



## 5009-7. COMPARACIÓN ENTRE LA NOSOLOGÍA DE GHENT Y LA NOSOLOGÍA REVISADA DE GHENT EN EL DIAGNÓSTICO DEL SÍNDROME DE MARFAN

Claudia Pujol Salvador<sup>1</sup>, Heide Seidel<sup>1</sup>, Siegmund Braun<sup>2</sup>, Christian Meierhofer<sup>1</sup>, Siegrun Mebus<sup>1</sup>, Joerg Schoetzau<sup>1</sup>, Peter Ewert<sup>1</sup> y Harald Kaemmerer<sup>1</sup> del <sup>1</sup>Servicio de Cardiología Pediátrica y Cardiopatías Congénitas, Deutsches Herzzentrum München, Munich e<sup>2</sup> Instituto de Medicina de Laboratorio, Deutsches Herzzentrum München, Munich, Alemania.

### Resumen

**Objetivos:** Desde 1996, la nosología de Ghent ha sido la herramienta diagnóstica fundamental para diagnosticar el síndrome de Marfan. En 2010 se propuso la nosología revisada de Ghent, que da más peso al diámetro de la aorta ascendente y a la ectopia lentis. El objetivo de este estudio fue comparar la aplicación de la nosología de Ghent y de la nosología revisada de Ghent en el diagnóstico del síndrome de Marfan.

**Métodos:** Se analizaron retrospectivamente 251 pacientes con sospecha de síndrome de Marfan que acudieron a nuestro centro entre 2001 y 2014. Se identificaron los que se habían sometido a test genético para el gen de la fibrilina-1. Los pacientes se clasificaron según cumplieran o no cumplieran los criterios de la nosología de Ghent y de la nosología revisada de Ghent. También se registraron aquellos pacientes que obtuvieron otros diagnósticos. El grado de concordancia se analizó mediante el estadístico kappa.

**Resultados:** Se identificaron 77 pacientes (30 varones, edad media  $36,8 \pm 12,7$  años) que se habían sometido a estudio genético para el gen de la fibrilina-1. En 67 pacientes (87%) se identificó una mutación del gen de la fibrilina-1. Las características clínicas más relevantes se reflejan en la tabla. Ambas nosologías identificaron un síndrome de Marfan en 61 pacientes (92,4%). La nosología de Ghent fue negativa y la nosología revisada positiva en 1 paciente, que solo presentaba una dilatación de la aorta ascendente. La nosología de Ghent fue positiva y la revisada fue negativa en 1 paciente que fue identificado con un fenotipo MASS. Cuatro pacientes con mutación de la fibrilina-1 fueron considerados negativos en ambas nosologías. Dos fueron identificados como fenotipo MASS y uno como síndrome de ectopia lentis; el último carecía de criterios clínicos para cumplir con los criterios de ninguna nosología. Entre los pacientes con genética negativa para la fibrilina-1 ( $n = 11$ ) se identificaron mutaciones genéticas compatibles con síndrome de Loeys-Dietz (2 pacientes) y síndrome de Ehlers-Danlos (2 pacientes). El grado de concordancia entre la nosología de Ghent y la nosología revisada de Ghent alcanzó el 97% ( $k = 0,78$ ;  $p 0,001$ ).

Características clínicas más relevantes	
	N = 77 (%)
Ectopia lentis	30 (39)

Dilatación bulbo aórtico	56 (72,7)
Diámetro bulbo aórtico (media $\pm$ DE en mm)	41,4 $\pm$ 9,9
Disección aorta ascendente	9 (11,7)
Antecedentes familiares	56 (72,7)
Ectasia de la duramadre	22 (28,6)

**Conclusiones:** La nosología revisada de Ghent es una buena herramienta para el diagnóstico del síndrome de Marfan. El estudio genético y una historia clínica detallada resultan imprescindibles para poder realizar un diagnóstico preciso.