



4009-5. IMPORTANCIA DE LA CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO EN EL MANEJO CLÍNICO DEL SÍNDROME DE MARFAN

Víctor Manuel Becerra Muñoz¹, Lorenzo Montserrat², Jimena Barraza García², Juan Pablo Ochoa², Carlos Porras Martín¹, Juan José Gómez Doblas¹, Manuel Jiménez Navarro¹ y Fernando Cabrera Bueno¹ del ¹Hospital Clínico Universitario Virgen de la Victoria, Málaga, y ²Health in Code, A Coruña.

Resumen

Introducción y objetivos: El síndrome de Marfan (SDMF) es una enfermedad con herencia autosómica dominante en la que la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbi-mortalidad. Las mutaciones en el gen de la fibrilina-1 (FBN1) se hallan en más del 90% de los casos de SDMF. El objetivo de nuestro estudio fue resumir las variantes en FBN1 y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de eventos aórticos, en una amplia población de pacientes con sospecha inicial de SDMF.

Métodos: Estudio de cohortes prospectivo unicéntrico en el que se incluyeron todos los pacientes estudiados en una consulta de Aortopatías Familiares entre septiembre de 2010 y octubre de 2016, que presentaron variantes en el gen FBN1.

Resultados: Se incluyeron 90 pacientes con mutaciones en FBN1 correspondientes a 56 familias no relacionadas entre sí. De las 56 variantes de FBN1 en estudio, 24 (42,85%) habían sido previamente descritas y relacionadas con SDMF, y el resto se describen por primera vez. De los 50 pacientes con mutaciones *missense* 7 habían sufrido un evento aórtico (aneurisma intervenido de forma profiláctica o disección), mientras que de los 35 pacientes con mutaciones truncantes, lo habían sufrido 20 (14 frente a 57,1%, $p = 0,001$). Además, dichos eventos tendieron a ocurrir a edades inferiores en los pacientes con mutaciones truncantes respecto a *missense* ($45,14 \pm 10,65$ frente a $37,5 \pm 9,62$ años, $p = 0,09$).

Conclusiones: Los pacientes con mutaciones truncantes presentaron mayor proporción de eventos aórticos y a edades más jóvenes, frente al curso más benigno de los pacientes con mutaciones *missense*. Por tanto, los hallazgos genéticos podrían tener importancia no solo en el diagnóstico sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha de SDMF.