



## 6040-3. SÍNDROMES AÓRTICOS AGUDOS EN JÓVENES ¡RED FLAG! SOSPECHA AORTOPATÍA GENÉTICA

Nerea Mora Ayestarán, Mayte Basurte Elorz, Ignacio Roy Añon, Gemma Lacuey Lecumberri, Aitor Ansotegui Hernández, Aitziber Munarriz Arizcuren, Javier Martínez Basterra, Marina Oliver Ledesma, Betel Olaizola Balboa y Virginia Álvarez Asiain

Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona/Iruña, Navarra.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** Los síndromes aórticos agudos (SAA) en pacientes jóvenes tienen a menudo un sustrato genético subyacente. Este sustrato se puede sospechar ante ciertos rasgos dismórficos asociados. Sin embargo, algunas aortopatías genéticas (AG) no presentan rasgos dismórficos evidentes, lo que dificulta su detección y condiciona que estas entidades sean frecuentemente infradiagnosticadas. Objetivos: primero, analizar qué porcentaje de pacientes que debutan con un SAA son susceptibles de padecer con alta probabilidad una AG y segundo, qué porcentaje de estos pacientes son orientados para su despistaje.

**Métodos:** Estudio observacional de pacientes que ingresan por un SAA entre 2004 y 2020 (seguimiento de eventos hasta abril/2021). Se analiza el porcentaje de pacientes que son susceptibles de padecer con alta probabilidad una AG en base a que cumplan las siguientes características: menores de 65 años, ausencia de FRCV (especialmente ausencia de HTA) y de aterosclerosis conocida; o antecedentes familiares de aortopatía.

**Resultados:** Entre enero de 2004 y enero de 2020 se han registrado 139 SAA en 132 pacientes. De estos, cumplen criterios preestablecidos 23 pacientes (17,42%) por ser menores de 65 años sin HTA ni arterioesclerosis conocida. De estos 23 pacientes, en 22 (95,65%) el debut fue un SAA y su mortalidad fue elevada: el 47,83% (n = 11) falleció en el ingreso y el 41,67% de los supervivientes (n = 5) falleció en el seguimiento cercano (uno tras 3a reintervención, otro tras 2a SAA y 3 con muerte súbita). De los 23 pacientes considerados susceptibles de padecer AG, se han remitido a consulta especializada 3 pacientes (13,04%): en dos pacientes se diagnostica síndrome de Marfan y en el otro se confirma variante patogénica en TGFBR2 asociada a Loeys-Dietz (se detecta otro caso de Loeys-Dietz tras realizar el screening familiar). El 86,9% de los pacientes susceptibles de padecer una AG no se ha remitido a consulta especializada ni se ha establecido el diagnóstico por otra vía.

**Conclusiones:** En nuestro medio el 17,4% de los SAA acontecen en pacientes jóvenes sin FRCV. La aparición de un SAA en un paciente joven sin FRCV (especialmente ausencia de HTA) debe hacernos sospechar una AG, aun en ausencia de rasgos dismórficos evidentes. En nuestro medio el grado de sospecha es bajo. Su reconocimiento es imprescindible por poder condicionar el tratamiento a medio plazo y permitir la identificación de familiares en riesgo.