



6020-202. AORTOPATÍAS GENÉTICAS COMO CAUSA DE SÍNDROME AÓRTICO AGUDO. ¿LAS SOSPECHAMOS?

Nerea Mora Ayestarán, Mayte Basurte Elorz, Ignacio Roy Añon, Gemma Lacuey Lecumberri, Virginia Álvarez Asiain, Marina Segur García, Aitziber Munarriz Arizcuren, Aitor Ansotegui Hernández, Betel Olaizola Balboa y Marina Oliver Ledesma

Complejo Hospitalario Navarra, Pamplona (Navarra).

Resumen

Introducción y objetivos: Los síndromes aórticos agudos (SAA) en pacientes jóvenes tienen a menudo un sustrato genético subyacente. Este sustrato lo podemos sospechar ante ciertos rasgos dismórficos asociados (como en síndrome de Marfan, Loeys-Dietz, Ehler-Danlos vascular); sin embargo, estos rasgos no son siempre evidentes y no todas las aortopatías genéticas (AG) los presentan, condicionando que sean frecuentemente infradiagnosticadas. Nuestros objetivos son 1º cuantificar qué porcentaje de pacientes que debutan con un SAA son susceptibles de padecer con alta probabilidad una AG y 2º qué porcentaje de estos pacientes son orientados para su despistaje.

Métodos: Estudio observacional retrospectivo de pacientes que ingresan por SAA en nuestro centro de enero de 2004 a enero de 2020. Se analiza el porcentaje de pacientes que son susceptibles de padecer con alta probabilidad una AG en base a que cumplan estas características: menores de 60 años, ausencia de FRCV (incluyendo HTA) y de aterosclerosis conocida; y/o antecedentes familiares de aortopatía.

Resultados: Se han registrado 139 eventos de SAA en 132 pacientes. De éstos, cumplen criterios preestablecidos 17 pacientes (12,9%) por ser menores de 60 años sin HTA ni arterioesclerosis conocida. De estos 17 pacientes, en 16 (94,1%) el debut fue un SAA y su mortalidad fue elevada: el 52,9% (n = 9) falleció en el ingreso y el 50% de los supervivientes (n = 8) falleció en el seguimiento cercano (uno tras 3ª reintervención, otro tras 2ª SAA y dos con muerte súbita). De los 17 pacientes considerados susceptibles de padecer AG, se han remitido a consulta especializada 3 pacientes (17,65%): 1 a Patología de aorta (se sospecha Marfan, fallece antes de confirmarlo) y otros 2 a Cardiopatías familiares (en uno se confirma Marfan, y en el otro se confirma variante patogénica asociada a Loeys-Dietz). El 82,3% de los pacientes susceptibles de padecer una AG no se ha remitido a consulta especializada ni se ha establecido el diagnóstico por otra vía.

Conclusiones: En nuestro medio el 12,9% de los SAA acontecen en pacientes jóvenes sin FRCV. La aparición de un SAA en un paciente joven sin carga de FRCV (especialmente ausencia de HTA) debe hacernos sospechar una AG, aun en ausencia de rasgos dismórficos evidentes. En nuestro medio el grado de sospecha es bajo. Su reconocimiento es imprescindible por poder condicionar el tratamiento a medio plazo y permitir identificación de familiares en riesgo.