

GACI: Calcificación Arterial Generalizada de la Infancia

anteriormente conocida como calcificación arterial infantil idiopática (Idiopathic Infantile Arterial Calcification, IIAC), calcificación arterial idiopática de la infancia (Idiopathic Arterial Calcification of Infancy, IACI), calcificación arterial infantil oclusiva, arteriopatía infantil oclusiva.

MUY RARAS



1:64,000

Se han descrito al menos 200 personas afectadas en la literatura médica desde 1899.

La GACI afecta a hombres y mujeres por igual y se produce en poblaciones de todo el mundo.

GENÉTICA

Hereditaria -

Autosómica recesiva

Los genes conocidos hasta la fecha que causan GACI son *ENPP1* y *ABCC6*. Esto se denomina a veces deficiencia de *ENPP1* o de *ABCC6*.

Un bebé nacido de padres portadores tiene un 25 % de probabilidades (una de cada cuatro) de verse afectado por GACI, un 50 % de probabilidades de ser portador no afectado y un 25 % de probabilidades de no heredar ninguna mutación en absoluto.

SÍNTOMAS

TEMPRANOS

En los recién nacidos, los síntomas pueden incluir dificultades respiratorias, hipertensión arterial, aumento de tamaño del corazón, disminución o ausencia de pulsos y calcificación articular.

Los síntomas pueden variar enormemente en diferentes pacientes y hermanos con exactamente la misma mutación genética que han tenido resultados notablemente diferentes.

DIAGNÓSTICO

PRENATAL

Una ecografía puede revelar polihidramnios, derrame pericárdico o ecogenicidad de las arterias principales. La amniocentesis y la biopsia de corion también pueden detectar GACI.

Desde 2013, al menos 5 madres embarazadas han recibido tratamiento prenatal.

COMPLICACIONES DE LA GACI

Las complicaciones incluyen problemas cardíacos debidos a calcificación, hipertrofia, raquitismo ARHR2, pérdida de audición, dolor óseo, calcificación articular, debilidad muscular, estrías angioides en los ojos, problemas dentales, problemas renales, PXE (afección cutánea), problemas gastrointestinales e hipertensión arterial.

Los pacientes con GACI suelen ser seguidos por un equipo de especialistas que incluye cardiólogos, endocrinos, nefrólogos, traumatólogos, audiólogos, oftalmólogos, neumólogos, otorrinolaringólogos, fisioterapeutas, odontólogos y gastroenterólogos.

ARHR2

Muchos pacientes que sobreviven a GACI desarrollan una forma rara de raquitismo: raquitismo hipofosfatémico autosómico recesivo de tipo 2 (ARHR2). Esto suele estar asociado, pero no siempre, con el gen *ENPP1*.

Los síntomas incluyen dolor óseo y articular, deformidades óseas, problemas dentales, calcificación de los ligamentos y talla baja.

El tratamiento del raquitismo implica la suplementación diaria con fósforo y vitamina D activa. El fósforo normalmente se toma cada 6 horas para mantener niveles adecuados en el organismo.

Son necesarios análisis periódicos de sangre y orina para garantizar que se logre el equilibrio correcto y prevenir el daño renal.

TRATAMIENTO/PRONÓSTICO

La GACI hace que el organismo tenga niveles bajos de pirofosfato, una enzima que impide la acumulación de calcio en los vasos sanguíneos y las arterias, lo que provoca infarto de miocardio, insuficiencia cardíaca y accidente cerebrovascular o ictus. Los bisfosfonatos han demostrado un éxito limitado en la sustitución del pirofosfato en pacientes con GACI. Lamentablemente, alrededor del 50 % de los bebés diagnosticados con GACI muere en los primeros 6 meses de vida. Solo hay unos pocos supervivientes adultos conocidos en todo el mundo. Hay investigaciones en curso sobre la afección y los nuevos tratamientos, incluida la terapia de sustitución enzimática, que están cerca de convertirse en ensayo clínico.