



6007-103. REGISTRO HOSPITALARIO DE PACIENTES CON SÍNDROME DE MARFAN EN LA COMUNIDAD VALENCIANA

Amparo Hernández Martínez¹, Ángel Zúñiga Cabrera¹, Imelda Ontoria Oviedo¹, Pilar Sepúlveda Sanchís¹, Francisco José Valera Martínez², José F. Marí Cotino², José A. Roman Ivorra², Rosa Gómez Portero², Inmaculada Calvo Penadés², Manuel Miralles Hernández², Luis Martínez Dolz² y Francisco Hornero Sos², de la ¹Fundación para la Investigación del Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia y ²Hospital Universitario La Fe, Valencia.

Resumen

Introducción y objetivos: El síndrome de Marfan (SM) es una enfermedad autosómica dominante que afecta a la proteína de la matriz extracelular fibrilina-1 (FBN-1), su expresión clínica es muy variable y su progresión es lenta además se han descrito mutaciones de FBN-1 en más del 90% de los casos. La afección aórtica y valvular es la principal causa de morbilidad en este síndrome que tiene una prevalencia estimada de 1-3 casos cada 5.000 individuos. Objetivo: realizar un registro hospitalario en un hospital de la Comunidad Valenciana del SM en los últimos 10 años. Analizar la presencia de criterios diagnósticos y de las mutaciones del gen FBN1 presentes en la población estudiada.

Métodos: Analizamos los casos con primer o segundo diagnóstico de síndrome de Marfan que entre 2006-2016 han acudido a un hospital de la CV. A partir de las historias clínicas se obtuvieron los siguientes parámetros: Antecedentes familiares de SM, fenotipo Marfan, *ectopia lentis*, dilatación/disección de aorta y estudio genético con mutación FBN1. En los casos con estudio genético incluido se describen las mutaciones del gen FBN1 presentes con la verificación patogénica realizada con el programa VARSOME.

Resultados: Hasta la fecha se han registrado 226 pacientes con diagnóstico de SM de los cuales 133 son varones (59%) y 93 mujeres (41%). En 139 casos no hay constancia de estudio genético y el criterio más frecuente utilizado para su diagnóstico fue la dilatación/disección aórtica (37%). El diagnóstico fue confirmado con mutaciones en el gen FBN1 en 40 casos de las cuales 7 fueron mutaciones *nonsense* (2 no descritas), 26 *missense* (11 no descritas), 4 *splicing* (2 no descritas), 1 delección intrónica y 2 mutaciones sinónimas probablemente benignas. De ellos, 14 casos presentaban relación familiar (6 familias) y 26 son mutaciones de nueva aparición. En los pacientes con mutación FBN1, un 64,8% presentaban antecedentes familiares de síndrome de Marfan, el fenotipo Marfan fue descrito en un 48,6%, *ectopia lentis* en un 40,5% y afección de aorta en un 67,5%. Además, un 10,8% de los pacientes presentaron los 5 criterios diagnósticos.

Datos obtenidos de las historias clínicas en pacientes con diagnóstico de síndrome de Marfan

Sí	50 (22%)	64 (28%)	85 (38%)	50 (22%)	50 (22%)
No	81 (36%)	78 (35%)	93 (41%)	111 (49%)	37 (16%)
NS	95 (42%)	84 (37%)	48 (21%)	65 (29%)	139 (62%)

Conclusiones: El registro retrospectivo por historia clínica de los últimos 10 años presenta un alto porcentaje de falta de información de los criterios diagnósticos. En los pacientes con mutación de FBN1 hay mayor presencia de otros criterios diagnósticos asociados al síndrome de Marfan.