



## 2. PATOLOGÍA AÓRTICA FAMILIAR SINDRÓMICA Y NO SINDRÓMICA: DIFERENCIAS MORFOLÓGICAS Y DE LA TASA DE CRECIMIENTO EN UNA COHORTE

M<sup>a</sup> Maeve Soto Pérez<sup>1</sup>, Jesús Piqueras Flores<sup>2</sup>, Jorge Martínez del Río<sup>2</sup>, Martín Negreira Caamaño<sup>1</sup>, Daniel Águila Gordo<sup>1</sup>, Cristina Mateo Gómez<sup>1</sup>, Andrez Felipe Cubides Novoa<sup>1</sup>, Emilio Blanco López<sup>1</sup>, Pablo Soto Martín<sup>1</sup>, Marta Andrés Sierra<sup>1</sup>, Beatriz Jiménez Rubio<sup>1</sup> e Ignacio Sánchez Pérez<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Cardiología. Hospital General Universitario de Ciudad Real, Ciudad Real, España y <sup>2</sup>Unidad de Cardiopatías Familiares. Servicio de Cardiología. Hospital General Universitario de Ciudad Real, Ciudad Real, España.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** La aortopatía familiar (PAF) es una entidad de heterogeneidad fenotípica y genética, con mayor riesgo de complicaciones que la patología aórtica espontánea (PANF). Las formas no sindrómicas (PAFNS) son menos conocidas que las sindrómicas (PAFS), con menor rentabilidad del estudio genético y con recomendaciones terapéuticas menos precisas.

**Métodos:** Estudio longitudinal, retrospectivo, observacional en el que se analizan pacientes con aneurisma de aorta de una unidad de cardiopatías familiares. Se subdividieron en sindrómica y no sindrómica para analizar las características de cada grupo en cuanto a los diámetros de aorta, tasa de crecimiento anual y diferencias morfológicas en base a la clasificación de Schaefer *et al.*

**Resultados:** Se seleccionaron un total de 67 pacientes con dilatación de aorta, de los cuales 49 pacientes formaban parte del grupo de patología aórtica familiar, el 26,5% de los casos fueron PAFS y un 73,5% PAFNS. El 91,8% fueron varones y el 46,9% de los pacientes tenían HTA, siendo más frecuente esta en el grupo de los PAFNS (tabla). El 32,7% tenían antecedentes familiares de muerte súbita. El 20,4% de los pacientes habían sufrido un SAA. Según la clasificación morfológica se observó que la dilatación tipo aneurisma (tipo N) estaba presente en el 55,6% de los casos, siendo más frecuente en el grupo de PAFS. La dilatación de aorta ascendente (tipo A) la presentaron el 35,6% del total, siendo más frecuente en PAFNS. La dilatación similar de toda la aorta (tipo E) estaba presente en el 8,9% del total, siendo más frecuente en PAFNS. En cuanto a las medidas de la aorta, el diámetro máximo de aorta fue similar en ambos grupos. Los pacientes con PAFS presentaron mayores diámetros de raíz aórtica mientras que los PAFNS presentaron mayores diámetros de aorta ascendente. No hubo diferencias estadísticamente significativas entre los grupos en cuanto a la tasa de progresión (medida en cm/año), aunque la tendencia a la progresión fue mayor en el grupo de los PAFS. Durante el seguimiento (mediana 3 años), la mortalidad total fue de un 6,1% de los casos, sin observar diferencias entre los grupos.

Características basales, diámetros de aorta y diferencias morfológicas

Características basales	PAFS	PAFNS	p
Sexo (varón)	92,3%	91,7%	p = 1
Edad	48 ± 11,5	55 ± 13,9	p = 0,1
HTA	23,1%	<b>55,6%</b>	<b>p = 0,04*</b>
DM	15,4%	5,6%	p = 0,28
DL	23,1%	33,3%	p = 0,72
ERC	0%	2,8%	p = 1
IECA/ARA2	38,5%	58,3%	p = 0,21
FEVI	54 ± 11,6	60 ± 5,3	p = 0,09
AF de dilatación Ao	61,5%	75%	p = 0,47
AF SAA	15,4%	36,1%	p = 0,29
AF MSC	38,5%	30,6%	p = 0,73
AP SAA	7,7%	25%	p = 0,18
Casos índice	46,2%	52,8%	p = 0,68
Diámetro máx Ao	48,8 ± 11,2	49,5 ± 12,1	p = 0,85
Diámetro raíz	<b>46,4 ± 9,9</b>	41,3 ± 6,3	<b>p = 0,05*</b>
Diámetro AAsc	36,1 ± 3,8	<b>45,3 ± 12</b>	<b>p 0,001*</b>
Diámetro cayado	31,4 ± 9,1	34,2 ± 6,8	p = 0,3

Diámetro AoDesc	30,2 ± 15,2	29,8 ± 11,4	p = 0,94
Tasa progresión cm/año	0,88 ± 0,99	0,54 ± 0,48	p = 0,23
Morfología:			
Tipo N	<b>100%</b>	41,2%	<b>p = 0,003*</b>
Tipo A	0%	<b>47,1%</b>	<b>p = 0,003*</b>
Tipo E	0%	<b>11,8%</b>	<b>p = 0,003*</b>
Mortalidad total	15,4%	2,8%	p = 0,16

Ao: aorta; SAA: síndrome aórtico agudo; MSC: muerte súbita cardiaca; AP: antecedentes personales; AF: antecedentes familiares; AAsc: aorta ascendente; AoDesc: aorta descendente.

**Conclusiones:** En nuestra cohorte de pacientes, la PAFS afecta más frecuentemente en forma de anulectasia aórtica y la PAFNS se presenta más frecuentemente con dilatación de aorta ascendente. Se observó asimismo una tendencia a la mayor tasa de crecimiento anual en PAFS que PAFNS.