



Neurology perspectives



21641 - LAS MUTACIONES EN EL GEN ACTA2 CONDICIONAN UNA FRAGILIDAD VASCULAR QUE AUMENTA EL RIESGO DE COMPLICACIONES POSTERIOR AL TRATAMIENTO ENDOVASCULAR

Ayuso García, D.¹; Albajar Gómez, I.¹; Núñez Manjarres, G.¹; Álvarez Agoues, A.¹; Escobar Padilla, C.¹; Lijeron Farel, S.¹; Arana Achaga, X.²; de la Riva Juez, P.¹; González López, F.¹; Martínez Zabaleta, M.¹; Larrea Peña, J.³; Sáez Villaverde, R.⁴

¹Servicio de Neurología. Hospital Donostia-Donostia Ospitalea; ²Servicio de Cardiología. Hospital Donostia-Donostia Ospitalea; ³Servicio de Radiología. Hospital Donostia-Donostia Ospitalea; ⁴Servicio de Neurogenética. Hospital Donostia-Donostia Ospitalea.

Resumen

Objetivos: El músculo liso es responsable de la contracción de la pared vascular, regulando el diámetro de los vasos sanguíneos. Las mutaciones sin sentido de la alfa-actina del músculo liso (ACTA2) pueden provocar aneurisma de la aorta torácica (AAT), síndrome de Moya-Moya o síndrome de disfunción multisistémica del músculo liso entre otras.

Material y métodos: Se presenta el caso clínico de una paciente joven con AAT e ictus complicado.

Resultados: Mujer de 42 años sin antecedentes de interés que ingresa por insuficiencia cardíaca aguda con dilatación aneurismática de raíz aórtica y aorta ascendente acompañado de insuficiencia aórtica grave. Se somete a cirugía de Bentall y anuloplastia mitral y en el posoperatorio se registra fibrilación auricular. Dos días tras la intervención sufre ictus agudo por oclusión de la arteria cerebral media (ACM)-1 izquierda. Se indica trombectomía con un resultado TICI3. Tres días después del ictus presenta recurrencia con nueva oclusión de ACM1 izquierda. Se realiza segunda trombectomía con leve afasia y paresia facial secuelas. A los cuatro días, a pesar de tratamiento anticoagulante, presenta afasia grave por un tercer ictus y en la arteriografía se objetiva una ACM-1 izquierda de pared irregular sin clara oclusión y que no mejora tras angioplastia. Como complicación local se objetivó un pseudoaneurisma de la arteria femoral derecha con fístula arteriovenosa asociada. El estudio genético fue positivo para ACTA2 c635G>Ap. (Arg212Gln).

Conclusión: Presentamos una paciente con mutación ACTA2 que presenta aneurisma de aorta, ictus recurrente y complicaciones posprocedimiento. Proponemos la fragilidad vascular por mutación ACTA2 como causa de las diferentes complicaciones posprocedimiento endovascular.