

Aneurisma aórtico en el síndrome de Alagille

Sr. Editor:

El síndrome de Alagille (SA) es un trastorno genético multisistémico, heredado por rasgo autosómico dominante de expresión variable. En el 70% de los casos el gen causal es el *JAG 1*, localizado en el cromosoma 20¹.

Clínicamente se manifiesta con episodios intermitentes de colestasis que se inician en el período neonatal y se deben a la ausencia de conductos biliares intrahepáticos. Las malformaciones asociadas al síndrome incluyen un fenotipo peculiar, defectos de los arcos vertebrales (vértebras en mariposa), anomalías oculares (embriotoxon posterior) y anomalías cardiovasculares. De estas últimas, la más característica es la afección de la arteria pulmonar que origina diferentes grados de estenosis subpulmonar².

Presentamos el caso de un varón de 17 años diagnosticado de SA que fue remitido para reevaluar una cardiopatía que ya había sido descartada en la infancia. El paciente se encontraba completamente asintomático. Destacaba en la exploración física un ligero soplo protosistólico en borde esternal izquierdo. El electrocardiograma no mostraba anomalías de interés. El ecocardiograma transtorácico reveló una discreta dilatación de la aorta ascendente desde la raíz, que llegaba a 42 mm de diámetro (23 mm/m²) a nivel de los senos de Valsalva. Se apreciaba una regurgitación aórtica ligera sobre válvula trivalva de aspecto funcional. La función ventricular estaba conservada y el resto del estudio (válvula y arteria pulmonar) no mostraba alteraciones. Ante los hallazgos, se completó la valoración con una resonancia cardíaca y de grandes vasos, en la que se encontró que la dilatación aórtica quedaba limitada a los tercios inferior y medio de la aorta ascen-

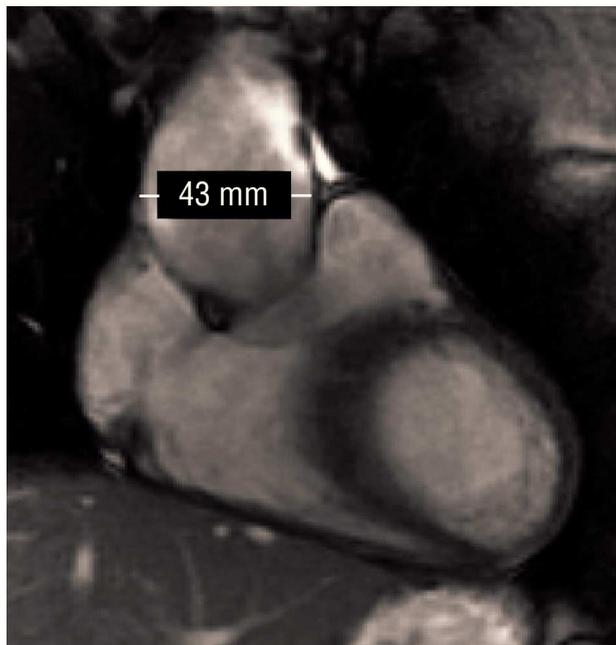


Fig. 1. Corte sagital de resonancia cardiovascular: se visualiza el aneurisma aórtico en el tercio inferior y medio de la aorta ascendente.

dente, donde la aorta alcanzaba 43 mm de diámetro (24 mm/m²). A nivel de cayado y aorta descendente, el calibre aórtico era normal (fig. 1).

Se ha postulado que una formación vascular anormal estaría involucrada en el mecanismo principal del SA³. La revisión publicada más extensa, que estudió de forma retrospectiva a 269 pacientes con SA, cifra en un 9% la prevalencia de afección vascular no cardíaca. Su presencia se ha relacionado con un pronóstico adverso. En la citada serie, el 34% de los fallecidos presentaba alguna afección cardiovascular⁴. El tipo y la localización de las malformaciones comunicadas en la bibliografía son muy diversos. Se han descrito anomalías vasculares cerebrales^{5,6}, aneurisma carotídeo⁷, alteraciones del sistema venoso hepático⁸ y afección vasculorenal⁹. La afección aórtica ha sido descrita en forma de coartación de aorta descendente¹⁰. El nuestro es el primer SA con un aneurisma de aorta torácica en un paciente vivo que se haya publicado. Tan sólo se describe como hallazgo necrópsico en tres casos que fallecieron de forma súbita⁴.

Debido al desconocimiento de su historia natural, no se ha establecido cuál es la estrategia terapéutica más adecuada. Teniendo en cuenta que los únicos casos publicados no estaban diagnosticados y causaron muerte súbita, para indicar la cirugía una actitud razonable sería aplicar criterios semejantes a los de las enfermedades del tejido conectivo, entidades con las que el SA parece compartir cierta similitud.

En nuestro caso, debido al tamaño del aneurisma, se decidió una actitud expectante con un estricto control clínico y de imagen para plantear una intervención

quirúrgica cuando se evidencie un crecimiento significativo.

Edmundo Molinero-Herguedas^a,
Tomás Labrador-Fuster^a, Miguel Ríos-Lázaro^b
y Jorge Carmaniú-Tobal^c

^aServicio de Cardiología. Hospital de Alcañiz. Alcañiz.
Teruel. España.

^bMedicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud
Andorra. Andorra. Teruel. España.

^cMedicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud de
Alcañiz. Alcañiz. Teruel. España.

BIBLIOGRAFÍA

1. Spinner NB, Colliton RP, Crosnier C, Krantz ID, Hadchouel M, Meunier-Rotival M. Jagged1 mutations in Alagille syndrome. *Hum Mutat.* 2001;17:18-33.
2. Emerick KM, Rand EB, Goldmuntz E, Krantz ID, Spinner NB, Piccoli DA. Features of Alagille syndrome in 92 patients: frequency and relation to prognosis. *Hepatology.* 1999;29:822-9.
3. Libbrecht L, Cassiman D, Desmet V, Roskams T. The correlation between portal myofibroblasts and development of intrahepatic bile ducts and arterial branches in human liver. *Liver.* 2002;22:252-8.
4. Kamath BM, Spinner NB, Emerick KM, Chudley AE, Booth C, Piccoli DA, et al. Vascular anomalies in Alagille syndrome: a significant cause of morbidity and mortality. *Circulation.* 2004;109:1354-8.
5. Connor SE, Hewes D, Ball C, Jarosz JM. Alagille syndrome associated with angiographic moyamoya. *Childs Nerv Syst.* 2002;18:186-90.
6. Berard E, Triolo V. Intracranial hemorrhages in Alagille syndrome. *J Pediatr.* 2000;136:708-10.
7. Moreau S, Bourdon N, Jokic M, De Ruy MG, Babin E, Valdazo A, et al. Alagille syndrome with cavernous carotid artery aneurysm. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 1999;50:139-43.
8. Nishikawa A, Mori H, Takahashi M, Ojima A, Shimokawa K, Furuta T. Alagille's syndrome: a case with a hamartomatous nodule of the liver. *Acta Pathol Jpn.* 1987;37:1319-26.
9. Bérard E, Sarles J, Triolo V, Gagnadoux MF, Wernert F, Hadchouel M, et al. Renovascular hypertension and vascular anomalies in Alagille syndrome. *Pediatr Nephrol.* 1998;12:121-4.
10. Quek SC, Tan L, Quek ST, Yip W, Aw M, Quak SH. Abdominal coarctation and Alagille syndrome. *Pediatrics.* 2000;106:e9.