



7006-18. GENÉTICA EN EL ESTUDIO DE OS ANEURISMAS DE AORTA TORÁCICA NO SINDRÓMICOS

Pilar Losada Mora, Fernando Cabrera Bueno, Juan José Gómez Doblas, Carlos Porras Martín, Miguel Such-Martínez, Adela Gómez, Rafael Luque Aranda y Eduardo de Teresa del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Victoria, Málaga.

Resumen

Introducción: Los aneurismas de la aorta torácica (AAT) son una patología con sustrato genético predisponente de hasta un 20% en los pacientes diagnosticados. Los AAT no sindrómicos pueden presentar o no agregación familiar (familiares o esporádicos, respectivamente), siendo de especial interés la detección precoz mediante estudio genético. Se realizó este estudio con el objetivo de conocer la rentabilidad de las técnicas actuales de secuenciación en el estudio genético de estos pacientes.

Métodos: Se incluyeron pacientes en seguimiento por la Unidad de Patología de Aorta, desde septiembre de 2010 hasta enero de 2014, de los que se disponía de variables clínicas, ecocardiográficas y en los cuales se realizó estudio genético. Se analizó la frecuencia de mutaciones en los genes estudiados, inicialmente mediante secuenciación SANGER (FBN1, TGFBR1/2, y COL3A1), y en caso negativo, panel aórtico utilizando una biblioteca de 242 genes relacionados con cardiopatía familiares.

Resultados: Cuarenta y un pacientes cumplieron criterios de inclusión. De los cuales 33 pacientes (80,4%) eran AAT familiares y 8 (19,5%) eran AAT esporádicos. Mediante la secuenciación SANGER fueron detectadas mutaciones en 5 pacientes (12,1%), y mediante la secuenciación masiva (NGS) en los que no se halló mutación se hallaron 4 pacientes (9,7%). En el resto de pacientes 32 (78%), no se halló finalmente ninguna mutación. Las mutaciones halladas en estos fueron en los genes FBN1, COL3A1, ACTA2, MYH11 y LPBT2 y MYBPC3, no siendo conocidas en las bases de datos actuales. A pesar del importante porcentaje de pacientes en los que no se encontró mutación alguna, la rentabilidad de la secuenciación masiva aporta cierto valor sobre la secuenciación SANGER con genes aislados.

Conclusiones: Los AAT no sindrómico son prevalentemente familiares frente a los esporádicos. El estudio genético es de rentabilidad limitada aun utilizando secuenciación masiva. Por sus implicaciones clínicas, el diagnóstico clínico mediante técnicas de imagen es superior y de elección en el diagnóstico precoz.