



Revista Española de Cardiología



6007-5. SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ: EXPERIENCIA INICIAL EN EL TRATAMIENTO Y SEGUIMIENTO DE ESTA NUEVA PATOLOGÍA

Raquel Bellot Fernández, Alberto Forteza Gil, Violeta Sánchez Sánchez, Paz Sanz, Teresa Gracia, Javier de Diego Candela, Diana García Sáez, José M. Cortina Romero, Arturo Evangelista Massip, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid y Unidad de Marfan del Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona.

Resumen

Objetivos: Describir la experiencia de la Unidad de Síndrome de Marfan del Hospital 12 de Octubre en el seguimiento y tratamiento del Síndrome de Loeys-Dietz. Se trata de una rara enfermedad del tejido conectivo debida a mutación en los genes codificantes de los receptores 1 y 2 del TGF- β . Su herencia es autosómica dominante, y su expresión clínica variable. Se caracteriza por tortuosidad y dilatación de la aorta y de otras ramas vasculares, hipertelorismo, úvula bífida y hendidura palatina.

Métodos: Actualmente existen 3 familias en seguimiento en nuestro Centro. La primera tiene 4 miembros afectados, con antecedente de muerte súbita en un familiar de primer grado. Están en estudio y una de las pacientes presenta en angio-RMN un aneurisma carotídeo. En la segunda familia hay cinco miembros afectados, habiendo fallecido de muerte súbita la madre y dos hijos. De los otros dos hermanos, uno ha sido intervenido para sustitución de raíz y arco aórtico, con preservación valvular aórtica (técnica de David) y su hermana presenta un aneurisma de raíz de aorta pendiente de cirugía. La tercera familia es un caso esporádico en una niña de 11 años de edad, intervenida por crecimiento rápido de un aneurisma de raíz aórtica.

Resultados y conclusiones: Los dos pacientes sometidos a cirugía, en ambos casos con técnica de preservación valvular, han presentados excelentes resultados. En estos pacientes es fundamental realizar estudios periódicos de imagen que comprendan todo la aorta y sus ramas. Se debe sospechar en todo paciente con criterios de síndrome de Marfan y úvula bífida. El tratamiento quirúrgico debe ser precoz y completo, ya que su afectación es más agresiva que en otras conectivopatías, y la rotura o disección de la aorta ocurre a edades más tempranas.