

ÍNDICE

I.	ANEURISMA DE AORTA.....	2
1	Introducción.....	2
2	Recomendaciones generales para pacientes con aneurisma/dilatación de aorta	3
3	Tratamiento farmacológico	4
4	Cribado familiar	4
5	Criterios para reparación quirúrgica o endovascular.....	6
	Aneurismas de aorta torácica	6
	Aneurismas de aorta abdominal	6
6	Recomendaciones para el manejo de pacientes en la UPA.....	7
7	Recomendaciones para el seguimiento con técnicas de imagen.....	8
8	Recomendaciones para el seguimiento de pacientes postoperados en la UPA.....	9
	Cirugía Vascular:.....	9
	Cirugía Cardíaca:.....	9
II.	SÍNDROME AÓRTICO AGUDO.....	10
1	Definiciones	10
2	Clasificaciones.....	10
3	Pronóstico.....	10
4	Diagnóstico	11
5	Manejo del paciente en la fase aguda.....	13
6	Indicaciones quirúrgicas e intervencionistas:.....	14
	Síndrome aórtico tipo A	14
	Síndrome aórtico tipo B	14
	Pseudoaneurisma o rotura de aorta (espontáneo o traumático).....	14
	SAA postraumático sin pseudoaneurisma ni rotura	14
	SAA yatrogénico	14
7	Situaciones específicas	15
	Hipertensión arterial refractaria	15
	Hipotensión mantenida.....	15
	Afectación de los troncos arteriales (malperfusión).....	15
	Pacientes anticoagulados o doblemente antiagregados	15
	Úlcera arteriosclerótica	15
	Disección tipo A descubierta accidentalmente.....	15
	SAA a los enfermos con síndrome de Marfan.....	15
8	Manejo de los pacientes con SAA al alta y fuera de la fase aguda	17
	Recomendaciones generales.....	17
	Tratamiento farmacológico.....	17
	Seguimiento	18
	Tratamiento quirúrgico o endovascular.....	19
	Predictores de mal pronóstico	20
III.	CÁLCULO DE LA PUNTUACIÓN SISTÉMICA, SÍNDROME DE MARFAN Y OTRAS ENFERMEDADES GENÉTICAS RELACIONADAS	21
1	Cálculo de la puntuación sistémica	21
2	Criterios diagnósticos de Ghent revisados para Síndrome de Marfan (MFS).....	24
3	Recomendaciones específicas para pacientes con síndrome de Marfan	25

I. ANEURISMA DE AORTA

1 Introducción

Se considera aneurisma, cuando la aorta tiene un diámetro transverso máximo igual o superior al 50% de su diámetro normal, es decir 1,5 veces mayor del diámetro aórtico esperado.

El calibre normal de la aorta varía en función de la edad, el sexo y la superficie corporal (SC). Se han publicado múltiples tablas de normalidad según la técnica utilizada (ecografía, TC o RM).

Clásicamente se ha considerado aneurisma aórtico cuando el diámetro transverso de la aorta es $\geq 50\text{mm}$ a la aorta ascendente, $\geq 40\text{mm}$ en la aorta torácica descendente y $\geq 30\text{mm}$ a la abdominal.

En la aorta torácica, para facilitar la clasificación como normal, dilatada o aneurisma se proponen los siguientes rangos indexados por SC:

Diámetros indexados por SC(*) (cm/m ²)				
	Media \pm DE	Rango Normal	Dilatación	Aneurisma
Raíz	1,6 \pm 0,2	1,5-1,8	>1,8	> 2,4
UST	1,4 \pm 0,2	1,3-1,6	>1,6	> 2,1
Ao ascendente	1,5 \pm 0,2	1,3-1,8	>1,8	> 2,4
Ao descendente	1,1 \pm 0,1	1-1,3	>1,3	> 1,8

(*)SC según la fórmula de Dubois and Dubois:

$$\text{BSA (m}^2\text{)} = 0.007184 \times H^{0.725} \times W^{0.425} \quad (\text{H: talla en cm, W: peso en Kg})$$

Las medidas deben realizarse en un plano transverso a su eje longitudinal y no se deben tomar como válidas las realizadas sobre planos axiales en el tórax o el abdomen sin tener en cuenta la morfología de la aorta.

Las técnicas de imagen tienen una variabilidad inter e intraobservador para cada técnica. Es por ello que para establecer el ritmo de crecimiento de la aorta se deben hacer las comparaciones utilizando la misma técnica y realizando las medidas de forma simultánea por la misma persona.

Se aconseja no tomar decisiones sobre medidas obtenidas en diferentes exploraciones y si éstas no se han podido comprobar de forma simultánea.

El riesgo de complicación de un aneurisma de aorta no depende únicamente de su tamaño, sino que se deben tener en cuenta:

- **Antecedentes familiares** de aneurisma de aorta, síndrome aórtico agudo o muerte súbita. Sobre todo es importante si el familiar es de primer orden (hermanos, padres o hijos).
- **Sintomatología:** La mayoría son asintomáticos y se diagnostican casualmente en un test de imagen realizado por otra razón. De forma extraordinaria si son de gran tamaño pueden causar síntomas por compresión y si son de gran tamaño y crecen rápidamente pueden causar dolor. Además, algunos aneurismas pueden ser fuente de embolias arteriales.
- **Etiología:** Es frecuente que el aneurisma se presente en el contexto de algunas patologías congénitas o sindrómicas como es el caso de la válvula aórtica bicúspide, por lo que no será raro que se presenten en gente joven con un soplo cardíaco. Menos frecuente, pero con mayor riesgo de complicación, se sitúa el aneurisma asociado al Síndrome de Marfan, Loeys-Dietz, Ehlers-Danlos tipo IV o vascular y la Turner.

2 Recomendaciones generales para pacientes con aneurisma/dilatación de aorta

El aneurisma de aorta es el resultado de un proceso degenerativo de la pared de la aorta y por lo tanto reducir el riesgo cardiovascular supone reducir el ritmo degenerativo de la pared de la aorta y, por tanto, el ritmo de crecimiento de el aneurisma de aorta y su riesgo de ruptura.

Los objetivos deben ser los siguientes:

1. Dejar el tabaco y el consumo esporádico / habitual de cocaína, drogas de diseño derivados de anfetaminas. Se puede recomendar tratamiento ansiolítico, sustitutivos de nicotina, bupropión o vareniclina. Se puede recomendar el ingreso en programas específicos de deshabituación de los disponibles en el área sanitaria.
2. Evitar el sobrepeso/obesidad. Se recomienda una dieta mediterránea baja en sal.
3. Se debe aconsejar andar en plano 60min al día 5-7 días a la semana. Si se practica alguna actividad física con regularidad, se puede aconsejar el uso de pulsómetro y control de TA durante la misma. Se aconseja estudiar el tipo de actividad física laboral que se realiza. Si se dispone, se puede derivar a centros de rehabilitación cardiaca para realizar un estudio individualizado y programar el tipo y la intensidad de la actividad. Están desaconsejadas actividades extenuantes/enérgicas, con alto riesgo de traumatismo o con predominio de ejercicios de tipo isométrico (sobre todo a los enfermos con Marfan y otros collagenopaties).
4. Se debe controlar la tensión arterial al menos 2-3 veces por semana por los enfermos hipertensos y al menos 1 vez al mes por los normotensos. La tensión debería ser siempre <140 / 90mmHg en reposo.
5. Se debe controlar el colesterol al menos 1 vez al año. El objetivo de LDL-colesterol debería ser <100mg / dL y <70mg / dL si hubiera arteriopatía conocida en cualquier territorio, en diabéticos o en presencia de enfermedad renal crónica.
6. Los diabéticos deben tener una HBA1c <7%.
7. Los pacientes con una indicación quirúrgica de un aneurisma de aorta deberían evitar la conducción de vehículos destinados a transporte público de pasajeros o vehículos pesados destinados al transporte de mercancías.
8. Los pacientes con asma, EPOC o SAHOS deben tener optimizado el tratamiento con el objetivo de disminuir el número de maniobras de Valsalva. Consultar con el especialista en caso necesario.
9. Las mujeres con edad fértil, embarazadas o con deseo de embarazo diagnosticadas de un aneurisma de aorta, Síndromes de Marfan, Turner o aortopatía bicúspide deben derivarse para valoración o consejo por el cardiólogo especialista de la UPA.

3 Tratamiento farmacológico:

- En los pacientes con HTA se recomienda combinación de IECA / ARAII con beta-bloqueante. Se deben valorar asociaciones con otros fármacos (calcio-antagonista o alfa-bloqueante) hasta conseguir objetivos.
- En los pacientes con Sd. Marfan, hábitos marfanoides o Sd. de Ehlers-Danlos tipo IV, aún en ausencia de HTA, se iniciará tratamiento con beta-bloqueante y ARA II (preferiblemente Losartan) a dosis crecientes y según tolerancia.
- En los pacientes con ateromatosis demostrada en la aorta o en cualquier otro territorio vascular, eventos ateroembólicos previos, diabéticos y con enfermedad renal crónica, se recomienda tratamiento con estatinas para conseguir nivel de LDL objetivo.
- Se aconseja el uso de AAS 100mg / 24h o clopidogrel 75 mg / 24h cuando haya ateromatosis demostrada en la aorta o en cualquier otro territorio vascular. Se debe asociar AAS 100mg / 24h + Clopidogrel 75mg / 24h en caso de evento ateroembólico y coexistencia de enfermedad ateromatosa complicada en la aorta.
- No existe contraindicación para anticoagular a los pacientes afectados de patología de la aorta.

4 Cribado familiar:

1. Es importante realizar una historia familiar a todos los pacientes con aneurisma de aorta. Se considera relevante la historia familiar de muerte súbita, aneurisma de aorta o síndrome aórtico agudo.
2. Se recomienda ecografía de aorta abdominal a los familiares directos de primer Grado (hijos, padres y hermanos) de los pacientes con aneurisma de aorta abdominal. Este cribado es especialmente útil en hijos varones a partir de los 40 años.
3. Se aconseja valorar un test de imagen para estudiar la aorta torácica (ecocardiograma o RM) a los familiares de primer grado a partir de los 30 años de los pacientes con aneurisma de aorta torácica cuando se sospeche un origen genético o familiar. En caso negativo, se recomienda repetir el estudio cada 5 años.
4. Se recomienda un ecocardiograma para evaluar la válvula aórtica y la raíz de la aorta a los familiares de primer grado de pacientes diagnosticados de válvula aórtica bicúspide.
5. Sólo se debe recomendar un test de imagen a los familiares de segundo grado cuando se encuentre dilatación / aneurisma de aorta o una válvula aórtica bicúspide en un familiar de primer grado.
6. No se aconseja estudio genético rutinario a los pacientes con aneurisma de aorta. Se valorará la realización de un estudio genético únicamente a los pacientes jóvenes con una historia de 2 o más familiares afectados de patología de aorta, síndrome aórtico agudo o muerte súbita, especialmente si se considera que el consejo genético pudiera tener repercusión en la descendencia o por el manejo

intervencionista, y siempre bajo la supervisión de un especialista en genética clínica.

5 Criterios para reparación quirúrgica o endovascular:

Aneurismas de aorta torácica

- Raíz o aorta ascendente, se recomienda CIRUGÍA:

1. >55mm (indicación general de tratamiento)
2. >50mm si crecimiento >5mm/a o > 3mm/a en 2 años consecutivos
3. >45mm si se debe hacer una sustitución valvular aórtica
4. Para enfermos ya portadores de prótesis valvular aórtica:
 - a) > 60mm
 - b) crecimiento >5mm/a o >3mm/a en 2 años consecutivos
5. Para enfermos con válvula aórtica bicúspide:
 - a) >55mm o >27mm/m²
 - b) >50mm si asocia coartación de aorta (intervenida o no), HTA de difícil control, familiares de 1er grado con síndrome aórtico agudo o muerte súbita, en previsión de embarazo o crecimiento >3mm/a
6. Síndrome de Marfan y otras collagenopatías:
 - a) >50mm
 - b) >45mm si tiene familiares de 1er grado con síndrome aórtico agudo, insuficiencia aórtica o mitral importante, crecimiento >5mm/a o > 3mm/a en 2 años consecutivos, o en previsión de embarazo
 - c) >45mm para el Síndrome de Loeys-Dietz o Ehlers-Danlos tipo IV
 - d) >27mm/m² para el Síndrome de Turner
 - e) >25mm/m² para el Síndrome de Turner en previsión de embarazo

- Arco aórtico, se recomienda CIRUGÍA:

1. >55mm
2. Se puede considerar la cirugía sobre un aneurisma del arco aórtico para enfermos con indicación de cirugía de un aneurisma adyacente a la aorta ascendente o descendente

- Aorta torácica descendente, se prefiere la endoprótesis (TEVAR) a la cirugía:

1. Si anatomía favorable para TEVAR, tratar con TEVAR cuando >55mm
2. Si anatomía NO favorable para TEVAR, tratar con cirugía cuando >60mm
3. Anatomías complejas se deberían discutir para técnicas híbridas

- Arco aórtico y aorta torácica descendente por el Síndrome de Marfan y otros collagenopatías, se recomienda CIRUGÍA para diámetros >55mm o crecimiento >5mm/a o >3mm/a en 2 años consecutivos

Aneurismas de aorta abdominal

- ≥ 55mm
- <55mm si se trata de mujeres, o en presencia de síntomas atribuibles a la aneurisma, o si se detectara crecimiento >5mm/a o >3mm/a en 2 años consecutivos, si tiene una morfología sacular o si coincide con aneurismas ilíacos (>30mm) que requieran tratamiento concomitante

NOTA:

- Los enfermos tributarios de cirugía profiláctica sobre la aorta deben presentarse a la sesión médico-quirúrgica y deben tener una valoración individualizada del riesgo quirúrgico con analítica completa, coagulación y pruebas de función respiratoria.
- Los hombres >40 años, mujeres post-menopáusicas y pacientes con más de 1 factor de riesgo cardiovascular se debe realizar una coronariografía no invasiva pre-quirúrgica o invasiva si tienen historia de enfermedad coronaria previa.
- Se hará también un estudio de troncos supraaórticos a los enfermos con historia de AVC o TIA previo o con más de 3 factores de riesgo cardiovasculares.

6 Recomendaciones para el manejo de pacientes en la UPA:

1. En la primera visita se debe hacer:
 - a) Historia clínica con anamnesis completa
 - b) Exploración física general
 - c) Historia clínica familiar
2. A los pacientes con aneurismas de aorta abdominal se debe completar la exploración física con:
 - a) Eco-doppler de arterias poplíteas
 - b) Eco-doppler de troncos supra-aórticos (si antecedentes isquémicos cerebrales)
 - c) Índice tobillo / brazo (si alteraciones en la exploración de los pulsos distales)
3. En todos los casos se realizará:
 - a) Un ecocardiograma transtorácico (ETT)
 - b) ECG
 - c) Analítica con estudio lipídico, CK y HBA1c
4. A los enfermos con HTA se aconseja hacer un registro continuo de TA (MAPA) para conocer el grado de control y comportamiento de la TA. Si fuera necesario se debería plantear la derivación a la unidad de HTA. El comportamiento de la TA puede ser: No Dipper: variación diurna/nocturna de 0-10%; Dipper: 10-20%; Dipper extremo: >20%; Patrón riser o reverse: elevación nocturna.
5. Es recomendable en todo paciente la realización de un TC de unidad de aorta, que incluye estudio completo de la aorta y coronariografía no invasiva.
6. Si se sospecha un origen familiar o genético:
 - a) Se debe realizar el cálculo de la puntuación sistémica (Ver apartado)
 - b) Se enviará a oftalmología para descartar patología del cristalino
 - c) Se consultará con genética clínica la pertinencia de realizar un panel genético de patología de aorta, o bien una derivación a una unidad especializada en enfermedades familiares.
 - d) Para el caso concreto de enfermos con síndrome de Loeys-Dietz se recomienda la realización de una RM de troncos supraaórticos, vasos intracraneales y vasos arteriales periféricos.
7. Si se sospecha una patología inflamatoria o una enfermedad del tejido conectivo se derivará a la consulta de reumatología para estudio.
8. Si hay el antecedente o la sospecha de asma, EPOC o SAHOS se derivará a neumología para estudio o para optimizar el tratamiento de la patología.
9. A todos los pacientes se les derivará a la enfermera de educación sanitaria, con las recomendaciones generales, el tratamiento farmacológico y el cribado familiar.
10. Todos los casos complejos, con indicación de tratamiento invasivo o dudosos se comentarán en la sesión del comité de patología de aorta.

7 Recomendaciones para el seguimiento con técnicas de imagen:

1. Para el caso de los aneurismas de aorta abdominal:
 - a) Dilatación <3 cm:
 - Eco-Doppler abdominal cada 5 años
 - Se puede hacer el seguimiento a atención primaria y se volverán a derivar en la UPA sólo si se detectara crecimiento de la dilatación
 - b) Entre 3-4'5cm:
 - Eco-Doppler abdominal y control anual a la UPA.
 - Si se mantienen estables se puede controlar anualmente en primaria con eco-Doppler y volverse a derivar en la UPA si se detecta crecimiento.
 - c) Más de 4'5cm:
 - Seguimiento anual por eco-Doppler o angio-TC por la UPA.
2. Para el caso de los aneurismas de aorta torácica:
 1. <4'5cm sin criterios de riesgo:
 - Repetir un TC unidad de aorta al año para estudiar el ritmo de crecimiento
 - Si se mantiene estable puede derivar en primaria con recomendaciones concretas para cada enfermo.
 - Para el caso concreto de los enfermos con valvulopatía bicúspide sin afectación valvular se recomendará seguimiento por el cardiólogo de referencia en el CAP con ETT anual o bianual. Se deberá volver a derivar en la UPA si se detectara crecimiento anormal de la aorta a la ETT pero no requieren seguimiento sistemático con TC ni RM.
 2. ≥4'5cm sin criterios de riesgo y sin indicación quirúrgica:
 - Repetir un TC de unidad de aorta al año para estudiar el ritmo de crecimiento.
 - Si estable, se programará seguimiento bianual con RM en la UPA. Si continuara estable en la RM se puede espaciar la RM cada 5 años en la UPA.
 - Para el caso concreto de aneurismas asociados a valvulopatía bicúspide con afectación valvular no quirúrgica se hará además un seguimiento anual con ETT en la UPA.
 3. Para los aneurismas localizados en la raíz de la aorta:
 - Se puede hacer el seguimiento por ETT.
 - Cuando el diámetro máximo sea 45mm debería confirmarse con una RM o TC-unidad de aorta. Si existe buena correlación se puede continuar el seguimiento anual con ETT. En caso contrario se debería indicar el seguimiento por RM en la UPA

8 Recomendaciones para el seguimiento de pacientes postoperados en la UPA:

Cirugía Vascular:

1. Visita en 10-15 días para revisión de heridas.
2. Después de una cirugía abierta se recomienda:
 - a) Controles clínicos anuales para asegurar la permeabilidad del by-pass.
 - b) Angio-TC de control cada 5 años.
 - c) En caso de presentar dilataciones o aneurismas no reparados en otros territorios se individualizará el seguimiento. Por ello se puede consensuar el seguimiento y tratamiento en la sesión del comité de patología de aorta.
3. En el caso de TEVAR o Evar se recomienda:
 - a) Angio-TC tóraco-abdominal en el primer mes para estudio del resultado y descartar la presencia de fugas.
 - b) En AUSENCIA DE FUGAS: eco-doppler o angio-TC a los 6 meses, al año y posteriormente anualmente.
 - c) PRESENCIA DE FUGAS:
 - a. TIPO Ia / Ib: plantear reparación quirúrgica preferente.
 - b. TIPO II / III: angio-TC de control 3-6 meses:
 - i. No crecimiento: angio-TC de control a 6 meses y anual.
 - ii. Crecimiento: plantear reparación/embolización endovascular.

Cirugía Cardíaca:

1. Visita en 10-15 días en la consulta de cirugía cardíaca o enfermería para revisión de heridas.
2. Al alta se programará un TC-unidas de aorta, ecocardiograma, analítica y ECG en 1 mes. Visita a la UPA dentro de los 3 primeros meses.
3. Se discutirá el resultado quirúrgico en la sesión del comité de aorta.
4. Si el resultado quirúrgico es óptimo y no se detectara más afectación que requiera seguimiento por la UPA se enviarán a primaria con el apoyo del cardiólogo de referencia con las recomendaciones según cada caso. Para el resto de enfermos seguimiento a la UPA anual.

II. SÍNDROME AÓRTICO AGUDO

1 Definiciones:

- **Síndrome aórtico agudo (SAA):** conjunto de manifestaciones clínicas debidas a un proceso patológico agudo en la capa media de la pared de la **aorta torácica**, diagnosticado mediante técnicas de imagen y que condiciona un riesgo potencial de rotura y muerte. Incluye tres procesos patológicos: la disección aórtica (80% de los SAA), el hematoma intramural (15%) y la úlcera penetrante (5%).
- **Disección de aorta (DAo):** rotura de la capa íntima y disección de la media con un fragmento íntimo-medio y medio-adventicial, con la formación de una luz falsa comunicada con la luz de la aorta (puerta de entrada) y que progresa a lo largo de la arteria.
- **Hematoma intramural (HIM):** engrosamiento de la capa media de la aorta con o sin solución de continuidad de la íntima. No existe falsa luz.
- **Úlcera penetrante (UPA):** rotura de la capa íntima, sin disección de la media pero con la formación de un fondo de saco en la media.
- **Rotura aórtica:** solución de continuidad de la pared de la aorta con salida de sangre al exterior del vaso (mediastino, pericardio, pleura o pulmón). Se considera complicación de un SAA.
- **Pseudoaneurisma aórtico:** solución de continuidad de la pared de la aorta contenido por los tejidos periaórticos con una dilatación / aneurisma en esta zona. Se considera complicación de un SAA.

2 clasificaciones:

- Según el tiempo desde el inicio de la clínica y su diagnóstico:
 - Aguda:** <15 días
 - Subaguda:** 15-90 días
 - Crónica:** >90 días
- Según los segmentos implicados (**Clasificación de Stanford**):
 - Tipo A:** afectación de la aorta proximal
 - Tipo B:** no se afecta la aorta proximal (incluye el arco aórtico y aorta descendente)
- Según localización de la puerta de entrada y extensión (**Clasificación de DeBakey**):
 - Tipo I:** en la aorta proximal y se propaga distalmente por el arco y / o aorta descendente
 - Tipo II:** Se origina y se confina a la aorta proximal
 - Tipo III:** se origina en la aorta descendente y se propaga distalmente
 - IIIa:** limitada a la aorta torácica descendente
 - IIIb:** afecta la aorta torácica y abdominal

3 Pronóstico:

- Se trata de una entidad con una mortalidad espontánea de hasta el 50% las primeras 48h y que puede llegar al 80% las 2 primeras semanas. La causa más frecuente de muerte es la rotura de la aorta con taponamiento cardíaco (70%), hemotórax (31%), hemomediastino (13%) o hematoma retro o peritoneal (8%). Otras causas de muerte están relacionadas con complicaciones como la insuficiencia cardíaca aguda sobre todo por insuficiencia valvular aórtica aguda o con hipoperfusión orgánica en forma de infarto agudo de miocardio, infarto cerebral o mesentérico. Las tipo A tienen peor pronóstico que las tipo B.
- En todos los casos es muy importante hacer un diagnóstico y poner el tratamiento más adecuado lo más rápidamente posible para bajar la mortalidad global hasta el 23-34% (según las series) y reducir las complicaciones que condicionarán el pronóstico a corto y largo plazo.
- Los enfermos con mayor riesgo serán los que se presenten con alguna complicación derivada de la SAA y los mayores (aunque la edad de forma aislada no debe considerarse un criterio de exclusión para hacer un diagnóstico y tratamiento quirúrgico si fuera necesario). El coma establecido de más de 5h de evolución y el sumatorio de complicaciones derivadas de la SAA confieren un pronóstico muy malo y el beneficio de la cabeza de los tratamientos se puede considerar controvertido.
- Superada la fase aguda, estos enfermos tienen una media de supervivencia de más de 10 años pero tienen alto riesgo de reintervenciones tanto quirúrgicas como endovasculares. Para ello tendrán una necesidad de seguimiento por una unidad especializada en patología de aorta (UPA).

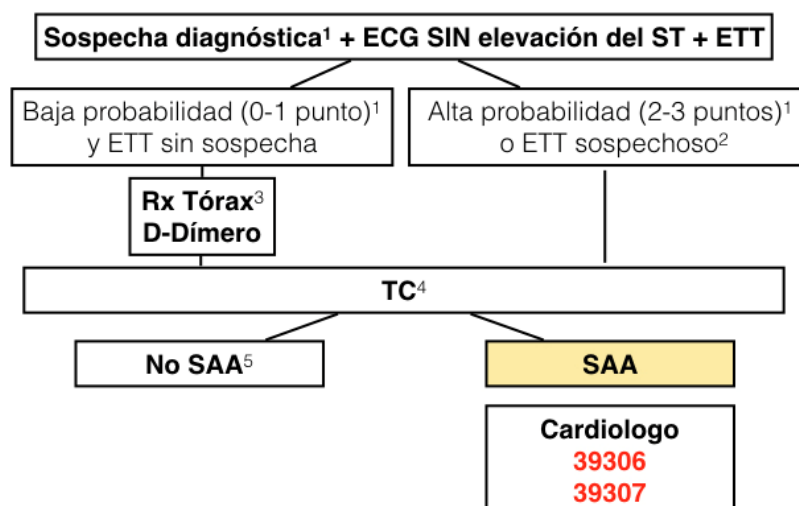
4 Diagnóstico:

- Para llegar al diagnóstico se necesita tener una sospecha clínica y confirmarla con una técnica de imagen. **La falta de sospecha retrasa el diagnóstico y por tanto el tratamiento.**
- La mayoría de los SAA tienen dolor (en el pecho, espalda o abdominal) con unas características típicas (intenso, brusco y migratorio), pero un 10% no presienten dolor y hasta el 25% se presentan con síncope o con otra clínica como déficit neurológico, insuficiencia cardíaca aguda, síndrome coronario agudo, taponamiento cardíaco o shock. **Para mejorar la potencia diagnóstica de los clínicos deben tener en cuenta datos de la historia clínica y se debe ser cuidadoso con la exploración física.**
- Para ayudar a llegar al diagnóstico lo antes posible se propone el cálculo de un **"Puntuación de Probabilidad de SAA"**:
 - o Antecedentes personales o familiares (1 punto si tiene cualquiera de los siguientes):
 - ☐ Aneurisma de aorta diagnosticado
 - ☐ Se ha hecho algún cateterismo o ha operado del corazón
 - ☐ Tiene enfermedad en la válvula aórtica conocida
 - ☐ Tiene historia familiar de muerte súbita, SAA o aneurisma de aorta
 - ☐ Tiene diagnóstico o sospecha de síndrome de Marfan
 - o Dolor torácico, de espalda o abdominal no traumático (1 punto si tiene alguna de las características siguientes):
 - ☐ Inicio súbito
 - ☐ Intenso
 - ☐ Desgarrador o migratorio
 - o Exploración física (1 punto si tiene algún signo siguiente):
 - ☐ Déficit de algún pulso
 - ☐ TA diferencial clara
 - ☐ Algún déficit neurológico nuevo
 - ☐ Soplo de insuficiencia aórtica no conocido
 - ☐ Hipotensión o shock

Se considera **baja probabilidad una puntuación 0-1 y alta probabilidad 2-3 puntos.**

- Una vez hecha la historia clínica y la exploración física se debe hacer un ECG. **Si hubiera elevación del segmento ST se activará el CÓDIGO IAM.**
- En caso de que no tenga ECG claro, se debería hacer un ecocardiograma transtorácico (ETT). Un ETT es sospechoso de SAA si ve un flap aórtico, dilatación de la aorta o insuficiencia aórtica no conocida. Con el resultado de la ETT y la probabilidad de SAA calculada:
 - **Si alta probabilidad (2-3 puntos) o ETT sospechoso:** se deberá hacer un TC (y mejor si fuera posible con sincronización con el ECG). Es muy importante no perder tiempo haciendo RX de tórax ni esperando el resultado de ninguna prueba analítica para tomar la decisión de hacer un TC en este supuesto.
 - **Si baja probabilidad (0-1 punto) y ETT sin sospecha:** se hará una RX de tórax y D-Dímero. Si RX de tórax con mediastino ensanchado o contorno aórtico anormal, o bien D-Dímero positivo, también se aconseja hacer un TC.
- Una vez hecho el TC si todavía se tuvieran dudas, se aconseja comenzar tratamiento médico, consultar el caso con el grupo de patología de la aorta y ubicar al enfermo al área de críticos. Para mejorar la potencia diagnóstica del TC, se puede hacer un ecocardiograma transesofágico, una resonancia o bien volver a repetir el TC en 24-48h.
- Si se tiene el diagnóstico de SAA se deberá empezar tratamiento médico y avisar al cardiólogo de guardia (39306 o 39307). Se debe monitorizar al enfermo, se debe ubicar en el área de críticos y se debe avisar al cirujano cardíaco y/o al vascular para valorar el mejor tratamiento según el caso.

Esquema diagnóstico para los SAA



1

Puntuación de Probabilidad de SAA		
Antecedentes personales o familiares	Dolor torácico, espalda o abdominal no traumático	Exploración física
<input type="checkbox"/> Aneurisma de aorta <input type="checkbox"/> Cateterismo o cirugía cardíaca previa <input type="checkbox"/> Enfermedad valvular aórtica <input type="checkbox"/> Sospecha/diagnóstica de Marfan	<input type="checkbox"/> Inicio súbito <input type="checkbox"/> Intenso <input type="checkbox"/> Desgarrante o migratorio	<input type="checkbox"/> Déficit de algún pulso <input type="checkbox"/> TA diferencial <input type="checkbox"/> Déficit neurológico <input type="checkbox"/> Soplo de insuficiencia aórtica <input type="checkbox"/> Hipotensión o shock
1 punto para cada columna si se marca alguno de los contenidos (0-3 puntos) Baja probabilidad 0-1 punto Alta probabilidad 2-3 puntos		

2

ETT sospechoso: flap aórtico, dilatación aórtica o insuficiencia aórtica no conocida.

3

RX de tórax sospechosa: mediastino ensanchado o contorno aórtico anormal.

4

Si alergia al contraste yodado se podría utilizar gadolinio o bien otra técnica diagnóstica como la ETE o la RM.

5

En caso de no poder hacer el diagnóstico de SAA, se debe buscar un diagnóstico alternativo que justifique la clínica. Si la sospecha de SAA fuera alta y no se tuviera diagnóstico alternativo se debería considerar hacer un ETE, una RM o bien repetir la TC en 24-48h. Sobre todo esto pasará para el caso del hematoma intramural donde el ensanchamiento de la pared quizás progresivo y si la TC se hace muele precoz puede pasar desapercibido.

NOTA: Si el enfermo se envía de otro centro con TC, no es necesario repetir la exploración sistemática y se puede pedir la valoración del radiólogo de guardia.

5 Manejo del paciente en la fase aguda

Monitorización:

- Auscultación cardíaca, pulmonar, valoración de pulsos y valoración del estado neurológico.
- Registrar peso y altura.
- Tensión arterial: se debe tomar en el brazo derecho e izquierdo. Nos quedaremos a la más alta. Si hubiera que hay que tomar una radial y se prefiere la derecha.
- ECG continuo.
- ETT. Valorar derrame pericárdico, grado de insuficiencia aórtica y FEVE.
- Análisis de sangre: Hemograma, bioquímica y coagulación. Hay que pedir troponina T ultrasensible, D-dímero y pH venoso.
- **Enviar un tubo de EDTA grande a genética (Prestación "otras enfermedades genéticas" y dejar claro en el motivo de solicitud que se trata de un "síndrome aórtico agudo y que se han de guardar las muestras).**
- Gasometría arterial y sangre en reserva si fuera necesario.
- Sondaje urinario.

Control del dolor:

- Iniciar lo antes posible, sin esperar la confirmación diagnóstica.
- Fármacos: Morfina o fentanilo combinado con benzodicepinas.
- Si no se controlara el dolor o la agitación se puede hacer sedación, relajación e intubación orotraqueal electiva. Sobre todo, es importante si hubiera que hacer un ETE.

Control TA y FC:

- Objetivos: evitar la progresión y las complicaciones. Se reducirá el trabajo ventricular (dP/dT máxima) y la TA. Se bajará la TA sistólica en 100-120mmHg y la FC 60-70bpm.
- En ausencia de insuficiencia cardíaca aguda y antecedente de asma, iniciaremos labetalol (200mg / 250ml SG 5% 12-200ml / h). Para los asmáticos se puede sustituir por Verapamil o Diltiacem en perfusión.
- Sólo será necesario asociar nitroprusiato (50 mg / 250 ml SG 5%) o de otros vasodilatadores directos si con betabloqueantes o calcioantagonistas no se consiga el objetivo. Su uso de forma aislada puede ser contraproducente debido a la taquicardia refleja que provocan.

Ubicación:

- Para simplificar el circuito, el cardiólogo de guardia de la Unidad Coronaria coordinará la atención de todos los enfermos con una SAA (Extensión 39306) tan pronto como se tenga un diagnóstico por la imagen de un síndrome aórtico agudo. Será el encargado de contactar con los equipos de Cirugía Cardíaca y Vascular de guardia para decidir el tratamiento más adecuado en cada caso, el destino y la ubicación de cada enfermo.
- Todos los enfermos con una SAA se ingresarán en el área de críticos. Se podría plantear el ingreso al área de semicríticos sólo por los tipos B no complicados.
- Después de un tratamiento invasivo se ubicarán en la UCIP cardíaca o general y contará con el apoyo de la UPA en horario lectivo (Extensión 35947).
- Una vez superada la fase aguda los enfermos pasarán a camas de hospitalización de los Servicios de Cirugía Vascular, Cirugía Cardíaca o Cardiología. Para definir el mejor destino de cada enfermo se debe tener en cuenta la disponibilidad de camas y la valoración hecha por la UPA.

6 Indicaciones quirúrgicas e intervencionistas:

Síndrome aórtico tipo A:

- El tratamiento de elección es la **CIRUGÍA EMERGENTE**. excepciones:
 - o Enfermos con expectativa de vida limitada por otras enfermedades o edad.
 - o Como o déficit neurológico > 5h de evolución, sobre todo si la lesión muy extensa e irreversible.
 - o Infarto agudo de miocardio en situación de shock o con necesidad de maniobras de RCP.
- En caso de asociar **malperfusión** (isquemia mesentérica, renal o periférica) debería plantearse una solución híbrida emergente o urgente (sustitución de la aorta ascendente y / o del arco aórtico asociada con un procedimiento percutáneo aórtico o arterial) antes de llegar a una situación de shock.
- En caso del **hematoma aórtico tipo A** limitado a la aorta ascendente, con diámetro <50mm y espesor <11mm, sin asociar ruptura intimal ni disección y con óptimo control de la TA, se podría plantear un manejo conservador con control por TC en 24h. En caso de no controlar el dolor o la TA o si se objetiva un crecimiento del hematoma se plantearía cirugía urgente.
- Las **úlceras penetrantes de la aorta** proximal son muy raras y difíciles de diferenciar de las disecciones localizadas. En general se aconseja proceder como para el caso de la disección de aorta tipo A pero se podría plantear un manejo conservador con control por TC en 24h en caso de enfermos con mayor riesgo quirúrgico.

Síndrome aórtico tipo B:

- **Sin complicaciones** → **Manejo médico conservador y TC en 48-72h y en 7-10d**. Después del alta hospitalaria se debe derivar a la UPA para estudiar el caso para plantear una reparación endovascular de la aorta torácica (TEVAR) en la fase subaguda (entre los 15 a 90 días siguientes).
- **Síndrome aórtico agudo complicada (*)** → **TEVAR** (o cirugía si hubiera contraindicación o imposibilidad técnica para implantar una endoprótesis) o **TÉCNICA HÍBRIDA** (reparación quirúrgica de la aorta ascendente y / o arco aórtico con implantación de endoprótesis en un 2º tiempo). Se considerarán las mismas situaciones de exclusión para tratamiento invasivo que por SAA tipo A.

(*) Consideración de SAA tipo B complicada:

- o Dolor recurrente o persistente.
- o HTA incontrolable a pesar del tratamiento médico.
- o Expansión aórtica: progresión longitudinal, incremento de > 3mm del diámetro de la aorta afectada, incremento de > 4mm el grosor para el caso de los hematomas, ulceración o dilatación sacular de un hematoma o una úlcera penetrante.
- o Malperfusión.
- o Rotura aórtica.
- o Sospecha de erosión o compresión de alguna estructura vital (síndrome de vena cava superior, hemoptisis no justificada por otras causas, compresión bronquial, abdomen agudo sin otra causa, etc.).

Pseudoaneurisma o rotura de aorta (espontáneo o traumático): Cirugía, TEVAR o técnicas híbridas según la anatomía, presentación clínica y comorbilidades.

SAA postraumático sin pseudoaneurisma ni rotura: Primero estabilizar el enfermo y tratar las lesiones vitales de otros órganos. Seguir las recomendaciones dadas para los tipo B.

SAA yatrogénico:

- o **Postcateterismo cardíaco:** tratamiento médico y control con TC en 48-72h.
- o **Postcirugía cardíaca:** el pronóstico es similar al espontáneo y se seguirá el mismo esquema de tratamiento.

7 Situaciones específicas:

Hipertensión arterial refractaria: Sedación e intubación para controlar la descarga de catecolaminas. Como a veces existe importante liberación de renina por isquemia renal se puede intentar tratamiento con IECAs.

Hipotensión mantenida (TA sistólica <100mmHg sin fármacos): Se debería descartar:

- **Pseudohipotensión** (provocada por afectación de los troncos supraórticos). Monitorizar la tensión arterial en un brazo/pierna no afectada (será muy útil la información del TC).
- **Rotura aórtica** (derrame pleural, hemomediastino, hemoperitoneo o caída del hematocrito >10 puntos). Infusión de volumen a alto flujo, noradrenalina/adrenalina y cirugía emergente.
- **Taponamiento cardíaco:** infusión de volumen a alto flujo y cirugía emergente. Realizar pericardiocentesis parcial para mantener la hemodinámica. Hay que tener en cuenta que el aumento de la presión arterial post-pericardiocentesis puede ser contraproducente.
- **Insuficiencia cardíaca aguda por insuficiencia valvular aórtica aguda.** Indicación de cirugía emergente.

Afectación de los troncos arteriales (malperfusión):

- **Accidente cerebrovascular.** Útil la información del TC. Se debe hacer una valoración por neurología e individualizar la indicación quirúrgica según el grado y extensión de la afectación neurológica y el tiempo de evolución de la isquemia.
- **Infarto agudo de miocardio.** Indicación de cirugía emergente. Se contraindica la angioplastia primaria por obstrucción de los ostia coronarios.
- **Isquemia intestinal establecida.** Antes de intervenir estos enfermos se valorará el tiempo de isquemia y la reversibilidad de la situación. Se prefiere un tratamiento endovascular o la fenestración a la laparotomía exploradora.
- **Isquemia renal aguda con insuficiencia renal aguda.** Valorar diálisis, bypass, fenestración o endoprótesis según viabilidad del enfermo.
- **Isquemia de las extremidades inferiores.** Es prioritaria la reparación aórtica y valorar bypass, endoprótesis o fenestración emergente.

Pacientes anticoagulados o doblemente antiagregados:

- SAA con indicación quirúrgica emergente: hay que revertir la anticoagulación. Si el enfermo estuviera doble antiagregante valorar riesgo/beneficio. Se debe tener la opinión de cirugía, anestesia y hematología.
- SAA sin indicación de cirugía emergente. Pasar la anticoagulación oral a heparina sódica para el caso de enfermos con prótesis valvular y se puede suspender en el resto de casos. El SAA no contraindica la doble antiagregación pero ante la posibilidad de cirugía se aconseja pasar a antiagregación simple siempre que se pueda.

Úlcera arteriosclerótica: a veces en las exploraciones radiológicas se encuentran estas lesiones con un significado clínico incierto, y se debe aconsejar un seguimiento radiológico a los 7-10 días y luego a los 3 meses para ver su crecimiento.

Disección tipo A descubierta accidentalmente: Se deberá enviar a la UPA para individualizar el manejo teniendo en cuenta el tiempo de evolución, la comorbilidad, la edad, el riesgo quirúrgico y la anatomía de la aorta.

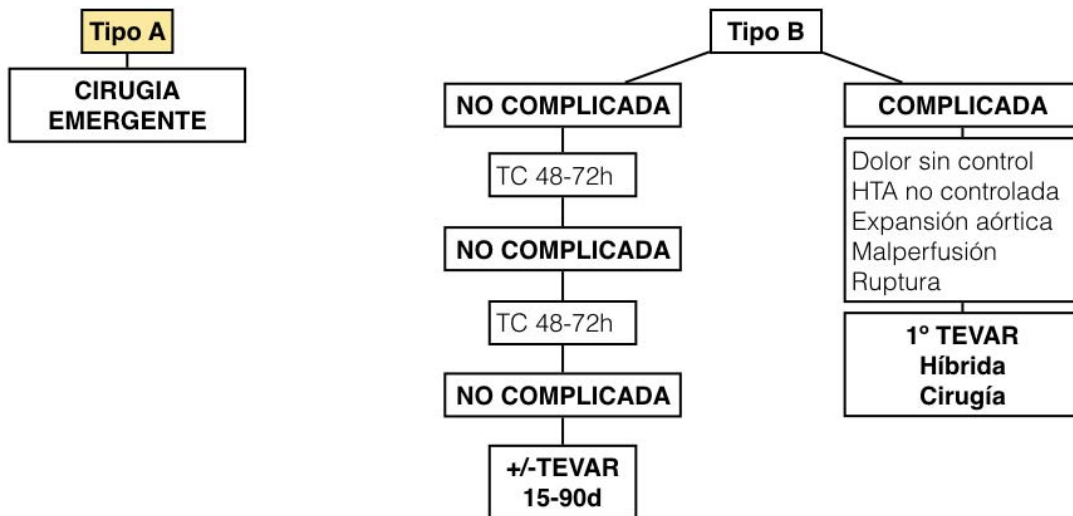
SAA a los enfermos con síndrome de Marfan:

- Para los tipo A, la cirugía debe ser lo más radical posible.
- Para los tipo B complicadas no se aconseja tratamiento endovascular y por lo tanto se debería plantear un tratamiento quirúrgico. Sólo se debería plantear la reparación endovascular como puente a cirugía para casos de muy alto riesgo.

Esquema de tratamiento de los SAA

Diagnóstico de Síndrome Aórtico Agudo (SAA)

1. Control del dolor:
 - a. Mórficos
 - b. Benzodiacepinas
 - c. Si dolor no incontrolable o agitación -> sedación e IOT
2. Perfusión de Labetalol para FC 60 -70lpm y TAs 100-120mmHg
3. Nitroprusiato si HTA persistente
4. Monitorización (TA, FC)
5. Análisis (incluir tubo de bioquímica para genética)
6. ETT



8 Manejo de los pacientes con SAA al alta y fuera de la fase aguda

Se considera fase subaguda entre los 15 y 90 días del episodio agudo. La fase crónica se inicia a partir de la estabilidad clínica y habiendo transcurrido 3 meses desde el episodio agudo.

Recomendaciones generales

- Se debe insistir en controlar la TA al menos 2-3 veces por semana. El objetivo debería ser la TA más baja posible sin síntomas y siempre <140/90mmHg en reposo. Se recomienda hacer Holter de TA para ver el comportamiento de la TA y ajustar el tratamiento.
- En general se deben evitar los esfuerzos físicos intensos, isométricos y competitivos o con alto riesgo de traumatismo. Se debe aconsejar andar en llano 1h al día entre 5-7 días a la semana. Para los pacientes en activo se aconseja revisar el tipo de actividad laboral que se realiza. Si se dispone, se puede derivar a rehabilitación cardíaca para realizar un estudio individualizado.
- Se deben evitar maniobras de Valsalva, por eso se debe evitar el estreñimiento y los pacientes con asma, EPOC o SAHOS deben tener optimizado el tratamiento y consultar con el especialista en caso necesario.
- Abandonar el tabaco y otras drogas. Se puede recomendar tratamiento ansiolítico, sustitutivos de nicotina, bupropión o vareniclina. Se puede recomendar el ingreso en programas específicos de deshabituación de los disponibles en el área sanitaria.
- Evitar el sobrepeso / obesidad. Se debe recomendar una dieta mediterránea.
- Se debe controlar el colesterol con el objetivo de LDL-colesterol <100 mg / dL y <70mg / dL si hubiera arteriopatía de etiología ateromatosa conocida en cualquier territorio, en diabéticos o en presencia de enfermedad renal crónica.
- Los diabéticos deben tener una HBA1c <7%.
- Evitar la conducción de vehículos destinados a transporte público de pasajeros o vehículos pesados destinados al transporte de mercancías.
- Se debe evitar el embarazo.

Tratamiento farmacológico:

- Todos los enfermos deberían ir tratados con un betabloqueante y si hubiera contraindicación o intolerancia con diltiazem o verapamilo.
- Para conseguir controlar la TA se puede utilizar cualquier fármaco antihipertensivo.
- En los pacientes con Sd. Marfan, hábitos marfanoides o Sd. de Ehlers-Danlos tipo IV, aún en ausencia de HTA, se asociará al betabloqueante un ARA II (preferiblemente Losartan) a dosis crecientes y según tolerancia.
- Todos los enfermos deberían ir bajo tratamiento con una estatina.
- No existe contraindicación para anticoagular a los pacientes afectados de patología de la aorta.

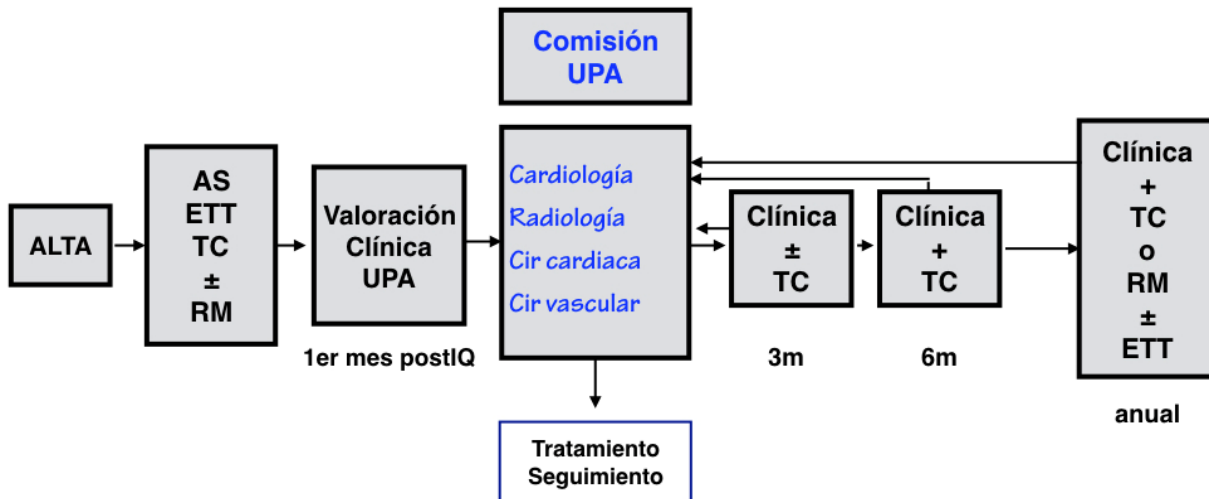
Cribado familiar:

- Es importante realizar una historia familiar a todos los pacientes.
- A todos los enfermos con SAA se les debería extraer una muestra de sangre y enviar al laboratorio de genética para guardarla. Se debería proponer el estudio de un panel genético de aorta a los enfermos con menos de 60 años o en presencia de antecedentes familiares sobre todo si no existen signos de sospecha tanto en la exploración física como por las exploraciones de imagen realizadas, y especialmente si se considera que el consejo genético pudiera tener repercusión en la descendencia o para la estrategia terapéutica. Estas pruebas deberán hacerse siempre bajo la supervisión de un especialista en genética.
- Para los casos con test genético positivo se aconseja buscar la alteración a los familiares de primer grado.
- Cuando no sea posible tener el estudio genético o si éste fuera negativo, se aconseja valorar un test de imagen para estudiar la aorta torácica (ETT o RM) a los familiares de primer grado cuando se sospeche un origen genético o familiar. En caso negativo, se recomienda repetir el estudio cada 5 años.
- Se recomienda un ETT para evaluar la válvula aórtica y la raíz de la aorta a los familiares de primer grado de los pacientes con válvula aórtica bicúspide.
- Sólo se debe recomendar un test de imagen o test genético a familiares de segundo grado cuando se encuentre dilatación/aneurisma de aorta o una válvula aórtica bicúspide en un familiar de primer grado.

Seguimiento:

- Al alta, todos los enfermos saldrán del hospital con una visita programada en la consulta de la UPA y en la consulta de educación sanitaria para el primer mes después del alta. Para los postoperados, además, se programará una visita en 10-15d en la consulta del cirujano o de enfermería para revisión de las heridas.
- Antes de la visita en la UPA, se deben programar las siguientes pruebas:
 - Analítica con hemograma y bioquímica con estudio de lípidos, CK y HBA1c.
 - ETT.
 - TC-Unidad de Aorta (coronariografía y estudio de aorta). A los enfermos con disección tipo 1 y 3 de DeBakey con luz falsa permeable, se programará desde el TC una RM con/sin contraste y con estudio de flujos.
- Después de esta 1ª visita a la UPA se presentarán todos los casos a la comisión de patología de aorta. En esta comisión se discutirán las diferentes opciones de tratamiento en función de los resultados de la valoración clínica y las pruebas realizadas.
- Habitualmente el primer año se realizan controles clínicos a los 3, 6 y 12 meses. Después se individualizará el seguimiento y normalmente se hará anualmente y de forma indefinida.
- El primer año se hará seguimiento con TC Unidad de Aorta el 1 y 12 meses. A partir del primer año, el seguimiento de los diámetros y el ritmo de crecimiento se podrá realizar por RM. Sin embargo, los casos que requieran tratamiento con endoprótesis pueden necesitar TC a los 3 y 6 meses y posteriormente el seguimiento se recomienda anual con TC.
- El seguimiento de la insuficiencia valvular aórtica se realizará por ETT cada 6 o 12 meses según el grado y la evolución.
- Los casos con resultado quirúrgico óptimo, sin predictores de mal pronóstico y estabilidad de los diámetros después de 3 años de seguimiento podrán seguirse bianualmente con TC o RM en la UPA.

Esquema de seguimiento post-SAA



Tratamiento quirúrgico o endovascular:

- Valorar el tratamiento quirúrgico a los enfermos operados de disección de aorta ascendente si se detectara el seguimiento:
 - o Seudoaneurisma en la aorta ascendente.
 - o Insuficiencia aórtica importante.
 - o Dilatación significativa y progresiva de algún segmento aórtico no intervenido.
- Valorar el tratamiento quirúrgico a los enfermos con disección de aorta descendente donde se detecte progresión retrógrada de la disección en el arco aórtico o la aorta ascendente.
- En relación a la dilatación de la aorta durante la evolución se considerará el Tratamiento quirúrgico / endovascular si:
 - o El diámetro de la aorta ascendente superara los 55 mm
 - o El diámetro del arco aórtico o la aorta descendente torácica superara los 60 mm
 - o El diámetro de la aorta abdominal superara los 50 mm
 - o Se detectara en 2 controles anuales consecutivos utilizando la misma técnica de imagen un aumento de >5 mm/año.
- En los enfermos con factores predictores morfológicos o funcionales de mal pronóstico se debe individualizar el tratamiento en función del riesgo individual en función de la técnica y comorbilidad.

Predictores de mal pronóstico:

- Edad >70 años
- S. Marfan, S. de Loeys-Dietz, S. Ehlers-Danlos IV o mutaciones en FBN1, TGFBR1, TGBR2, COL3A1, ACTA2, MYH11
- Mal control de la TA o síntomas
- Diámetro de la aorta torácica afectada >4cm
- Progresión del diámetro de la aorta afectada

- Para las disecciones:
 - o Tipo 1 de DeBakey
 - o Malperfusión por afectación de troncos arteriales
 - o Luz falsa con ausencia de trombosis total, morfología en espiral, localizada en la curvatura menor del arco aórtico, > 22mm.
 - o Puerta de entrada >1cm sobre todo si se localiza en el arco o en la aorta descendente torácica a <5cm de la salida de la subclavia izquierda y sin fenestración distal
 - o Compresión de la luz verdadera >90% durante la sístole
 - o Luz falsa con flujo diastólico retrógrado (RM)

- Para los hematomas intramurales:
 - o Evolución a disección, úlcera penetrante
 - o Persistencia de un grosor >1cm
 - o Diámetro de la aorta afectada > 4cm

- Para las úlceras penetrantes de aorta:
 - o Evolución a disección
 - o Crecimiento

III. CÁLCULO DE LA PUNTUACIÓN SISTÉMICA, SÍNDROME DE MARFAN Y OTRAS ENFERMEDADES GENÉTICAS RELACIONADAS

Para los casos de enfermos jóvenes y sobre todo con antecedentes familiares o con rasgos físicos en la exploración física se puede tener la sospecha de que el problema aórtico del enfermo tenga un origen familiar o genético. Este hecho puede tener repercusión tanto por el manejo clínico como para la indicación o la elección de una técnica quirúrgica o intervencionista concreta.

Por eso es muy importante llegar a un diagnóstico y se debería valorar una consulta con genética clínica o la derivación a una unidad especializada en enfermedades familiares.

Por tal de facilitar este diagnóstico es importante el cálculo de la puntuación sistémica y tener claros los criterios diagnósticos de los síndromes genéticos asociados con más frecuencia a patología de aorta.

1 Cálculo de la puntuación sistémica:

Para calcular la puntuación sistémica se deben seguir los siguientes pasos:

1. Se necesita la edad (años), altura (m), peso (kg), distancia de la sínfisis del pubis en el suelo en posición erecta (cm), envergadura (cm), distancia de la punta del dedo medio a la muñeca (cm) y del origen del mismo dedo medio a la muñeca (cm). Se deben calcular la superficie corporal (m²) y el IMC (kg/m²).
2. Se necesitan datos de la **HISTORIA CLÍNICA Y FAMILIAR:**
 - a. Antecedentes familiares de Síndrome de Marfan (MFS) (con los criterios de Ghent revisados)
 - b. Antecedente personal de disección de aorta (DAO) o rotura / disección arterial espontánea periférica
 - c. Historia de neumotórax o hemotórax espontáneo
 - d. Historia de rotura de alguien tendón o músculo, luxación / subluxación de alguna articulación (incluyendo la luxación congénita de cadera), rotura intestinal o uterina durante el embarazo.
3. Datos de las **EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS:**
 - a. Ectasia dural (por TC o RM)
 - b. Protrusión acetabular (RX cadera)
 - c. Estudio oftalmológico (grado de miopía, estudio del cristalino)
 - d. Ecocardiografía transtorácica (tamaño de la raíz aórtica, cálculo del Z Score - <http://www.marfan.org> -, valoración de cualquier grado de prolapso valvular mitral)

4. Se han de explorar una serie de **SIGNOS FÍSICOS**:
- 1 Forma de la cabeza (ver si existe alguna forma de craniosinostosis como la dolicocefalia o cráneo desproporcionadamente largo y estrecho)
 - 2 Apariencia facial:
 - Distancia entre las pupilas (hipertelorismo)
 - Forma y tamaño de los ojos
 - Color de la esclerótica (blanco o azul)
 - Relación del globo ocular con la órbita (enftalmos si está por detrás)
 - Párpados (presencia de ptosis, línea de los párpados rectas o caídas)
 - Presencia de hipoplasia malar o retrognatia
 - Tamaño de los labios, filtro y nariz (puede ser fino y pequeño, casi hipoplásico) y recesión gingival.
 - 3 Úvula (puede ser bífida, con rafe, amplía o normal)
 - 4 Paladar (puede ser ojival o tener una grieta o cleft)
 - 5 Piel (si es fina y transparente, aterciopelada, con cicatrices atróficas o fragilidad capilar con facilidad para presentar hematomas, puede parecer más vieja de lo que es -acrogeria- o tener mucha circulación superficial o varices grandes y precoces)
 - 6 Movilidad articular (puede tener una disminución de la capacidad para la extensión del codo $<170^\circ$ o al contrario, puede haber una hiperlaxitud y como expresión extrema una inestabilidad articular vertebral cervical o luxación/subluxación articular). Para estudiar la hiperlaxitud se utilizan los **criterios de Beighton** (máximo 9 puntos, hiperlaxitud $4 \geq$ puntos):
 - Hiperextensión del codo $>190^\circ$ (1 punto por cada codo)
 - Tocar el antebrazo con el pulgar con la muñeca en flexión (1 punto por cada mano)
 - Extensión pasiva de los dedos o del meñique $> 90^\circ$ (1 punto por cada mano)
 - Hiperextensión de la rodilla $> 10^\circ$ (1 punto por cada rodilla)
 - Poder poner o haber sido capaz en el pasado de poner la palma de la mano completa en el suelo sin doblar las rodillas (1 punto)
 - 7 Presencia de deformidades:
 - Pectus excavatum / carinatum o asimetría torácica
 - Escoliosis o cifosis tóraco-lumbar
 - Talón varo con deformidad del pie, pies planos, pie equino
 - Deformidades de los dedos de los pies o de las manos (camptodactilia)
 - 8 Presencia de dolicoestenomegalias (crecimiento anormal de las extremidades):
 - Signos de la muñeca y pulgar
 - Ratio envergadura/talla (anormal si $> 1,05$)
 - Ratio parte superior/inferior del cuerpo (anormal si $<0,85$ en > 10 años blancos, $<0,78$ en negros, niños de 0 a 5 años <1 , de 6-7 años $<0,95$, 8-9 años $<0,9$)
 - Ratio dedo medio / palma (aracnodactilia si $> 0,45$)

5. Cálculo de la **PUNTUACIÓN SISTÉMICA (Máximo 20 puntos. Si ≥ 7 puntos, se da como positivo para afectación sistémica. Se puede utilizar la web <http://www.marfan.org/dx/score>**
- Signos Muñeca + Pulgar: **3 puntos**. Si tiene sólo 1 de los dos signos: 1 punto
 - Pectus carinatum: **2 puntos**. Pectus excavatum o asimetría torácica: 1 punto
 - Deformidad del talón: **2 puntos**. Pies planos: 1 punto
 - Hª neumotórax: **2 puntos**
 - Ectasia dural: **2 puntos**
 - Protrusión acetabular ($> 3\text{mm}$): **2 puntos**
 - Ratio envergadura / talla $> 1,05$ + Ratio s. superior / inferior $< 0,85$ * (sin escoliosis relevante): **1 punto**
- (*): Adultos de raza negra $< 0,78$; niños < 5 años < 1 ; 6-7 años $< 0,95$; 8-9 años $< 0,9$; > 10 años $< 0,85$.
- Escoliosis o cifosis tóraco-lumbar: **1 punto**
 - Extensión del codo reducida ($< 170^\circ$): **1 punto**
 - 3 de 5 rasgos faciales: **1 punto**
 - Dolicocefala (cráneo desproporcionadamente largo y estrecho)
 - Enoftalmos (globo del ojo por detrás de la órbita)
 - Línea de los párpados caídos
 - Hipoplasia malar
 - Retrognatia
 - Estrías cutáneas atróficas: **1 punto**
 - Miopía > 3 dioptrías: **1 punto**
 - Cualquier grado de prolapso valvular mitral: **1 punto**

2 Criterios diagnósticos de Ghent revisados para Síndrome de Marfan (MFS):

a) SIN HISTORIA FAMILIAR O DESCONOCIDA:

- Ao $Z \geq 2$ o DAo + ectopia lentis (EL) = MFS*
- Ao $Z \geq 2$ o DAo + mutación de la FBN1 relacionada = MFS
- Ao $Z \geq 2$ o DAo + puntuación sistémica (PS) ≥ 7 = MFS*
- EL + mutación de la FBN1 relacionada = MFS

b) CON HISTORIA FAMILIAR (HF) DE MFS:

- HF + EL = MFS
- HF + PS ≥ 7 = MFS*
- HF + Ao $Z \geq 2$ en $>20a$ / ≥ 3 en $<20a$ = MFS*

Hay 3 entidades relacionadas pero que no son MFS:

- 1 **Síndrome de ectopia lentis (ELS):** EL con o sin PS y que no tengan una mutación del gen de la FBN1 o bien si la tuvieran, que no esté relacionada previamente con problemas en la aorta. Se han descrito mutaciones en los genes: FBN1, LTBP2 y ADAMTSL4.
- 2 **Fenotipo MASS (> 2 de las siguientes):** miopía + prolapso valvular mitral + Ao $Z < 2$ + PS ≥ 5 con al menos 1 rasgo esquelético y que no tenga EL
- 3 **Síndrome del prolapso de la válvula mitral (SPVM):** prolapso valvular mitral con una Ao $Z < 2$ con PS < 5 y sin EL

A los supuestos de MFS marcados con (*) debería apurar el diagnóstico diferencial con otros síndromes genéticos relacionadas para servir como guía para pedir consejo o estudio genético. Los rasgos diferenciales son los siguientes:

1. **Síndrome de Loeys-Dietz (LDS).** Mutación en TGFBR1 y 2. Características diferenciales: úvula bífida o cleft palatino, tortuosidad arterial, hipertelorismo, aneurismas aórticos o arteriales difusos, craneosinostosis, pie deforme (camptodactilia), inestabilidad cervical, piel muy delgada y aterciopelada, fragilidad capilar, malformación de Chiari, inestabilidad cervical.
2. **Síndrome de Shprintzen-Goldberg (SGS).** Mutación FBN1. Rasgos diferenciales: craneosinostosis y retraso mental.
3. **Síndrome de Ehlers-Danlos tipo IV (EDS):** Mutación COL3A1 y A2, PLOD1. Rasgos diferenciales: Aneurismas de arterias medias, insuficiencias valvulares importantes, piel translúcida, estrías cutáneas distróficas, características faciales (labios, filtro o nariz delgados, barbilla pequeña, ojos grandes). Para establecer el diagnóstico se requieren 2 de los siguientes criterios mayores: rotura arterial, intestinal, uterino o historia familiar.
4. **Síndrome del aneurisma aórtico torácico familiar (FTAA):** Mutación en el gen TGFBR1 y 2, ACTA2 o MYH11 (sobre todo si se asocia a válvula aórtica bicúspide o persistencia de ductus arterioso). Rasgos diferenciales: ausencia de rasgos esqueléticos del Marfan, pero puede haber livedo reticulares o iris flocculi.
5. **Síndrome de tortuosidad arterial (ATS):** Mutación en el gen SCL2A10. Rasgos diferenciales: tortuosidad arterial generalizada, estenosis arterial o dismorfia facial.
6. **Aracnodactilia congénita contractural (CCA):** Mutaciones en el gen FBN2. Rasgos diferenciales: orejas abollonadas y contracturas.
7. **Síndrome de Weill-Marchesani (WMS):** Mutaciones en el gen FBN1 y ADAMTSL10. Rasgos diferenciales: microsferopaquia, braquidactilia y rigidez articular.
8. **Homocistinuria (CBS):** Rasgos diferenciales: trombosis y retraso mental.

3 Recomendaciones específicas para pacientes con síndrome de Marfan:

La dilatación de la aorta es progresiva. Aunque no esté dilatada al inicio del seguimiento, puede dilatarse con el tiempo y por lo tanto se debe seguir anualmente con ecocardiograma.

A los adultos con la aorta dentro de la normalidad en ecocardiogramas repetidos se puede dilatar el seguimiento cada 2-3 años.

Cuando el diámetro de la raíz aórtica o la aorta ascendente sea $\geq 4,5\text{cm}$, o si se detectara un crecimiento rápido ($\geq 0,5\text{cm}$ / año) o se detectara alteración en la función de la válvula aórtica o mitral debería evaluarse más a menudo (cada 6 meses por ejemplo).

Todos los enfermos con más de 5 años deben tratarse con beta-bloqueantes y ARA-II, preferiblemente losartán (siempre que no haya ninguna contraindicación). El objetivo debería ser para una frecuencia cardíaca $< 100\text{bpm}$ al ejercicio submáximo (por ejemplo después de subir y bajar 2 tramos de escaleras).

Se deben limitar los deportes de contacto, los ejercicios de intensidad alta y especialmente las actividades isométricas o con maniobras de Valsalva.

Ante una disección tipo A se debe considerar la cirugía emergente. Ante una disección tipo B sólo se debería considerar la cirugía si el enfermo tuviera un dolor intratable, malperfusión periférica u orgánica, en la aorta tuviera más de 55mm o si se demostrara un crecimiento rápido en el seguimiento. La experiencia con endoprótesis es limitada y no muy buena, por lo tanto, siempre será preferible la cirugía abierta.

Se debe considerar la cirugía profiláctica sobre aneurismas de la raíz o aorta ascendente $> 50\text{mm}$ y $> 45\text{mm}$ si tiene familiares de 1er grado con síndrome aórtico agudo, insuficiencia aórtica o mitral importante, crecimiento $> 5\text{mm/a}$ o $> 3\text{mm/a}$ en 2 años consecutivos, o en previsión de embarazo.

Se debe considerar la cirugía profiláctica sobre aneurismas del arco aórtico o aorta torácica descendente para diámetros $> 55\text{mm}$ o crecimiento $> 5\text{mm/a}$ o $> 3\text{mm/a}$ en 2 años consecutivos.

Después de una cirugía en la aorta se debe hacer un seguimiento anual con TC o RM de toda la aorta torácica y abdominal.

El embarazo a Marfan tiene riesgo de complicaciones aórticas (crecimiento y disección), sobre todo en el tercer trimestre y el postparto. Este riesgo es mayor con aortas $> 4\text{cm}$ al comienzo del embarazo.

Se debe hacer una revisión oftalmológica anual para detectar ectopia lentis, cataratas, glaucoma o complicaciones en la retina.

Los enfermos con síndrome de la ectopia lentis, fenotipo MASS, SPVM o Ehlers-Danlos deben tener una revisión cardiovascular anual con ecocardiograma y revisión oftalmológica.

Se debe valorar consejo genético por el riesgo de presentación más grave a la descendencia.