



6051-447. PATOLOGÍA AÓRTICA FAMILIAR SINDRÓMICA Y NO SINDRÓMICA. COMPARACIÓN DE PERFIL CLÍNICO Y GENÉTICO

Martín Negreira Caamaño¹, Jesús Piqueras Flores², Inmaculada Vivo Ortega², Manuel Muñoz García¹, Jorge Martínez del Río¹, Alfonso Morón Alguacil¹, Raquel Frías García¹, Pedro Pérez Díaz¹, Juan Antonio Requena Ibáñez¹ y Arancha González Marín³, del ¹Servicio de Cardiología, ²Servicio de Cardiología, Unidad de Cardiopatías Familiares y ³Sección de Cardiología Pediátrica, Servicio de Pediatría, Hospital General Universitario de Ciudad Real, Ciudad Real.

Resumen

Introducción y objetivos: Las diferencias entre la patología aórtica familiar sindrómica (PAFS) y no sindrómica (PAFNS) no están bien establecidas, siendo a menudo el estudio familiar más complejo en los casos no sindrómicos con menor rentabilidad del estudio genético. Objetivo: Analizar las características de los pacientes con PAFS y PAFNS en una unidad de cardiopatías familiares.

Métodos: De los 474 pacientes estudiados desde enero de 2018 hasta marzo de 2019, se realizó el diagnóstico de PAF en 26 casos. Se estudiaron 34 familiares de los pacientes valorados como caso índice. Si el paciente presentaba dilatación aórtica y hallazgos fenotípicos sindrómicos se definió como PAFS, y si presentaba de forma aislada dilatación aórtica con agregabilidad familiar para la misma se catalogó como PAFNS. Se analizaron características demográficas y anatómicas, así como antecedentes familiares y el resultado del estudio genético.

Resultados: De los 26 casos con PAF, 14 se correspondieron con PAFS (13 síndrome de Marfan y 1 síndrome de Loeys-Dietz) y 12 con PAFNS. La edad media en PAFNS fue $42,9 \pm 17,1$ años y en PAFS de $48,8 \pm 14,9$ años ($p = 0,36$). Existió una mayor prevalencia de hipertensión en el grupo con PAFNS (50 frente a 0%; $p = 0,01$). Los pacientes con PAFS presentaron más frecuentemente antecedentes familiares de patología aórtica (100 frente a 66,67%; $p = 0,03$) y de muerte súbita (79 frente a 25%; $p = 0,02$). La rentabilidad diagnóstica del test genético fue mayor en los pacientes con PAFS (78,56 frente a 0%; $p = 0,005$). El grupo con PAFNS presentó más frecuentemente antecedente de disección aórtica (33 frente a 0%; $p = 0,04$) además de un mayor diámetro de aorta ascendente ($50,2 \pm 8,1$ frente a $32,3 \pm 5,1$ mm; $p = 0,01$), aunque no del diámetro de la raíz aórtica ($41,1 \pm 7,2$ frente a $36,7 \pm 6,5$ mm; $p = 0,2$). La rentabilidad del estudio familiar fue superior en los pacientes con PAFS que en aquellos con PAFNS (71,4 frente a 14,3%; $p = 0,01$).

Conclusiones: En esta serie de casos, los pacientes con PAFNS presentaron mayores dimensiones aórticas que aquellos con PAFS, menor frecuencia de disección y nula rentabilidad en el estudio genético. El estudio familiar fue más rentable en el caso de PAFS.