

La correlación genotipo-fenotipo, clave en la identificación del riesgo cardiovascular en pacientes con el Síndrome de Marfan

- **Investigadores del CIBERCV evidencian en un estudio que los afectados por este Síndrome y con alteraciones del gen Fribilin-1 presentan una mayor proporción de eventos aórticos**
- **Estos hallazgos genéticos podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los afectados por este trastorno, que afecta al tejido conectivo y que tiene como principal causa de mortalidad la dilatación de la raíz aórtica**

Madrid/ Málaga, 20 de marzo de 2018.- Investigadores del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares ([CIBERCV](#)), del grupo de Eduardo de Teresa en la Unidad de Gestión Clínica del Corazón del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga, han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del Síndrome de Marfan, un trastorno de herencia autosómica dominante, que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de morbilidad y mortalidad.

En este estudio, en el que también han participado investigadores del CIBERCV de la Unidad de Insuficiencia Cardíaca Avanzada y Trasplante del Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña (CHUAC), se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 (FBN-1) que se encuentran en más del 90% de los casos de Síndrome de Marfan. El objetivo, por lo tanto, fue resumir las variantes de este gen y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de complicaciones aórticas, en una amplia población de pacientes con sospecha clínica inicial de este Síndrome.

En el estudio, con pacientes con variantes del gen FBN-1 y aortopatía hereditaria, se concluye que los pacientes con Síndrome de Marfan y variantes truncadoras de FBN-1 presentaron una mayor proporción de eventos aórticos, en comparación con un curso más benigno en pacientes con mutaciones sin sentido. Según explica Víctor Manuel Becerra, *“los hallazgos genéticos realizados en este estudio podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha del Síndrome de Marfan”*.

El estudio incluyó 90 pacientes de la Unidad de Marfan del Hospital Universitario Virgen de la Victoria de Málaga, con variantes de FBN-1 correspondientes a 58 no familias interrelacionadas. De las 57 variantes de FBN-1 encontradas, 25 (43.9%) habían sido descritas previamente, 23 de las cuales habían sido identificadas como asociadas con Síndrome de Marfan, mientras que el resto se describió por primera vez. Para 84 pacientes (93.3%), fue posible dar un diagnóstico definitivo del Síndrome de Marfan de acuerdo con los criterios de Ghent. 44 de ellos tenían

mutaciones sin sentido, 6 de los cuales habían sufrido un evento aórtico (ya sea con cirugía profiláctica para aneurisma o disección), mientras que 20 de los 35 pacientes con mutaciones truncadoras habían sufrido un evento, que tendieron a ocurrir a edades más tempranas en pacientes con truncamiento en comparación con aquellos con mutaciones sin sentido, aunque no significativamente.

Artículo de referencia:

Víctor Manuel Becerra-Muñoz, Juan José Gómez-Doblas, Carlos Porrás-Martín, Miguel Such-Martínez, María Generosa Crespo-Leiro, Roberto Barriales-Villa, Eduardo de Teresa-Galván, Manuel Jiménez-Navarro and Fernando Cabrera-Bueno. The importance of genotype-phenotype correlation in the clinical management of Marfan síndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases* (2018) 13:16 [DOI 10.1186/s13023-017-0754-6](https://doi.org/10.1186/s13023-017-0754-6)

Sobre el CIBERCV

El Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) es un consorcio dependiente del Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Economía, Industria y Competitividad) y cofinanciado con fondos FEDER. El CIBER en su área temática Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV) lo forman 40 grupos de investigación seleccionados sobre la base de su excelencia científica pertenecientes a 24 instituciones consorciadas. Su trabajo se articula alrededor de 6 líneas de investigación enfocadas en los principales desafíos de la salud cardiovascular, con 4 programas longitudinales (daño miocárdico, enfermedad arterial, insuficiencia cardíaca y cardiopatías estructurales) y 2 programas transversales (biomarcadores y plataformas, y epidemiología y prevención cardiovascular).

Más información

Departamento de comunicación CIBER
comunicacion@ciberisciii.es / 91 171 8119