



6040-6. UTILIDAD DEL SCREENING FAMILIAR EN EL ANEURISMA AÓRTICO FAMILIAR NO SINDRÓMICO

Julia Rodríguez Ortuño, María Luisa Peña Peña y Alejandro Adsuar Gómez

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Resumen

Introducción y objetivos: El aneurisma aórtico familiar no sindrómico (AAFNS) es una entidad con herencia autosómica dominante, y elevada mortalidad en caso de no ser detectada. El objetivo de nuestro estudio fue evaluar la rentabilidad de la combinación del *screening* familiar clínico y genético en una cohorte de pacientes con sospecha de AAFNS.

Métodos: Estudio unicéntrico retrospectivo, en el que se recogió la información clínica y genética de pacientes con sospecha de AAFNS valorados en la consulta de cardiopatías familiares. Fueron excluidos aquellos pacientes con válvulas aórticas bicúspides. Se realizó estudio genético mediante secuenciación de nueva generación incluyendo al menos 30 genes relacionados, y se ofreció a valoración a todos los familiares de primer grado, siguiendo las indicaciones de las guías de práctica clínica.

Resultados: Se analizaron 25 casos índice (edad media: 48,3 años, varones 64%). 16 pacientes (64%) presentaron un síndrome aórtico agudo, siendo el diagnóstico *post mortem* en 6 de ellos. La hipertensión estaba presente en 13 casos (52%) y 8 pacientes (35%) tenían historia de hábito tabáquico. Se identificó historia familiar de aneurisma o disección en 13 de los casos (52%). Fueron evaluados 83 familiares de primer grado. El estudio clínico fue positivo en 10 familias (40%), y la causa genética de la enfermedad se identificó en 6 familias (24%). Las características de los casos índice con variantes patogénicas se describen en la tabla. La combinación del *screening* clínico y genético fue positiva en 12 familias (48%) y se identificaron 24 familiares (29%) con dilatación aórtica o portadores de la mutación causal.

Características de los casos índice con variantes patogénicas.

	Edad (años)	Sexo	Historia familiar	Presentación	Gen
1	28	Varón	Hermano con estenosis pulmonar y tortuosidad	Aneurisma aórtico	SLC2A10
2	46	Varón	Padre y 2 hermanos con aneurisma aórtico	Muerte súbita	17 genes

3	56	Mujer	Hermano con múltiples aneurismas intracraneales	Disección aórtica	GAA
4	41	Varón	No	Disección aórtica	TGFBR1/T
5	49	Mujer	Padre muerte súbita a los 54 ^a , hermano con aneurisma aórtico	Disección aórtica	MYH11
6	40	Varón	Madre con aneurisma aórtico, tío con disección aórtica	Disección aórtica	MYH11

Conclusiones: Ante la sospecha de AAFNS, la combinación del estudio clínico y genético es una herramienta útil para la detección precoz de la enfermedad en familiares en riesgo y la prevención de posibles complicaciones en el futuro.