



6039-504. EL PRONÓSTICO AÓRTICO EN EL SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ

Gisela Teixido Tura, Romy Franken, Valentina Galuppo, Mariela de Santos, Jose Rodríguez-Palomares, Laura Gutiérrez García-Moreno, David García-Dorado y Artur Evangelista del Hospital Universitari Vall d'Hebron. Universitat Autònoma de Barcelona.

Resumen

Introducción y objetivos: El síndrome de Loeys-Dietz (SLD) es una enfermedad caracterizada por aneurismas arteriales, hipertelorismo y úvula bífida de herencia autosómica dominante. A pesar que se ha sugerido la aparición de disecciones aórticas en diámetros menores a los reportados en el síndrome de Marfan, esto no está sustentado por estudios longitudinales. La baja frecuencia de la enfermedad y su reciente descripción dificultan el conocimiento del pronóstico aórtico en estos pacientes.

Objetivos: Describir el pronóstico aórtico de los pacientes con SLD controlados en una unidad especializada y comparar las características de los casos índices (que motivan el diagnóstico) con los casos diagnosticados a raíz de cribado familiar.

Resultados: Incluimos todos los pacientes con diagnóstico clínico y genético de síndrome de Loeys-Dietz controlados en una unidad especializada, $n = 31$ (10 casos índices y 21 familiares). La edad al diagnóstico y la proporción de hombres no fue significativamente diferente entre el grupo de probandos y los familiares. Los probandos presentaron unos diámetros al diagnóstico superiores ($p = 0,016$, tabla), una mayor frecuencia de tortuosidad aórtica, antecedente de cirugía aórtica, pectus excavatum y una tendencia a un mayor frecuencia de aneurisma arterial y úvula bífida ($p = 0,052$ y $p = 0,083$ respectivamente). El seguimiento medio fue de $2,6 \pm 1,4$ años (mínimo 0,9 y máximo de 5,4). Durante el seguimiento se reportaron dos muertes: una en el posoperatorio de una cirugía de Bentall y otra por una hemorragia subaracnoidal. De los pacientes con seguimiento ecocardiográfico ($n = 20$), el crecimiento de los senos de Valsalva medio fue de $0,5 \pm 0,7$ mm/año ($0,7 \pm 0,7$ mm/año en los casos índice y $0,4 \pm 0,8$ mm/año en familiares, $p = 0,379$), aparentemente no superior al reportado en pacientes con síndrome de Marfan.

Características en el momento del diagnóstico			
	Casos índice (n = 10)	Casos familiares (n = 21)	p
Edad al diagnóstico	38,8 ($\pm 19,2$)	36,1 ($\pm 20,2$)	0,721
Género (hombre)	40%	52,4%	0,704

Senos de Valsalva diagnóstico (mm)	42,9 (± 8,3)	35,5 (± 6,2)	0,016
Tortuosidad aórtica	4	0	0,002
Tortuosidad arterial	3	8	0,133
Aneurisma arterial no aórtico	1	3	0,052
Dissección aórtica	1	1	1,000
Cirugía de aorta ascendente previa	4	3	0,031
Cirugía de aorta descendente	1	0	0,273
Hipertelorismo	2	2	0,651
Úvula bífida	5	3	0,083
Escoliosis	5	1	0,010
Pectus excavatum	4	1	0,034

Conclusiones: Los pacientes con SLD, presentan un pronóstico aórtico no bien conocido, a pesar de ello en una cohorte seleccionada de pacientes seguidos en una unidad especializada en que se diagnostican casos índices y se hace cribado familiar, la progresión de los diámetros aórticos no es aparentemente superior al reportado en pacientes con síndrome de Marfan.