



## 6022-6. COMPARACIÓN DEL PERFIL CLÍNICO Y GENÉTICO DE PACIENTES CON PATOLOGÍA AÓRTICA FAMILIAR SINDRÓMICA Y NO SINDRÓMICA

Maeve Soto Pérez<sup>1</sup>, Martín Negreira Caamaño<sup>1</sup>, Jesús Piqueras Flores<sup>2</sup>, Pedro Pérez Díaz<sup>1</sup>, Arancha González Marín<sup>3</sup>, Ignacio Sánchez Pérez<sup>4</sup>, Francisco Javier Jiménez Díaz<sup>5</sup>, Manuel Rayo Gutiérrez<sup>1</sup>, Álvaro Moreno Reig<sup>1</sup>, José María Arizón Muñoz<sup>1</sup>, Daniel Salas Bravo<sup>1</sup>, Jorge Martínez del Río<sup>1</sup>, Alfonso Morón Alguacil<sup>1</sup>, Daniel Águila Gordo<sup>1</sup> y Raquel Frías García<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Cardiología; <sup>2</sup>Unidad de Cardiopatías Familiares, Servicio de Cardiología; <sup>3</sup>Sección de Cardiología Pediátrica; Servicio de Pediatría; <sup>4</sup>Sección de Hemodinámica, Servicio de Cardiología; <sup>5</sup>Sección de Arritmias y Electrofisiología, Servicio de Cardiología, Hospital General Universitario de Ciudad Real.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** La patología aórtica familiar (PAF) es un reto diagnóstico y a menudo se infraestima su incidencia, pudiendo tener consecuencias fatales, especialmente en las formas familiares no sindrómicas (PAFNS). Las diferencias entre patología aórtica familiar sindrómica (PAFS) y PAFNS no están bien establecidas y el estudio familiar resulta especialmente complejo en estas últimas.

**Métodos:** 504 pacientes casos índice fueron derivados a una Unidad de Cardiopatías Familiares entre enero del 2018 y mayo del 2021, realizándose el diagnóstico de PAF en 54. Se definió como PAFS a los pacientes que presentaron dilatación aórtica y rasgos fenotípicos sindrómicos (síndrome de Marfan, Loeys-Dietz o Ehlers-Danlos), y como PAFNS a los pacientes que presentaron dilatación aórtica aislada y agregación familiar. El objetivo del presente estudio fue el análisis de las características de estos pacientes y las diferencias entre ambas entidades.

**Resultados:** De los 54 pacientes con PAF, 25 pacientes presentaron PAFS (20 síndrome de Marfan y 5 Loeys-Dietz) y 29 pacientes PAFNS. Se encontró que en los pacientes con PAFNS el porcentaje de HTA fue de un 55,2% frente al 12% de los casos de PAFS, siendo esta diferencia estadísticamente significativa ( $p = 0,001$ ). Los pacientes con PAFNS presentaron un mayor diámetro máximo de aorta ascendente ( $50,97 \pm 16,52$  vs  $40,72 \pm 16,15$  mm;  $p = 0,05$ ) pero sin presentar mayores diámetros de raíz aórtica ( $43,19 \pm 7,02$  vs  $43,01 \pm 14,82$ ,  $p = 0,96$ ) ni una mayor frecuencia de disección aórtica (28,5 vs 12,5%;  $p = 0,16$ ). En cuanto a los antecedentes familiares se encontró una mayor incidencia de muerte súbita en los pacientes con PAFS sin que llegara esta diferencia a alcanzar la significación estadística (56 vs 31%;  $p = 0,064$ ). De los pacientes con PAFS, se encontró la mutación causal en un 76% de los casos frente a un 0% de los PAFNS ( $p = 0,0001$ ), siendo la mutación causal más frecuentemente encontrada en este grupo FBN1 Pro1424Ser (21,05%).

Comparación de las características clínicas, familiares y genéticas de la población a estudio.

|                               |                         |                               |       |
|-------------------------------|-------------------------|-------------------------------|-------|
| Pacientes con PAF<br>(n = 54) | PAF sindrómica (n = 25) | PAF no sindrómica<br>(n = 29) | p sig |
|-------------------------------|-------------------------|-------------------------------|-------|

## Características clínicas de la población a estudio

|                     |               |              |               |        |
|---------------------|---------------|--------------|---------------|--------|
| Edad (años)         | 49,25 ± 16,69 | 42,09 ± 16,4 | 54,93 ± 14,85 | 0,005  |
| Varones (%)         | 43 (79,6%)    | 18 (72%)     | 25 (86,2%)    | 0,196  |
| Caso índice (%)     | 29 (53,7%)    | 11 (44%)     | 18 (62,1%)    | 0,184  |
| HTA (%)             | 19 (35,2%)    | 3 (12%)      | 16 (55,2%)    | 0,001* |
| Tabaquismo (%)      | 13 (24,1%)    | 6 (24%)      | 7 (24,1%)     | 0,991  |
| Cirugía aórtica (%) | 36 (69,2%)    | 14 (58,3%)   | 22 (78,6%)    | 0,115  |
| AP SAA (%)          | 11 (21,2%)    | 3 (12,5%)    | 8 (28,6%)     | 0,157  |

## Características familiares y genéticas de la población a estudio

|                           |             |            |            |         |
|---------------------------|-------------|------------|------------|---------|
| AF MS (%)                 | 23 (42,6%)  | 14 (56%)   | 9 (31%)    | 0,064   |
| AF disección Ao (%)       | 9 (17,3%)   | 4 (16,7%)  | 5 (17,9%)  | 1       |
| AF dilatación Ao (%)      | 29 (55,8%)  | 14 (58,3%) | 15 (53,6%) | 0,931   |
| Mutación causal en TG (%) | 19 (45,2%)  | 19 (76%)   | 0 (0%)     | 0,0001* |
| FBN mutado (%)            | 11 (20,37%) | 11 (44%)   | 0 (0%)     | 0,0001* |

PAF: patología aórtica familiar; HTA: hipertensión arterial; AP: antecedente personal; SAA: síndrome aórtico agudo; AF: antecedente familiar; MS: muerte súbita; Ao: aórtica; TG: test genético.

**Conclusiones:** En la población de este estudio, los pacientes con PAFNS presentaron con mayor frecuencia hipertensión arterial, mayores diámetros de aorta ascendente sin que ello se tradujera en un aumento de frecuencia de síndrome aórtico agudo, así como una baja rentabilidad del estudio genético.