Rev Clin Esp. 2017;217(Espec Congr):787

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-170 - EVALUACIÓN DE LOS PACIENTES CON SOSPECHA DE AORTOPATÍA FAMILIAR EN LA CONSULTA DE ENFERMEDADES MINORITARIAS

H. Fernández Linares, L. Ceberio Hualde, N. López Oslé, S. Ruiz Zamora y G. Inclán Iribar

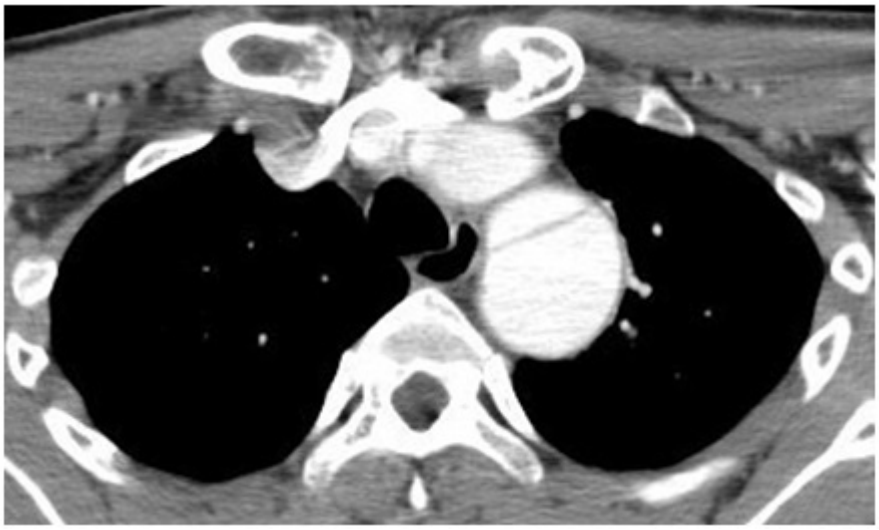
Medicina Interna. Hospital Universitario Cruces. Barakaldo (Vizcaya).

Resumen

Objetivos: La enfermedad aneurismática aórtica puede desencadenar en disecciones o roturas con consecuencias graves o incluso mortales. Ciertos síndromes genéticos, como el Marfan, el Loeys-Dietz o el Ehlers-Danlos vascular predisponen al desarrollo de aneurismas, asociando también complicaciones óseas, oculares o cutáneas. Presentamos los pacientes con sospecha de aortopatía familiar en seguimiento en nuestra consulta.

Material y métodos: Estudio observacional, descriptivo, retrospectivo mediante revisión de las historias clínicas de los 22 pacientes con sospecha o diagnosticados de aortopatía familiar en seguimiento en consultas externas de Medicina Interna del Hospital de Cruces. Se estudia el motivo de derivación, la presencia de factores de riesgo vascular, las manifestaciones clínicas y las pruebas complementarias realizadas a los pacientes para el diagnóstico.

Resultados: En total se han estudiado 22 pacientes, la mayoría derivados a nuestra consulta desde Cardiología tras hallazgo casual de dilatación aórtica. La edad media fue 47 años. 2 pacientes eran fumadores (9%). 4 pacientes hipertensos (18%), todos ellos con buenos controles tensionales con tratamiento. 2 pacientes eran diabéticos (9%). 3 pacientes eran hipercolesterolémicos (14%). El ecocardiograma, el angioTAC y la angioRMN fueron las pruebas diagnósticas utilizadas para la valoración de la patología aórtica. Un total de 8 pacientes (36%) tenían antecedentes familiares (6 en forma de muerte súbita y 2 con disección aórtica en la familia). 11 pacientes presentaban afectación ósea (pectum excavatum/carinatum o pies planos) y 6 pacientes tenían afectación ocular (subluxación del cristalino o miopía). Un total de 9 pacientes requirieron cirugía por afectación vascular en relación con su enfermedad. Se practicó estudio genético en 12 pacientes (55%) con hallazgo de mutación en 11 de los casos: 2 con afectación en el gen FBN1 y 2 en TGFB1 (relación con Marfan), 3 miembros de la misma familia con mutación en el gen MYH11 (con descrita predisposición a aneurismas arteriales), 3 en MYBPC3 (mutación no conocida, significado patogénico incierto) y 1 paciente presentaba mutación en TGFB2 (no descrita previamente).



Discusión: La mayoría de nuestros pacientes eran jóvenes, siendo la hipertensión arterial el factor de riesgo vascular más prevalente (18%). Existían antecedentes familiares de muerte súbita/disección aórtica en el 36% de los casos. Las pruebas complementarias más utilizadas para la valoración de patología aórtica fueron el ecocardiograma, el angioTAC y la angioRMN y para el estudio de extensión se realizó evaluación oftalmológica y ósea mediante densitometría. Se realiza estudio genético a aquellos pacientes que presentan antecedentes familiares, rápido crecimiento aneurismático sin factores de riesgo o a aquellos que cumplen criterios clínicos de síndrome de Marfan, Loeys-Dietz o Ehlers-Danlos vascular. En nuestro caso se practicó estudio genético en la mitad de los pacientes, hallándose mutación en 11 de los 12 pacientes estudiados. Algunas de las mutaciones no habían sido descritas y requirieron de un estudio de segregación para valorar su patogenicidad.

Conclusiones: 1. Importancia de la historia clínica y de los antecedentes familiares a la hora de valorar a un paciente con sospecha de aortopatía para dirigir el estudio diagnóstico y coordinar el seguimiento. 2. Enfatizar la importancia del buen control de los factores de riesgo vascular, especialmente de la tensión arterial y la frecuencia cardiaca en pacientes con dilatación aórtica para prevenir complicaciones. 3. Resaltar el papel del especialista de Medicina Interna como coordinador y eje vertebral del seguimiento multidisciplinar de los pacientes con aortopatías en seguimiento en nuestras consultas.

0014-2565 / © 2017, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.