



## 4006-2. RENTABILIDAD DIAGNÓSTICA DE LA GENÉTICA EN LOS ANEURISMAS DE AORTA TORÁCICA FAMILIAR 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 y objetivos:** Los aneurismas de la aorta torácica (AAT) son una patología con un sustrato genético predisponente detectable hasta en el 20% de los pacientes diagnosticados de esta patología, siendo los AAT familiares (AATF) los más frecuentes, diferenciados en sindrómicos y no sindrómicos. El objetivo de este estudio es conocer la rentabilidad diagnóstica del estudio genético en los AATF sindrómicos en una Unidad de Patología de Aorta.

**Métodos:** Se incluyeron pacientes en seguimiento por la Unidad de Patología de Aorta, desde septiembre de 2010 hasta enero de 2014 diagnosticados de AATF sindrómico, y en los que se disponía de variables clínicas, ecocardiográficas incluyendo dimensiones indexadas de raíz aórtica y en los que además se había realizado estudio genético SANGER para mutaciones en FBN1, TFGBR1/2 y COL3A1, más frecuentemente asociadas a estos síndromes.

**Resultados:** Se incluyeron 78 pacientes con AATF sindrómicos que cumplieron los criterios de inclusión. El estudio genético mostró mutaciones patogénicas en 68 pacientes (87,1%) de los cuales el 83,8% correspondían a síndrome de Marfan, el 7,3% a síndrome de Loeys-Dietz, el 7,3% a síndrome de Ehlers Danlos tipo IV o vascular y el 1,4% a fenotipo MASS. De las mutaciones patogénicas detectadas en el 58,9% de los pacientes, estas eran conocidas y en el 41,1% eran no conocidas o no descritas en la bibliografía o bases de datos disponibles. En el resto de pacientes (12,8%), no se hallaron mutaciones en los genes estudiados.

**Conclusiones:** La rentabilidad diagnóstica del estudio genético con secuenciación SANGER para mutaciones más frecuentes, en pacientes con AATF sindrómico es elevada (87,1%), aportando gran valor en el diagnóstico y estudio familiar.