



## 214/176 - Diagnóstico precoz y tratamiento de los aneurismas de aorta familiares: experiencia tras 5 años en una unidad de patología de aorta

V.M. Becerra Muñoz<sup>1</sup>, A. García Roldán<sup>2</sup>, M. de la Vega de Carranza<sup>2</sup>, R. Jiménez Arjona<sup>3</sup>, R. Campos Arjona<sup>3</sup>, V. García Ruiz<sup>4</sup>, A. Molina Ramos<sup>4</sup>, L. Morcillo Hidalgo<sup>5</sup>, J.J. Gómez Doblas<sup>5</sup> y F. Cabrera Bueno<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Médico Residente de 5º año de Cardiología; <sup>2</sup>Colaboradoras en Investigación del Área del Corazón; <sup>3</sup>Médico Residente de 3er año de Cardiología; <sup>4</sup>Médico Residente de 1er año de Cardiología; <sup>5</sup>FEA Cardiología. Hospital Universitario Virgen de la Victoria. Málaga.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** Los aneurismas de la aorta torácica (AAT) tienen un sustrato genético predisponente detectable hasta en el 20% de los pacientes, siendo los más frecuentes los AAT familiares (AATF) tanto sindrómicos como no sindrómicos. El objetivo fue hallar las características clínicas, ecocardiográficas y genéticas de estos pacientes en seguimiento por una unidad de patología de aorta (UPA).

**Material y métodos:** Análisis de los pacientes seguidos por la UPA, desde 2010 hasta 2015. el estudio genético consistió en Sanger para mutaciones en FBN1, TFGBR1/2 y COL3A1 y, en caso negativo, “panel aórtico”. Los casos confirmados llevaron al screening familiar “en cascada”.

**Resultados:** 399 pacientes acudieron a la UPA. Tras valoración clínica y ecocardiográfica inicial, 47 (11,8%) no precisaron continuar estudio. Dentro de los AATF sindrómicos, se estudiaron 55 casos índice síndrome de Marfan. El screening familiar permitió identificar 40 casos más y descartar 45. 38 (40,4%) tenían ectopia lentis, y 29 (32,6) criterios sistémicos ? 7, hallándose mutación patogénica de FBN1 en 84 (89,1%). Otros diagnósticos de AATF sindrómicos fueron: Loeys-Dietz (6 pacientes: 2 con mutación en TFGR1, 4 en TFGR2), 12 fenotipo MASS (9 obtuvieron resultado genético negativo) y 3 familias con Ehlers-Danlos tipo IV (100% mutaciones en COL3A1). Permanecen en estudio 18 familias con AATF no sindrómico, con mutaciones patogénicas más frecuentemente en COL3A1 (16%) y MYH11 (12%). 26 pacientes del total fueron intervenidos quirúrgicamente de forma profiláctica.

**Conclusiones:** La UPA ha permitido el diagnóstico precoz de pacientes con AATF sindrómico y no sindrómico, así como un tratamiento profiláctico adecuado y el asesoramiento integral de los mismos.