



## 4009-5. IMPORTANCIA DE LA CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO EN EL MANEJO CLÍNICO DEL SÍNDROME DE MARFAN

Víctor Manuel Becerra Muñoz<sup>1</sup>, Lorenzo Montserrat<sup>2</sup>, Jimena Barraza García<sup>2</sup>, Juan Pablo Ochoa<sup>2</sup>, Carlos Porras Martín<sup>1</sup>, Juan José Gómez Doblas<sup>1</sup>, Manuel Jiménez Navarro<sup>1</sup> y Fernando Cabrera Bueno<sup>1</sup> del <sup>1</sup>Hospital Clínico Universitario Virgen de la Victoria, Málaga, y <sup>2</sup>Health in Code, A Coruña.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** El síndrome de Marfan (SDMF) es una enfermedad con herencia autosómica dominante en la que la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbi-mortalidad. Las mutaciones en el gen de la fibrilina-1 (FBN1) se hallan en más del 90% de los casos de SDMF. El objetivo de nuestro estudio fue resumir las variantes en FBN1 y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de eventos aórticos, en una amplia población de pacientes con sospecha inicial de SDMF.

**Métodos:** Estudio de cohortes prospectivo unicéntrico en el que se incluyeron todos los pacientes estudiados en una consulta de Aortopatías Familiares entre septiembre de 2010 y octubre de 2016, que presentaron variantes en el gen FBN1.

**Resultados:** Se incluyeron 90 pacientes con mutaciones en FBN1 correspondientes a 56 familias no relacionadas entre sí. De las 56 variantes de FBN1 en estudio, 24 (42,85%) habían sido previamente descritas y relacionadas con SDMF, y el resto se describen por primera vez. De los 50 pacientes con mutaciones *missense* 7 habían sufrido un evento aórtico (aneurisma intervenido de forma profiláctica o disección), mientras que de los 35 pacientes con mutaciones truncantes, lo habían sufrido 20 (14 frente a 57,1%,  $p = 0,001$ ). Además, dichos eventos tendieron a ocurrir a edades inferiores en los pacientes con mutaciones truncantes respecto a *missense* ( $45,14 \pm 10,65$  frente a  $37,5 \pm 9,62$  años,  $p = 0,09$ ).

**Conclusiones:** Los pacientes con mutaciones truncantes presentaron mayor proporción de eventos aórticos y a edades más jóvenes, frente al curso más benigno de los pacientes con mutaciones *missense*. Por tanto, los hallazgos genéticos podrían tener importancia no solo en el diagnóstico sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha de SDMF.