



6022-6. COMPARACIÓN DEL PERFIL CLÍNICO Y GENÉTICO DE PACIENTES CON PATOLOGÍA AÓRTICA FAMILIAR SINDRÓMICA Y NO SINDRÓMICA

Maeve Soto Pérez¹, Martín Negreira Caamaño¹, Jesús Piqueras Flores², Pedro Pérez Díaz¹, Arancha González Marín³, Ignacio Sánchez Pérez⁴, Francisco Javier Jiménez Díaz⁵, Manuel Rayo Gutiérrez¹, Álvaro Moreno Reig¹, José María Arizón Muñoz¹, Daniel Salas Bravo¹, Jorge Martínez del Río¹, Alfonso Morón Alguacil¹, Daniel Águila Gordo¹ y Raquel Frías García¹

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

Resumen

Introducción y objetivos: La patología aórtica familiar (PAF) es un reto diagnóstico y a menudo se infraestima su incidencia, pudiendo tener consecuencias fatales, especialmente en las formas familiares no sindrómicas (PAFNS). Las diferencias entre patología aórtica familiar sindrómica (PAFS) y PAFNS no están bien establecidas y el estudio familiar resulta especialmente complejo en estas últimas.

Métodos: 504 pacientes casos índice fueron derivados a una Unidad de Cardiopatías Familiares entre enero del 2018 y mayo del 2021, realizándose el diagnóstico de PAF en 54. Se definió como PAFS a los pacientes que presentaron dilatación aórtica y rasgos fenotípicos sindrómicos (síndrome de Marfan, Loeys-Dietz o Ehlers-Danlos), y como PAFNS a los pacientes que presentaron dilatación aórtica aislada y agregación familiar. El objetivo del presente estudio fue el análisis de las características de estos pacientes y las diferencias entre ambas entidades.

Resultados: De los 54 pacientes con PAF, 25 pacientes presentaron PAFS (20 síndrome de Marfan y 5 Loeys-Dietz) y 29 pacientes PAFNS. Se encontró que en los pacientes con PAFNS el porcentaje de HTA fue de un 55,2% frente al 12% de los casos de PAFS, siendo esta diferencia estadísticamente significativa ($p = 0,001$). Los pacientes con PAFNS presentaron un mayor diámetro máximo de aorta ascendente ($50,97 \pm 16,52$ vs $40,72 \pm 16,15$ mm; $p = 0,05$) pero sin presentar mayores diámetros de raíz aórtica ($43,19 \pm 7,02$ vs $43,01 \pm 14,82$, $p = 0,96$) ni una mayor frecuencia de disección aórtica (28,5 vs 12,5%; $p = 0,16$). En cuanto a los antecedentes familiares se encontró una mayor incidencia de muerte súbita en los pacientes con PAFS sin que llegara esta diferencia a alcanzar la significación estadística (56 vs 31%; $p = 0,064$). De los pacientes con PAFS, se encontró la mutación causal en un 76% de los casos frente a un 0% de los PAFNS ($p = 0,0001$), siendo la mutación causal más frecuentemente encontrada en este grupo FBN1 Pro1424Ser (21,05%).

Comparación de las características clínicas, familiares y genéticas de la población a estudio.

Pacientes con PAF (n = 54)	PAF sindrómica (n = 25)	PAF no sindrómica (n = 29)	p sig
-------------------------------	-------------------------	-------------------------------	-------

Características clínicas de la población a estudio

Edad (años)	49,25 ± 16,69	42,09 ± 16,4	54,93 ± 14,85	0,005
Varones (%)	43 (79,6%)	18 (72%)	25 (86,2%)	0,196
Caso índice (%)	29 (53,7%)	11 (44%)	18 (62,1%)	0,184
HTA (%)	19 (35,2%)	3 (12%)	16 (55,2%)	0,001*
Tabaquismo (%)	13 (24,1%)	6 (24%)	7 (24,1%)	0,991
Cirugía aórtica (%)	36 (69,2%)	14 (58,3%)	22 (78,6%)	0,115
AP SAA (%)	11 (21,2%)	3 (12,5%)	8 (28,6%)	0,157

Características familiares y genéticas de la población a estudio

AF MS (%)	23 (42,6%)	14 (56%)	9 (31%)	0,064
AF disección Ao (%)	9 (17,3%)	4 (16,7%)	5 (17,9%)	1
AF dilatación Ao (%)	29 (55,8%)	14 (58,3%)	15 (53,6%)	0,931
Mutación causal en TG (%)	19 (45,2%)	19 (76%)	0 (0%)	0,0001*
FBN mutado (%)	11 (20,37%)	11 (44%)	0 (0%)	0,0001*

PAF: patología aórtica familiar; HTA: hipertensión arterial; AP: antecedente personal; SAA: síndrome aórtico agudo; AF: antecedente familiar; MS: muerte súbita; Ao: aórtica; TG: test genético.

Conclusiones: En la población de este estudio, los pacientes con PAFNS presentaron con mayor frecuencia hipertensión arterial, mayores diámetros de aorta ascendente sin que ello se tradujera en un aumento de frecuencia de síndrome aórtico agudo, así como una baja rentabilidad del estudio genético.