



## 6023-6. INDICACIÓN Y RENTABILIDAD DEL ESTUDIO GENÉTICO EN EL ANEURISMA DE AORTA TORÁCICA INTERVENIDO QUIRÚRGICAMENTE

Helena Llamas Gómez, Pablo Martín Marín, David Grimaldos Parra, María Luisa Peña Peña, Alejandro Adsuar Gómez, José Miguel Borrego Domínguez y José Francisco Díaz Fernández

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** El aneurisma de aorta torácica (AAT) es una patología potencialmente grave que puede ser secundaria a diferentes causas. Cada vez es mayor la evidencia de que muchos de estos aneurismas tienen un origen genético, pudiendo englobarse o no dentro de síndromes más complejos. Nuestro objetivo es analizar en qué casos de AAT intervenidos en nuestra población se sospecha etiología hereditaria y cuál es la rentabilidad del estudio genético en este contexto.

**Métodos:** Estudio observacional retrospectivo en el que analizamos nuestra cohorte de 323 pacientes intervenidos quirúrgicamente de forma programada o emergente de AAT desde el año 2006 hasta la actualidad. Analizamos qué factores se asociaron con la indicación del estudio genético (EG) y cuál fue la rentabilidad del mismo, así como los principales genes implicados.

**Resultados:** El 73,7% de la cohorte (238 pacientes) eran varones y la edad media fue de  $65 \pm 25$  años, debutando como SAA 74 pacientes (22,9%). Se solicitó EG a 48 individuos (14,9%) y en el 29,2% de estos estudios se identificó alguna variante patogénica para la enfermedad. Estas variantes se describen en la tabla junto a las principales características clínicas. Se observó que aquellos pacientes a los que se les había solicitado EG, presentaron con mayor frecuencia síndrome aórtico agudo (SAA) (68,8 vs 15%,  $p < 0,001$ , OR 12,4), se diagnosticaron más de AAT sindrómico ( $p < 0,001$ ) (OR 22,4) o tenían antecedentes familiares ( $p < 0,001$ , OR 59,9). No se encontró asociación entre la indicación de EG y la edad o el diámetro aórtico en el momento de la intervención.

### Variantes genéticas patogénicas y principales características clínicas

Edad	Sexo	Historia Familiar	Síndrome aórtico agudo	Sindrómico	Gen	Variante
47	Varón	No	Dissección	Sí	TGFBR1/TGFBR2	p. Gly312Cys/p. Arg356GLn

19	Varón	No	No	Sí	FBN1	c.5917+1G>T
30	Varón	No	No	Sí	SCL2A10	p. Gly445Glufs*40 en homocigosis
37	Mujer	No	Disección	Sí	FBN1	p. Cys1971Tyr
40	Mujer	Sí	Disección	Sí	FBN1	p. His2623Glnfs*18
33	Varón	Sí	No	Sí	FBN1	p. Gly1945Asp
48	Mujer	Sí	No	Sí	TGFBR1	p. Arg487Gln
44	Varón	Sí	No	Sí	FBN1	p. Cys1914Phe
76	Mujer	Sí	No	Sí	FBN1	p. Cys914Ser
66	Varón	Sí	No	Sí	FBN1	p. Asn2609_Glu2610 del
79	Varón	Sí	Muerte súbita	Sí	Delección 22q11,2	
43	Varón	Sí	No	Sí	TGFBR1	p. Arg487Trp
42	Varón	Sí	Disección	No	MYH11	c.4599+2 dup
40	Mujer	Sí	No	Sí	FBN1	p. Cys377Phe

**Conclusiones:** En nuestra población de pacientes intervenidos con AAT la indicación y rentabilidad del EG fueron limitadas. La sospecha de etiología hereditaria fue mayor en los pacientes con SAA, AAT sintromico o antecedentes familiares de patologa aortica.