



5029-8. ESTUDIO GENÉTICO Y CRIBADO FAMILIAR EN PATOLOGÍA AÓRTICA FAMILIAR

Maeve Soto Pérez¹, Martín Negreira Caamaño¹, Jesús Piqueras Flores², Pedro Pérez Díaz¹, Arancha González Marín³, Ignacio Sánchez Pérez⁴, Francisco Javier Jiménez Díaz⁵, José María Arizón Muñoz¹, Álvaro Moreno Reig¹, Manuel Rayo Gutiérrez¹, Daniel Salas Bravo¹, Jorge Martínez del Río¹, Manuel Muñoz García¹, Cristina Mateo Gómez¹ y Andrez Felipe Cubides Novoa¹

¹Servicio de Cardiología, Hospital General Universitario de Ciudad Real. ²Unidad de Cardiopatías Familiares, Servicio de Cardiología, Hospital General Universitario de Ciudad Real. ³Sección de Cardiología Pediátrica, Servicio de Pediatría, Hospital General Universitario de Ciudad Real. ⁴Sección de Hemodinámica, Servicio de Cardiología, Hospital General Universitario de Ciudad Real. ⁵Sección de Arritmias y Electrofisiología, Servicio de Cardiología, Hospital General Universitario de Ciudad Real.

Resumen

Introducción y objetivos: La patología aórtica familiar (PAF) supone un porcentaje no desdeñable del total de consultas en Unidades de Cardiopatías Familiares (UCF). Uno de los principales retos diagnósticos en esta patología supone la correcta clasificación de los pacientes en formas sindrómicas (PAFS) y no sindrómicas (PAFNS) pues tiene implicación en el manejo diagnóstico y en el tratamiento.

Métodos: De 1.170 pacientes atendidos en una UCF, se analizaron 111 pacientes derivados por PAF entre enero del 2018 y mayo del 2021, suponiendo estos un 9,8% del total de derivaciones. Los pacientes se dividieron en casos índice y estudio familiar, con diagnóstico de PAFS o PAFNS, analizando la rentabilidad del estudio genético y del estudio familiar.

Resultados: 32 de los pacientes fueron casos índice y 79 se derivaron para cribado familiar. De los casos índice 9 presentaron PAFS (7 de ellos síndrome de Marfan y 2 Loeys-Dietz) y el resto fueron pacientes PAFNS. La rentabilidad del estudio genético (panel configurado con 64 genes) de los casos índice con PAFS fue del 80% detectando un 20% de variantes de significado incierto. De los casos índices clasificados como PAFNS, se encontraron variantes patogénicas en un 18,2% de los casos, encontrándose un 27,3% de variantes de significado incierto (PRKG1, FOXE3, FBN2). En ninguno de los grupos se encontró cosegregación en las variantes de significado incierto. Del total de pacientes clasificados inicialmente como PAFNS, 3 de ellos se reclasificaron a PAFS tras el estudio genético (2 a síndrome de Marfan y 1 a Loeys-Dietz tipo 5) que no cumplían criterios para el diagnóstico de dichos síndromes. Con respecto al cribado familiar, de los 79 individuos de familias con PAFS la rentabilidad diagnóstica de dicho cribado fue del 51,4%. Por otro lado, de los 45 familiares de pacientes con PAFNS, la rentabilidad del cribado familiar fue solo del 17,7%.

Conclusiones: La rentabilidad del estudio genético y del cribado familiar en formas no sindrómicas de patología aórtica familiar es baja comparado con la rentabilidad de las formas sindrómicas. Sin embargo, el estudio genético permitió la reclasificación y diagnosticó correctamente varios pacientes como formas sindrómicas que tenían fenotipos incompletos.