantenimiento de la matriz extracelular y sus fibras elásticas, a través de la interacción con otras proteínas. Este gen consta de 6 dominios similares al factor de crecimiento epidérmico (EGF-like) y de un dominio C-terminal (c). La disminución o ausencia de fibulina-4 produce CL1B, una enfermedad rara con 43 casos descritos en la literatura. Debuta en la edad pediátrica y el fenotipo es predominantemente vascular con aneurismas de gran tamaño de la aorta ascendente (imagen “en salchicha” (a)). Normalmente el istmo aórtico es de calibre normal o hipoplásico. En la literatura se han descrito 12 variantes patogénicas o probablemente patogénicas en este gen, siendo la más documentada p. Asp203Ala, con efecto fundador en la India (c). Las variantes tipo truncamiento asocian un fenotipo extravascular más marcado con debut neonatal o antenatal y pronóstico infausto; las variantes *missense* dan lugar a un fenotipo variable que suele ser predominantemente vascular, como en nuestro caso.

Conclusiones: El CL1B se manifiesta como aneurisma de aorta ascendente gigante en pacientes jóvenes (30 años) con herencia autosómica recesiva. Este caso recalca la importancia de realizar un estudio genético en pacientes con aortopatías a edad temprana o presentación inusual, independientemente de la historia familiar.