

El síndrome de tortuosidad arterial (ATS) es un trastorno raro del tejido conectivo, caracterizado por tortuosidad y elongación de las arterias largas y de tamaño medio, y por una predisposición para la formación de aneurismas, la disección vascular y la estenosis de las arterias pulmonares.

La prevalencia es desconocida pero, se han descrito en la literatura menos de 80 casos.

La ratio hombre:mujer es de 1:1.

Las manifestaciones clínicas son variables, dependiendo de cuales sean las arterias afectadas. La aparición de la enfermedad ocurre habitualmente en la infancia o infancia temprana.

Las anomalías cardiovasculares pueden conducir a hipertensión ventricular derecha, síntomas respiratorios agudos, hipertrofia ventricular e insuficiencia cardíaca.

Los pacientes son propensos a la formación de aneurismas, disección arterial y eventos isquémicos. Otras manifestaciones típicas son los rasgos dismórficos (tales como cara alargada, micrognatia, paladar alto y nariz picuda), piel hiperextensible y suave, cutis laxa, hernias (inguinales, diafragmáticas o hiatales), anomalías esqueléticas, hipermovilidad articular, contracturas congénitas, queratocono e hipotonía generalizada.

El ATS se transmite de manera autosómica recesiva y está causado por mutaciones en el gen SLC2A10 (20q13.12), que codifica para el transportador facilitativo de glucosa 10 (GLUT10). Hasta el momento, se han descrito 18 mutaciones en SLC2A10, en 34 familias.

El rol del GLUT10 en la patogénesis del trastorno permanece todavía desconocido, pero las mutaciones de pérdida de función en SLC2A10 podrían influir en la biosíntesis de proteoglicanos, conduciendo finalmente al desordenamiento de la matriz extracelular del tejido conectivo.

El diagnóstico requiere un examen más exhaustivo por ecocardiografía (ECG), angiografía y angiografía por resonancia magnética (MRA) y/o scanner CT.

La histología muestra una disrupción de las fibras elásticas de la capa media de la pared arterial. La detección de mutaciones en el gen SLC2A10 permite la confirmación del diagnóstico clínico, así como el proporcionar a los pacientes un consejo genético adaptado e información acerca del pronóstico.

El pronóstico diferencial debe incluir el síndrome de Loeys-Dietz, el síndrome de Ehlers-Danlos tipo vascular (EDS IV) y el síndrome de Marfan (ver estos términos).

El diagnóstico prenatal puede sospecharse por ecocardiografía o ultrasonografía, y puede confirmarse realizando un diagnóstico molecular prenatal en amniocitos o células de las vellosidades coriónicas.

Los embarazos en el ATS necesitan una monitorización intensiva tanto de la madre, como del feto, un parto por cesárea y una atención postparto multidisciplinar.

Todos los pacientes con ATS necesitan un seguimiento regular (ECG periódico, y MRA y/o scanner CT) y pueden beneficiarse de intervenciones quirúrgicas (reemplazo de la raíz aórtica para los aneurismas de aorta y la reconstrucción de la arteria pulmonar).

El pronóstico puede ser grave (con una mortalidad mayor del 12%, habitualmente antes de los 5 años de edad) y las causas principales de muerte son: insuficiencia respiratoria, hipertrofia ventricular que lleva a insuficiencia cardíaca global, miocarditis y eventos isquémicos que conducen a un infarto.

Se ha publicado un caso con múltiples aneurismas intracraneales (Naunheim y col., 2011).

Bibliografía

Naunheim, Matthew R, Brian P Walcott, Brian V Nahed, Calum A MacRae, John R Levinson, and Christopher S Ogilvy. 2011. "Arterial Tortuosity Syndrome with Multiple Intracranial Aneurysms: a Case Report." Archives of Neurology 68 (3) (March): 369–371. doi:10.1001/archneurol.2011.29.

From:

<https://neurocirugiacontemporanea.es/wiki/> - Neurocirugía Contemporánea ISSN 1988-2661

Permanent link:

https://neurocirugiacontemporanea.es/wiki/doku.php?id=sindrome_de_tortuosidad_arterial

Last update: 2025/05/03 23:59

