



IMÁGENES EN PEDIATRÍA

## Síndrome de tortuosidad arterial en un paciente pediátrico

### Arterial tortuosity syndrome in a paediatric patient

Daniel Palanca Arias<sup>a,b,\*</sup>, Ariadna Ayerza Casas<sup>b</sup>, Cristina Gutiérrez Alonso<sup>c</sup> y Lorenzo Jiménez Montañés<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital Infantil Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España

<sup>b</sup> Servicio de Cardiología Pediátrica, Hospital Infantil Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España

<sup>c</sup> Servicio de Radiología Pediátrica, Hospital Infantil Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España

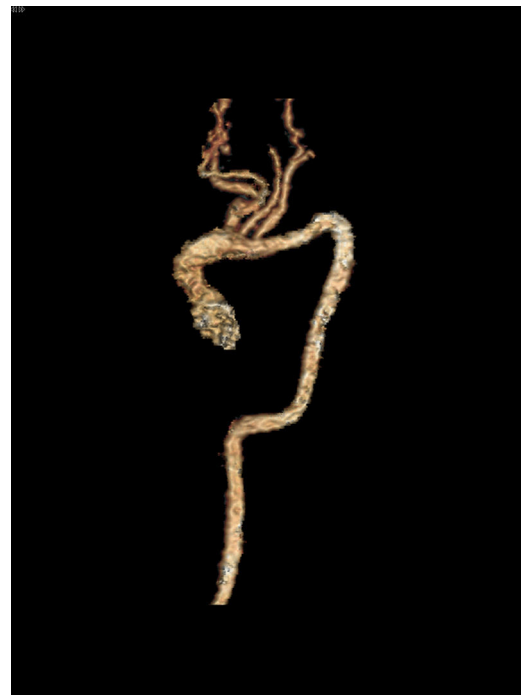
Disponible en Internet el 29 de noviembre de 2018

Niña de 4 años remitida a cardiología infantil por sospecha de colagenopatía (hiperlaxitud, hipotonía y rasgos dismórficos) con elongación del arco aórtico radiológico.

La ecocardiografía destaca un arco aórtico rectangular y troncos supraaórticos (TSA) elongados. La angio-resonancia magnética (angio-RM) evidencia una severa elongación de la aorta torácica y los TSA con hipoplasia de cayado distal. Bucles en las transiciones: ascendente-cayado, cayado-descendente y torácica-abdominal (fig. 1). La aorta se dirige hacia posterior enmarcando el corazón, cruzando al lado derecho en zigzag a la altura del diafragma comprimiendo la vena cava inferior. Llamativa elongación del tronco celíaco, mesentérica superior y renales (fig. 2) como de arterias vertebrales, subclavias, axilares y braquiales (fig. 3), y bucles vasculares cerebrales.

El estudio genético identificó una variante patogénica descrita en homocigosis (delección c.1334delG, exón 3, gen *SLC2A10*) relacionada con el síndrome de tortuosidad arterial (STA).

El STA OMIM#208050 es una enfermedad rara autosómica recesiva del tejido conectivo, que se caracteriza por elongación, tortuosidad y predisposición de aneurismas en arterias de mediano y gran calibre, disección vascular y eventos isquémicos. Se asocia con estenosis de arterias pulmonares y/o aorta con o sin rasgos dismórficos, anomalías esqueléticas, oftálmicas e hipotonía. Hasta el



**Figura 1** Angio-RM. Reconstrucción volumen *rendering* en 3 dimensiones de aorta torácica y troncos supraaórticos. Severa elongación de aorta torácica con hipoplasia de cayado distal. Bucles en la transición entre aorta ascendente y transversa, transversa y descendente, y en la transición toraco-abdominal. Troncos supraaórticos muy elongados.

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [danielpalanca@hotmail.com](mailto:danielpalanca@hotmail.com)  
(D. Palanca Arias).





**Figura 2** Angio-RMN. Reconstrucción MIP grueso que incluye los trayectos arteriales y venosos de tórax y abdomen. Severa elongación de aorta torácica con cayado distal hipoplásico. Marcadas angulaciones en aorta ascendente, al inicio de la aorta descendente y en la transición toraco-abdominal. Elongación de los troncos supraaórticos en «tirabuzón» y de las ramas viscerales de aorta abdominal.

momento se han descrito 23 mutaciones en SLC2A10 en unos 100 pacientes<sup>1</sup>.

Suele comenzar en la infancia temprana, con manifestaciones clínicas variables, dependiendo del territorio arterial implicado. El diagnóstico precoz y un seguimiento exhaustivo mediante pruebas de imagen y despistaje de anomalías asociadas tratará de evitar las complicaciones ofreciendo un mejor pronóstico a largo plazo<sup>2,3</sup>.



**Figura 3** Angio-RMN. Reconstrucción 3D MIP que incluye los trayectos arteriales y venosos de cuello, tórax y miembros superiores. Se aprecia llamativa elongación con formación de bucles de aorta torácica, troncos supraaórticos y ambas arterias axilares y braquiales.

## Bibliografía

1. Beyens A, Albuissou J, Boel A, Al-Essa M, Al-Manea W, Bonnet D, et al. Arterial tortuosity syndrome: 40 new families and literature review. *Genet Med*. 2018, <http://dx.doi.org/10.1038/gim.2017.253>
2. Bhat V. Arterial Tortuosity Syndrome: An Approach through Imaging Perspective. *J Clin Imaging Sci*. 2014;30:44.
3. Morris SA. Arterial tortuosity in genetic arteriopathies. *Curr Opin Cardiol*. 2015;30:587-93.