Rev Esp Cardiol. 2019;72(Supl 1): 979

Revista Española de Cardiología

6051-446. PACIENTES CON PATOLOGÍA AÓRTICA FAMILIAR. ESTUDIO EN UNA UNIDAD DE CARDIOPATÍAS FAMILIARES DE RECIENTE IMPLANTACIÓN

Martín Negreira Caamaño[1], Jesús Piqueras Flores[2], Inmaculada Vivo Ortega[2], Manuel Muñoz García[1], Jorge Martínez del Río[1], Alfonso Morón Alguacil[1], Raquel Frías García[1], Pedro Pérez Díaz[1], Juan Antonio Requena Ibáñez[1] y Arancha González Marín[3], del [1]Servicio de Cardiología, [2]Servicio de Cardiología, Unidad de Cardiopatías Familiares y [3]Sección de Cardiología Pediátrica, Servicio de Pediatría, Hospital General Universitario de Ciudad Real, Ciudad Real.

Resumen

Introducción y objetivos: La patología aórtica familiar (PAF) supone un porcentaje relevante de las patologías cardiovasculares familiares. Si bien se han descrito las características etiológicas y fenotípicas más comunes, pueden existir diferencias genotípicas y fenotípicas en las diferentes áreas poblacionales. Objetivo: analizar las características de los pacientes con PAF en el área asistencial de la provincia de Ciudad Real.

Métodos: Se analizaron 474 pacientes consecutivos derivados a la Unidad de Cardiopatías Familiares entre enero de 2018 y marzo de 2019 y se seleccionaron aquellos enviados para valoración de PAF (60 pacientes, 12,65% del total de derivaciones en este periodo). Se analizaron características demográficas y anatómicas, así como antecedentes familiares y el resultado del estudio genético.

Resultados: 26 pacientes fueron casos índice y 34 estudios familiares. 13 presentaron síndrome de Marfan, 1 síndrome de Loeys–Dietz y 12 PAF sin síndrome asociado. El 73,1% de los pacientes eran varones, y la edad media fue de 40,8 ± 16,5 años. 24 pacientes (40,1%) presentaron al menos un factor de riesgo cardiovascular, siendo la historia de tabaquismo el más frecuente (23,3%), seguido por la hipertensión arterial (21,7%). El 31,7% presentaron antecedentes familiares de muerte súbita precoz y el 83,3% de patología aórtica. El 20% presentaban disección aórtica previa y el 11,7% tenían antecedente de cirugía aórtica previa. El 68,3% de los pacientes con PAF presentaron dilatación aórtica significativa. Entre los familiares, el 26,7% presentaron dilatación aortica significativa. En los casos índice la rentabilidad del test genético fue del 42,3%, siendo el gen más frecuentemente mutado FBN1 (66,7%). Si se detectó una mutación genética se realizó cribado familiar en cascada, siendo dados de alta el 25% de familiares. De los familiares sin genética disponible, el 11,1% presentaron dilatación aórtica indicando revisiones periódicas en el resto salvo en los mayores de 50 años.

Conclusiones: Los pacientes analizados con PAF del Área sanitaria de Ciudad Real presentan unas características genéticas y fenotípicas similares a las descritas en otros registros, siendo el gen FBN1 el más frecuentemente afectado, si bien la rentabilidad del estudio genético no superó el 50% en conjunto.