

# 41. AORTOPATÍAS HEREDITARIAS

Dr. Luis Ruiz Guerrero , Dr. Gonzalo Martín Gorriá

## La aorta

La aorta es la **arteria de mayor calibre** del organismo. El la “tubería” por la que la sangre sale del corazón para ser distribuida a otras arterias de menor calibre que llevarán la irrigación a los órganos.

De forma académica se divide en dos partes, la **aorta torácica**, que es el segmento que se encuentra entre el corazón y el diafragma y la **abdominal**, por debajo del diafragma. Además, cabe destacar que los factores asociados a enfermedad de la aorta difieren entre ambas porciones, siendo la enfermedad aterosclerótica y la hipertensión los factores de riesgo de dilatación y rotura de la aorta abdominal, mientras que la enfermedad de la aorta torácica se relaciona en un **25% de los casos con causas genéticas/hereditarias primarias propias de la aorta**, como ocurre en el síndrome de Marfan.

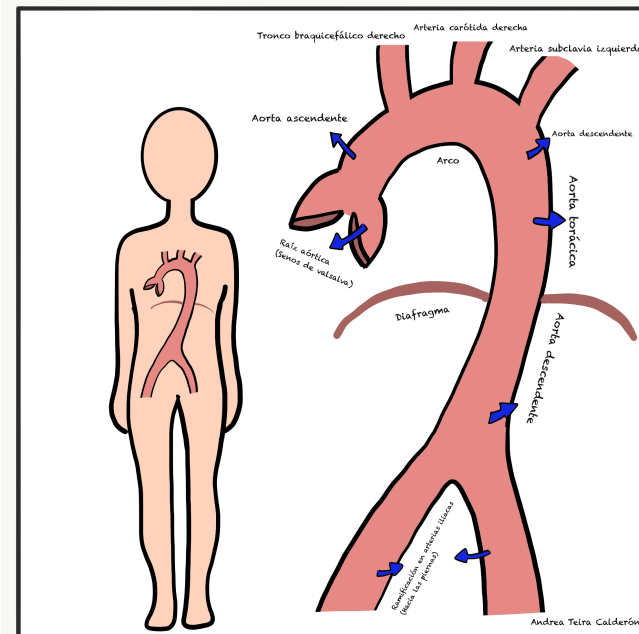
## Coartación de aorta

Se denomina coartación al **estrechamiento de la aorta** que se produce en la zona localizada inmediatamente después de la salida de la arteria subclavia izquierda (tercera rama en el esquema en sentido del flujo sanguíneo).

La coartación es una enfermedad que aparece al **nacimiento**, cuando se están formando las estructuras cardiacas. Puede, en ocasiones, asociarse a alteraciones genéticas o hereditarias.

Si el estrechamiento es muy significativo, produce una disminución del riego arterial hacia la mitad inferior del cuerpo, que se traduce en **desiguales mediciones de presión arterial** en brazos y piernas. En este caso, suele requerir cirugía, ya que de lo contrario se pueden producir complicaciones cardiacas o intracraneales a largo plazo, derivadas de la alta presión arterial que sufren estos órganos a largo plazo.

En general puede presentarse sin síntomas o como una alteración en la exploración del paciente (anomalías en la radiografía de tórax, soplo cardíaco, etc.).



## Aneurisma

Se denomina aneurisma a la **dilatación de la aorta** por encima de los límites considerados normales para la población general de la misma altura/peso que el paciente a estudio. Esta dilatación, en la aorta torácica, suele tener causas genéticas aunque la hipertensión también es un factor de riesgo que puede incrementar la dilatación. Esta dilatación en la aorta torácica suele aparecer inicialmente en la raíz y en la aorta ascendente, aunque también puede afectar al arco. **El aneurisma puede degenerar en la disección o rotura de la aorta.**

## Disección

Se denomina disección aórtica a la rotura de la capa interna de la aorta, que permite el paso de sangre al interior, produciendo el **despegamiento o disección de sus capas** por la sangre (ver figura).

La disección aórtica **es una emergencia** médica, con una alta mortalidad, que en un alto porcentaje de casos suele requerir intervención quirúrgica. Al contrario que el aneurisma (que no da síntomas), la disección se suele presentar como un **dolor** torácico o abdominal muy intenso, como si le “clavaran un puñal”, que no mejora con ninguna postura y **que puede variar en posición a medida que progresa la rotura de la pared de la aorta.**

La **TC con contraste** (escáner) es la prueba definitiva para descartar disección aórtica.

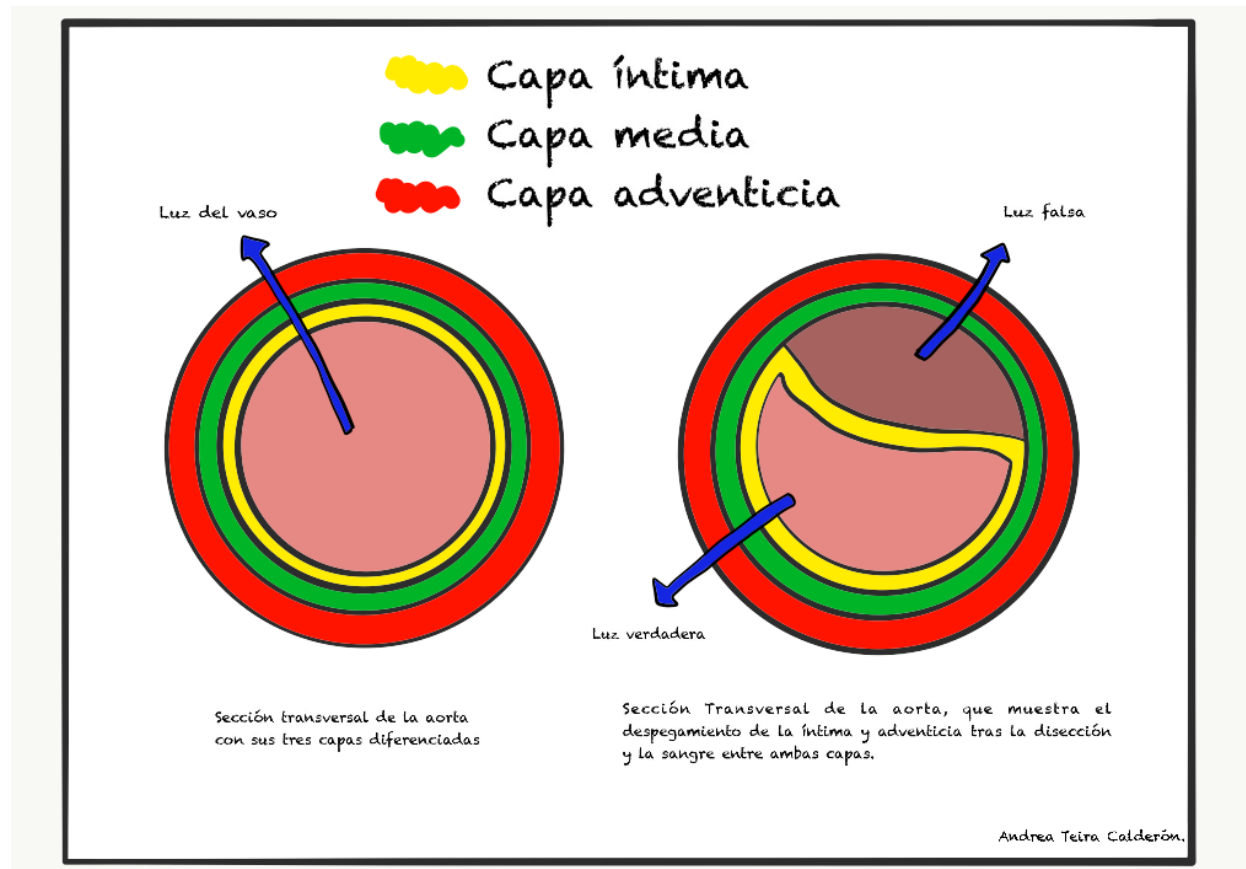
## Enfermedades familiares o hereditarias de la aorta

Estas enfermedades, se heredan en general con una herencia autosómica dominante (es decir, con un 50% de probabilidades de ser heredadas si un progenitor la padece) aunque en un porcentaje de casos (25% en Marfan) pueden aparecer de forma esporádica.

Se clasifican en dos tipos:

- **Aneurismas y disecciones aórticos torácicos sindrómicos:** cuando la dilatación o aneurisma de la aorta se asocia a otras características o alteraciones a otros niveles del organismo, produciendo un fenotipo particular. Dentro de estos se encuadra el síndrome de Marfan, el síndrome de Elher-Danlos vascular, el síndrome de Loews-Dietz o el Síndrome de Shprintzen Goldberg.
- **Aneurismas y disecciones aórticos torácicos no sindrómicos:** cuando la única manifestación es la dilatación de la aorta.

En cualquier paciente con dilatación o disección de aorta torácica es fundamental estudiar a la familia.



# 42. EL SÍNDROME DE MARFAN

Dr. Luis Ruiz Guerrero , Dr. Gonzalo Martín Gorría

El síndrome de Marfan es una **enfermedad hereditaria del tejido conectivo** que puede afectar a varios órganos y sistemas incluyendo el esqueleto, los ojos, el corazón y los vasos sanguíneos.

La **dilatación de la aorta ascendente** (senos de Valsalva), junto con la asociación de otras características corporales, es casi imprescindible para su diagnóstico.

Es imprescindible un estrecho **seguimiento de las dimensiones de la aorta a todos sus niveles** (ascendente, arco, descendente) y realizar una intervención quirúrgica si las dimensiones exceden los límites en los que el riesgo de disección o rotura es muy alto.

También pueden asociarse alteraciones en las válvulas cardíacas (aórtica y mitral) que pueden requerir intervención quirúrgica.

La causa reside en una alteración en el gen de la **Fibrilina-1 (FBN1)** en el cromosoma 15 y afecta a hombres y mujeres por igual. La frecuencia poblacional se sitúa en **1/3000-5000**.

Esta alteración genética también puede aparecer espontáneamente en un 25% de los casos. La rentabilidad del **estudio genético en el síndrome de Marfan está por encima del 90%**.

A veces es compleja la diferencia con los síndromes anteriormente descritos que afectan a la aorta.

## Alteraciones no cardiovasculares.

**Esgueteo:** suelen ser personas altas y delgadas aunque no necesariamente. Presentan dedos alargados, deformidades en el pecho (esternón), escoliosis y problemas articulares. A veces, también presentan debilidad muscular y problemas para ganar masa muscular a pesar de ejercitarse.

Es importante la valoración de estos pacientes por **medicos ortopedas**.

El ejercicio físico como la **natación** es recomendable para fortalecer la musculatura que sustenta la columna.

**Neurológicas:** la **ectasia dural** o el aumento desproporcionado del canal lumbar en región lumbosacra. Esto puede verse con una resonancia magnética o TC de la columna. Puede encontrarse hasta en un 60% de los pacientes. Puede ocasionar síntomas como cefaleas posturales de prolongada duración o dolores perilumbares y alteraciones sensoriales.

**Oftalmológicas:** la **ectopia lentis o luxación del cristalino** es la más típica. Suele aparecer en la infancia y requiere implantar una nueva lente. En la edad adulta pueden ser importantes los problemas de retina o el glaucoma. Es por ello importante el **seguimiento por un oftalmólogo**.

**Dentales:** la alteración en el desarrollo de la mandíbula y el maxilar puede dar lugar a paladar alto y problemas en el crecimiento de los dientes. Es conveniente la valoración por un dentista.

**Pulmón:** el **neumotórax espontáneo** (se despegan las capas de la pleura y entra aire entre ellas, suele requerir colocar un tubo para eliminar ese aire), enfisema o asma, son problemas que pueden aparecer.

## Otros aspectos

Es fundamental un consejo genético adecuado a los pacientes con síndrome de Marfan para poder elegir si quieren tener descendencia que no resulte afectada por la enfermedad.

Además, es clave que los pacientes estén informados de los **signos de alarma** que puedan poner sobre aviso ante cualquier sospecha de disección aórtica, como son el dolor torácico o abdominal muy intenso o la fatiga repentina.

También es importante realizar una adecuada **planificación familiar**. Si una mujer con síndrome de Marfan desea tener un hijo, antes de comenzar debe acudir a un especialista, puesto que hay que evaluar el **riesgo de problemas aórticos que presenta la mujer**.

