

## Caso

### Patología de Autopsia. Dra Alba Greco Aneurisma de la Aorta

El paciente, un niño de 6 meses con una historia reciente de bronquiolitis, fue derivado a la emergencia con sibilancias y cianosis. En la emergencia se le notó bradicardia en el momento que se lo puso en posición supina para hacerle una radiografía de torax. Un día antes el niño había sido llevado por los padres al consultorio del pediatra debido a síntomas respiratorios, incluyendo sibilancias. El niño fue tratado con albuterol, nebulizadores y esteroides. A la mañana siguiente, los síntomas respiratorios empeoraron y el niño fue llevado de nuevo al consultorio del pediatra. El médico notó cianosis perioral e inmediatamente lo derivó a la emergencia de nuestro hospital en donde un ecocardiograma demostró un aneurisma de la aorta ascendente con una probable disección. Al producirse la bradicardia se instituyó una inmediata y enérgica resuscitación durante una hora a la que el niño no respondió.

El niño había nacido a término con un peso de 2.670 gramos y un Apgar de 7/9 después de una cesarea. La historia médica y quirúrgica del niño era normal. No había historia de enfermedades cardíacas o metabólicas en la familia. Los padres y una hermana mayor eran sanos. El principal hallazgo en la autopsia fue un aneurisma de la aorta ascendente extendiéndose desde 1 cm por arriba de la válvula aórtica hasta el arco de la aorta con una disección linear de 4 cm en la pared posterior. La circunferencia del aneurisma era de 9 cm y el grosor de la pared 0.3 cm. Las ramas de la aorta eran normales. Los pulmones mostraron una neumonía intersticial.

El diagnóstico diferencial incluyó una serie de síndromes relacionados a alteraciones del colágeno como los síndromes de Marfan, Ehlers-Danlos y Loeys-Dietz. Células fibroblásticas fueron enviadas a laboratorios especializados para análisis de colágeno y estudios moleculares. Los resultados demostraron una mutación en el gen del Transforming Growth Factor  $\beta$  Receptor 1 (TGFB1) confirmando de este modo el diagnóstico del síndrome de Loeys-Dietz. El síndrome de Loeys-Dietz es un síndrome autosomal dominante recientemente descrito que incluye una serie de anomalías en varios sistemas. Se caracteriza por una tríada de tortuosidad de las arterias y aneurismas, hipertelorismo, y úvula bífida o paladar hendido y es causada por mutaciones heterocigotas en los genes del TGFB1 y TGFB2.

#### Referencias:

Loeys BL, et al. A syndrome of altered cardiovascular, craniofacial, neurocognitive and skeletal development caused by mutations in TGFB1 or TGFB2. *Nat Genet* 2005; 37: 275-81.  
Loeys BL, et al. Aneurysm syndromes caused by mutations in the TGF- $\beta$  receptor. *N Engl J Med* 2006; 355: 788-98.

This document was created with Win2PDF available at <http://www.win2pdf.com>.  
The unregistered version of Win2PDF is for evaluation or non-commercial use only.  
This page will not be added after purchasing Win2PDF.