



5016-12. ANÁLISIS DE LAS DIFERENCIAS CLÍNICAS Y DIAGNÓSTICAS ENTRE LOS PACIENTES CON PATOLOGÍA AÓRTICA FAMILIAR SINDRÓMICA Y NO SINDRÓMICA

Martín Negreira Caamaño¹, Jesús Piqueras Flores², Jorge Martínez del Río¹, Manuel Muñoz García¹, Daniel Águila Gordo¹, Cristina Mateo Gómez¹, María Inmaculada Vivo Ortega² y María Arántzazu González Marín³

¹Servicio de Cardiología. ²Unidad de Cardiopatías Familiares, Servicio de Cardiología. ³Servicio de Pediatría, Hospital General Universitario de Ciudad Real.

Resumen

Introducción y objetivos: Las diferencias entre la patología aórtica familiar sindrómica (PAFS) y no sindrómica (PAFNS) no están bien establecidas, siendo a menudo el estudio familiar más complejo en los casos de PAFNS, con menor rentabilidad del estudio genético. Objetivo: analizar las características de los pacientes con PAFS y PAFNS en una unidad de cardiopatías familiares (UCF) de referencia provincial.

Métodos: Se analizaron 851 pacientes valorados por la UCF entre enero de 2018 y febrero de 2020. Se seleccionaron aquellos pacientes con diagnóstico de PAF (n = 40) y sus familiares valorados en la misma unidad (n = 43). Se consideró PAFS aquellos casos con dilatación aórtica y hallazgos fenotípicos sindrómicos y PAFNS y si presentaba de forma aislada dilatación aórtica o de síndromes aórticos agudos con agregabilidad familiar. Se analizaron características demográficas y anatómicas, así como antecedentes familiares y el resultado del estudio genético.

Resultados: De los 40 casos con PAF, 20 se correspondieron con PAFS (17 síndrome de Marfan y 3 síndrome de Loeys-Dietz) y 20 con PAFNS. La edad media en PAFNS fue $51,5 \pm 15$ años y en PAFS de $42,8 \pm 16,5$ años (p = 0,09). Los pacientes con PAFNS eran más frecuentemente hipertensos (55 vs 10%; p 0,01). Los pacientes con PAFS presentaron más frecuentemente antecedentes familiares de muerte súbita precoz (70 vs 35%; p = 0,05) aunque no de dilatación aórtica (55 vs 45%; p = 0,45) o síndrome aórtico agudo (15 vs 15%; p = 0,95). El estudio genético se realizó en todos los casos de PAFS y en el 55% de los casos de PAFNS. La rentabilidad del estudio genético fue superior en los casos con PAFS (80 vs 5%; p 0,01). La rentabilidad del estudio familiar fue superior en los pacientes con PAFS que en aquellos con PAFNS (52,2 vs 16,1%; p = 0,01). Los pacientes con PAFNS presentaron una tendencia a haber sufrido más frecuentemente un síndrome aórtico agudo (35 vs 10%; p = 0,07) y además presentaron un mayor diámetro de aorta ascendente ($51,3 \pm 18,2$ vs $38,2 \pm 14,7$ mm; p = 0,03), aunque similar diámetro de la raíz aórtica ($43,3 \pm 7,3$ vs $41,6 \pm 12,8$ mm; p = 0,64).

Conclusiones: En los pacientes con patología aórtica familiar, aquellos con etiología no sindrómica presentaron mayores dimensiones aórticas, mayor frecuencia de disección y menor rentabilidad en el estudio genético y familiar que aquellos con etiología sindrómica.