

ÍNDEX

I.	ANEURISMA D'AORTA	2
1	Introducció.....	2
2	Recomanacions generals pels malalts amb aneurisma/dilatació d'aorta.....	3
3	Tractament farmacològic	4
4	Cribratge familiar	4
5	Criteris per a reparació quirúrgica o endovascular	5
	Aneurismes d'aorta toràctica	5
	Aneurismes d'aorta abdominal.....	5
6	Recomanacions per al maneig dels malalts a la UPA:.....	6
7	Recomanacions per al seguiment amb tècniques d'imatge:	7
8	Recomanacions per al seguiment dels malalts postoperats a la UPA:	8
	Cirurgia Vascular	8
	Cirurgia Cardíaca	8
II.	SÍNDROME AÒRTICA AGUDA	9
1	Definicions	9
2	Classificacions	9
3	Pronòstic.....	9
4	Diagnòstic	10
5	Maneig del malalt a la fase aguda	12
6	Indicacions quirúrgiques i intervencionistes	13
	Síndrome aòrtica tipus A.....	13
	Síndrome aòrtica tipus B.....	13
	Pseudoaneurisma o trencament d'aorta (espontani o traumàtic)	13
	SAA posttraumàtica sense pseudoaneurisma ni trencament.....	13
	SAA iatrogènic	13
7	Situacions específiques:	14
	Hipertensió arterial refractària:	14
	Hipotensió mantinguda.....	14
	Afectació dels troncs arterials (malperfusió)	14
	Pacients anticoagulats o doblement antiagregants.....	14
	Úlcera arterioscleròtica	14
	Dissecció tipus A descoberta accidentalment.....	14
	SAA als malalts amb Síndrome de Marfan.....	14
8	Maneig dels malalts amb SAA a l'alta i fora de la fase aguda	17
	Recomanacions generals.....	17
	Tractament farmacològic	17
	Cribratge familiar	18
	Seguiment	18
	Tractament quirúrgic o endovascular	19
	Predictors de mal pronòstic	20
III.	CÀLCUL DE LA PUNTUACIÓ SISTÈMICA, SÍNDROME DE MARFAN I ALTRES MALALTIES GENÈTIQUES RELACIONADES	21
1	Càlcul de la puntuació sistèmica:.....	21
2	Criteris diagnòstics de Ghent revisats per a Síndrome de Marfan (MFS):	24
3	Recomanacions específiques pels malalts amb síndrome de Marfan:	25

I. ANEURISMA D'AORTA

1 Introducció

Es considera aneurisma, quan l'aorta té un diàmetre transvers màxim igual o superior al 50% del seu diàmetre normal, és a dir 1,5 vegades més gran del diàmetre aòrtic esperat.

El calibre normal de l'aorta varia en funció de l'edat, el sexe i la superfície corporal (SC). S'han publicat múltiples taules de normalitat segons la tècnica utilitzada (ecografia, TC o RM).

Clàssicament s'ha considerat aneurisma aòrtic quan el diàmetre transvers de l'aorta és $\geq 50\text{mm}$ a l'aorta ascendent, $\geq 40\text{mm}$ a la aorta toràcica descendent i $\geq 30\text{mm}$ a l'abdominal.

A l'aorta toràcica, per a facilitar la classificació com a normal, dilatada o aneurisma es proposen els següents rangs indexats per SC:

Diàmetres indexats per SC(*) (cm/m ²)				
	Mitja $\pm$ DE	Rang Normal	Dilatació	Aneurisma
Arrel	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 ascendent	1,5 $\pm$ 0,2	1,3-1,8	>1,8	> 2,4
Ao descendent	1,1 $\pm$ 0,1	1-1,3	>1,3	> 1,8

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

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

Les mesures s'han de fer en un pla transvers al seu eix longitudinal i no s'han de prendre com a vàlides les realitzades sobre plans axials al tòrax o l'abdomen sense tenir en compte la morfologia de l'aorta.

Les tècniques d'imatge tenen una variabilitat inter i intraobservador per a cada tècnica. És per això que per establir el ritme de creixement de l'aorta s'han de fer les comparacions utilitzant la mateixa tècnica i realitzant les mesures de forma simultània per la mateixa persona.

S'aconsella no prendre decisions sobre mesures obtingudes en diferents exploracions i si aquestes no s'han pogut comprovar de forma simultània.

El risc de complicació d'un aneurisma d'aorta no depèn únicament de la seva grandària sinó que s'han de tenir en compte:

- **Antecedents familiars** d'aneurisma d'aorta, síndrome aòrtica aguda o mort sobtada. Sobretot és important si el familiar és de primer ordre (germans, pares o fills).
- **Simptomatologia:** La majoria són asimptomàtics i es diagnostiquen casualment en un test d'imatge realitzat per una altra raó. De forma extraordinària si són de grans dimensions poden causar símptomes per compressió i si són de grans dimensions i creixen ràpidament poden causar dolor. A més alguns aneurismes poden ser font d'embòlies arterials.
- **Etiologia:** És freqüent que l'aneurisma es presenti en el context d'algunes patologies congènites o sindròmics com és el cas de la vàlvula aòrtica bicúspide, pel que no serà estrany que es presentin en gent jove amb un buf cardíac. Menys freqüent però amb més risc de complicació se situa l'aneurisma associat a la Síndrome de Marfan, Loeys-Dietz, Ehlers-Danlos tipus IV o vascular i la Turner.

2 Recomanacions generals pels malalts amb aneurisma/dilatació d'aorta

L'aneurisma d'aorta és el resultat d'un procés degeneratiu de la paret de l'aorta i per tant reduir el risc cardiovascular suposa reduir el ritme degeneratiu de la paret de l'aorta i, per tant, el ritme de creixement de l'aneurisma d'aorta i el seu risc de ruptura.

Els objectius han de ser els següents:

1. Deixar el tabac i el consum esporàdic/habitual de cocaïna, drogues de disseny derivats d'amfetamines. Es pot recomanar tractament ansiolític, substitutius de nicotina, bupropió o vareniclina. Es pot recomanar l'ingrés en programes específics de deshabitació dels disponibles en l'àrea sanitària.
2. Evitar el sobrepès/obesitat. S'ha de recomanar una dieta mediterrània baixa en sal.
3. S'ha d'aconsellar caminar en pla 60min al dia 5-7 dies a la setmana. Si es practica alguna activitat física amb regularitat, es pot aconsellar l'ús de pulsòmetre i control de TA durant la mateixa. S'aconsella estudiar el tipus d'activitat física laboral que es realitza. Si es disposa, es pot derivar a centres de rehabilitació cardíaca per realitzar un estudi individualitzat i programar el tipus i la intensitat de l'activitat. Estan desaconsellades activitats extenuants/enèrgiques, amb alt risc de traumatisme o amb predomini d'exercicis de tipus isomètric (sobretot als malalts amb Marfan i altres colagenopaties).
4. S'ha de controlar la tensió arterial al menys 2-3 cops per setmana pels malalts hipertensos i al menys 1 cop al mes pels normotensos. La tensió hauria de ser sempre <140/90mmHg en repòs.
5. S'ha de controlar el colesterol al menys 1 cop a l'any. L'objectiu de LDL-colesterol hauria de ser <100mg/dL i <70mg/dL si hagués arteriopatia coneguda a qualsevol territori, en diabètics o en presència de malaltia renal crònica.
6. Els diabètics hauran de tenir una HBA1c<7%.
7. Els pacients amb una indicació quirúrgica d'un aneurisma d'aorta haurien d'evitar la conducció de vehicles destinats a transport públic de passatgers o vehicles pesats destinats al transport de mercaderies.
8. Els pacients amb asma, MPOC o SAHOS han de tenir optimitzat el tractament amb l'objectiu de disminuir el nombre de maniobres de Valsalva. Consultar amb l'especialista en cas necessari.
9. Les dones amb edat fèrtil, embarassades o amb desig d'embaràs diagnosticades d'un aneurisma d'aorta, Síndromes de Marfan, Turner o aortopatia bicúspide s'han de derivar per a valoració o consell pel cardiòleg especialista de la UPA.

3 Tractament farmacològic:

- Als pacients amb HTA es recomana combinació d'IECA/ARAII amb beta-bloquejant. S'han de valorar associacions amb altres fàrmacs (calci-antagonista o alfa-bloquejant) fins a aconseguir objectius.
- Als pacients amb Sd. Marfan, hàbits marfanoides o Sd. d'Ehlers-Danlos tipus IV, encara en absència d'HTA, s'iniciarà tractament amb beta-bloquejant i ARA II (preferiblement Losartan) a dosis creixents i segons tolerància.
- Als pacients amb ateromatosi demostrada en l'aorta o a qualsevol altre territori vascular, esdeveniments ateroembòlics previ, diabètics i amb malaltia renal crònica, es recomana tractament amb estatines per aconseguir nivell de LDL objectiu.
- S'aconsella l'ús d'AAS 100mg/24h o clopidogrel 75mg/24h quan hi hagi ateromatosi demostrada en l'aorta o a qualsevol altre territori vascular. S'ha d'associar AAS 100mg/24h + Clopidogrel 75mg/24h en cas d'esdeveniment ateroembòlic i coexistència de malaltia ateromatosa complicada en l'aorta.
- No existeix contraindicació per anticoagular als pacients afectats de patologia de l'aorta.

4 Cribratge familiar:

1. És important realitzar una història familiar a tots els pacients amb aneurisma d'aorta. Es considera rellevant la història familiar de mort sobtada, aneurisma d'aorta o síndrome aòrtica aguda.
2. Es recomana ecografia d'aorta abdominal als familiars directes de primer grau (fills, pares i germans) dels pacients amb aneurisma d'aorta abdominal. Aquest cribratge és especialment útil en fills homes a partir dels 40 anys.
3. S'aconsella valorar un test d'imatge per estudiar l'aorta toràctica (ecocardiograma o RM) als familiars de primer grau a partir dels 30 anys dels pacients amb aneurisma d'aorta toràctica quan es sospiti un origen genètic o familiar. En cas negatiu, es recomana repetir l'estudi cada 5 anys.
4. Es recomana un ecocardiograma per avaluar la vàlvula aòrtica i l'arrel de l'aorta als familiars de primer grau de pacients diagnosticats de vàlvula aòrtica bicúspide.
5. Només s'ha de recomanar un test d'imatge als familiars de segon grau quan es trobi dilatació/aneurisma d'aorta o una vàlvula aòrtica bicúspide en un familiar de primer grau.
6. No s'aconsella estudi genètic rutinari als pacients amb aneurisma d'aorta. Es valorarà la realització d'un estudi genètic únicament als pacients joves amb una història de 2 o més familiars afectes de patologia d'aorta, síndrome aòrtica aguda o mort sobtada, especialment si es considera que el consell genètic pogués tenir repercussió en la descendència o pel maneig intervencionista, i sempre sota la supervisió d'un especialista en genètica clínica.

5 Criteris per a reparació quirúrgica o endovascular:

Aneurismes d'aorta toràcica

- **Arrel o aorta ascendent**, es recomana CIRURGIA:
 1. >55mm (indicació general de tractament)
 2. >50mm si creixement >5mm/a o >3mm/a en 2 anys consecutius
 3. >45mm si s'ha de fer una substitució valvular aòrtica
 4. Per a malats ja portadors de pròtesi valvular aòrtica:
 - a. >60mm
 - b. creixement >5mm/a o >3mm/a en 2 anys consecutius
 5. Per malalts amb vàlvula aòrtica bicúspide:
 - a. >55mm o >27mm/m²
 - b. >50mm si associa coartació d'aorta (intervinguda o no), HTA de difícil control, familiars de 1er grau amb síndrome aòrtica aguda o mort sobtada, en previsió d'embaràs o creixement >3mm/a
 6. Síndrome de Marfan i altres colagenopaties:
 - a. >50mm
 - b. >45mm si té familiars de 1er grau amb síndrome aòrtica aguda, insuficiència aòrtica o mitral important, creixement >5mm/a o >3mm/a en 2 anys consecutius, o en previsió d'embaràs
 - c. >45mm per la Síndrome de Loeys-Dietz o Ehlers-Danlos tipus IV
 - d. >27mm/m² per la Síndrome de Turner
 - e. >25mm/m² per la Síndrome de Turner en previsió d'embaràs
- **Arc aòrtic**, es recomana CIRURGIA:
 1. >55mm
 2. Es pot considerar la cirurgia sobre un aneurisma del arc aòrtic per a malalts amb indicació de cirurgia d'un aneurisma adjacent a l'aorta ascendent o descendent
- **Aorta toràcica descendent**, es prefereix la endopròtesi (TEVAR) a la cirurgia:
 1. Si anatomia favorable per a TEVAR, tractar amb TEVAR quan >55mm
 2. Si anatomia NO favorable per a TEVAR, tractar amb cirurgia quan >60mm
 3. Anatomies complexes s'haurien de discutir per a tècniques híbrides
- **Arc aòrtic i aorta toràcica descendent per la Síndrome de Marfan i altres colagenopaties**, es recomana CIRURGIA per diàmetres >55mm o creixement >5mm/a o >3mm/a en 2 anys consecutius

Aneurismes d'aorta abdominal

- ≥ 55mm
- <55mm si es tracta de dones, o en presència de símptomes atribuïbles a l'aneurisma, o si es detectés creixement >5mm/a o >3mm/a en 2 anys consecutius, si té una morfologia sacular o si coincideix amb aneurismes ilíacs (>30mm) que requereixin tractament concomitant

NOTA:

- Els malalts tributaris de cirurgia profilàctica sobre l'aorta s'han de presentar a la sessió medico-quirúrgica i han de tenir una valoració individualitzada del risc quirúrgic amb anàlisi completa, coagulació i proves de funció respiratòria.
- Els homes > 40 anys, dones post-menopàusiques i pacients amb més de 1 factor de risc cardiovascular s'ha de realitzar una coronariografia no invasiva pre-quirúrgica o invasiva si tenen història de malaltia coronària prèvia.
- S'ha de fer també un estudi de troncs supraòrtics als malalts amb història de AVC o TIA previ o amb més de 3 factors de risc cardiovasculars.

6 Recomanacions per al maneig dels malalts a la UPA:

1. A la primera visita s'ha de fer:
 - a. Història clínica amb anamnesi complerta
 - b. Exploració física general
 - c. Història clínica familiar
2. Als pacients amb aneurismes d'aorta abdominal s'ha de completar l'exploració física amb:
 - a. Eco-doppler d'artèries poplíties
 - b. Eco-doppler de troncs supra-aòrtics (si antecedents isquèmics cerebrals)
 - c. Índex turmell / braç (si alteracions dels polsos distals)
3. En tots els casos es realitzarà:
 - a. Un ecocardiograma transtoràcic (ETT)
 - b. ECG
 - c. Anàlítica amb estudi lipídic, CK i HBA1c
4. Als malalts amb HTA s'hauria de fer un registre continu de TA (MAPA) per conèixer el grau de control i comportament de la TA. Si calgués s'hauria de plantejar la derivació a la unitat d'HTA. El comportament de la TA pot ser: No dipper: variació diürn/nocturn de 0-10%; Dipper: 10-20%; Dipper extrem: >20%; Patró riser o reverse: elevació nocturna.
5. És recomanable en tot pacient la realització d'un TC d'unitat d'aorta, que inclou estudi complet de l'aorta i coronariografia no invasiva.
6. Si es sospita un origen familiar o genètic:
 - a. S'ha de realitzar el càlcul de la puntuació sistèmica (veure apartat)
 - b. S'enviarà a oftalmologia per descartar patologia al cristal·lí
 - c. Es consultarà amb genètica clínica la pertinència de realitzar un panell genètic de patologia d'aorta, o bé una derivació a una unitat especialitzada en malalties familiars.
 - d. Pel cas concret de malalts amb Síndrome de Loeys-Dietz es recomana la realització d'una RM de troncs supraòrtics, vasos intracraneals i vasos arterials perifèrics.
7. Si es sospita una patologia inflamatòria o una malaltia del teixit connectiu es derivarà a la consulta de reumatologia per a estudi.
8. Si hi ha l'antecedent o la sospita d'asma, EPOC o SAHOS es derivarà a pneumologia per a estudi o per optimitzar el tractament de la patologia.
9. A tots els pacients se'ls derivarà a la infermera d'educació sanitària, amb les recomanacions generals, el tractament farmacològic i el cribatge familiar.
10. Tots el casos complexes, amb indicació de tractament invasiu o dubtosos s'han de comentar a la sessió del comitè de patologia d'aorta.

7 Recomanacions per al seguiment amb tècniques d'imatge:

1. Pel cas dels aneurismes d'aorta abdominal:
 - a. Dilatació <3 cm:
 - i. Eco-Doppler abdominal cada 5 anys
 - ii. Es pot fer el seguiment a atenció primària i es tornaran a derivar a la UPA només si es detectés creixement de la dilatació
 - b. Entre 3-4'5cm:
 - i. Eco-Doppler abdominal i control anual a la UPA.
 - ii. Si es mantenen estables es pot controlar anualment a primària amb eco-Doppler i tornar-se a derivar a la UPA si es detecta creixement.
 - c. Més de 4'5cm:
 - i. Seguiment anual per eco-Doppler o angio-TC per la UPA.
2. Pel cas dels aneurismes d'aorta toràctica:
 - a. <4'5cm sense criteris de risc:
 - i. Repetir un TC unitat d'aorta a l'any per estudiar el ritme de creixement
 - ii. Si es manté estable es pot derivar a primària amb recomanacions concretes per cada malalt.
 - iii. Pel cas concret dels malalts amb valvulopatia bicúspide sense afectació valvular es recomenarà seguiment pel cardiòleg de referència al CAP amb ETT anual o bianual. S'haurà de tornar a derivar a la UPA si es detectés creixement anormal de la aorta a la ETT però no requereixen seguiment sistemàtic amb TC ni RM.
 - b. $\geq 4'5$ cm sense criteris de risc i sense indicació quirúrgica:
 - i. Repetir un TC d'unitat d'aorta a l'any per estudiar el ritme de creixement.
 - ii. Si estable, es programarà seguiment bianual amb RM a la UPA. Si continués estable a la RM es pot espaiar la RM cada 5 anys a la UPA.
 - iii. Pel cas concret d'aneurismes associats a valvulopatia bicúspide amb afectació valvular no quirúrgica s'ha de fer a més un seguiment anual amb ETT a la UPA.
 - c. Pels aneurismes localitzats a l'arrel de la aorta:
 - i. Es pot fer el seguiment per ETT.
 - ii. Quan el diàmetre màxim sigui ≥ 45 mm s'hauria de confirmar amb una RM o TC-unitat d'aorta. Si existeix bona correlació es pot continuar el seguiment anual amb ETT. En cas contrari s'hauria d'indicar el seguiment per RM a la UPA

8 Recomanacions per al seguiment dels malalts postoperats a la UPA:

Cirurgia Vascular:

1. Visita en 10-15 dies per a revisió de ferides.
2. Després d'una cirurgia oberta es recomana:
 - a. Controls clínics anuals per assegurar la permeabilitat del by-pass.
 - b. Angio-TC de control cada 5 anys.
 - c. En cas de presentar dilatacions o aneurismes no reparats en altres territoris s'individualitzarà el seguiment. Per això es pot consensuar el seguiment i tractament en la sessió del comitè de patologia d'aorta.
3. En el cas de TEVAR o EVAR es recomana:
 - a. Angio-TC toraco-abdominal en el primer mes per a estudi del resultat i descartar la presència de fuites.
 - b. En ABSÈNCIA DE FUITES: eco-doppler o angio-TC als 6 mesos, a l'any i posteriorment anualment.
 - c. PRESÈNCIA DE FUITES:
 - a. TIPUS Ia / Ib: plantejar reparació quirúrgica preferent.
 - b. TIPUS II / III: angio-TC de control 3-6 mesos:
 - i. No creixement: angio-Tc de control a 6 mesos i anual.
 - ii. Creixement: plantejar reparació/embolització endovascular.

Cirurgia Cardíaca:

1. Visita en 10-15 dies a la consulta de cirurgia cardíaca o infermeria per a revisió de ferides.
2. Al alta es programarà un TC-unidat d'aorta, ecocardiograma, analítica y ECG en 1 mes. Visita a la UPA dintre dels 3 primers mesos.
3. Es discutirà el resultat quirúrgic a la sessió del comitè d'aorta.
4. Si el resultat quirúrgic és òptim i no es detectés més afectació que requereixi seguiment per la UPA s'enviaran a primària amb el suport del cardiòleg de referència amb les recomanacions segons cada cas. Per la resta de malalts seguiment a la UPA anual.

II. SÍNDROME AÒRTICA AGUDA

1 Definicions:

- **Síndrome aòrtica aguda (SAA):** conjunt de manifestacions clíniques degudes a un procés patològic agut a la capa mitja de la paret de la **aorta toràctica**, diagnosticat mitjançant tècniques de imatge i que condiciona un risc potencial de trencament i mort. Inclou tres processos patològics: la *dissecció aòrtica* (80% dels SAA), l'*hematoma intramural* (15%) i la *úlcer penetrant* (5%).
- **Dissecció d'aorta (DAo):** trencament de la capa íntima i dissecció de la mitja amb un fragment íntimo-mitjà i mig-adventicial, amb la formació d'una llum falsa comunicada amb la llum de l'aorta (porta d'entrada) i que progressa al llarg de l'artèria.
- **Hematoma intramural (HIM):** engruiximent de la capa mitja de l'aorta amb o sense solució de continuïtat de la íntima. No existeix falsa llum.
- **Úlcer penetrant (UPa):** trencament de la capa íntima, sense dissecció de la mitja però amb la formació d'un fons de sac a la mitja.
- **Trencament aòrtic:** solució de continuïtat de la paret de l'aorta amb sortida de sang a l'exterior del vas (mediastí, pericardi, pleura o pulmó). Es considera complicació d'un SAA.
- **Pseudoaneurisma aòrtic:** solució de continuïtat de la paret de l'aorta contingut pels teixits periaòrtics amb una dilatació/aneurisma en aquesta zona. Es considera complicació d'un SAA.

2 Classificacions:

- Segons el temps des del començament de la clínica i el seu diagnòstic:
 - Aguda:** <15 dies
 - Subaguda:** 15-90 dies
 - Crònica:** >90 dies
- Segons els segments implicats (**Classificació de Stanford**):
 - Tipus A:** afectació de l'aorta proximal
 - Tipus B:** no s'afecta l'aorta proximal (inclou l'arc aòrtic i aorta descendent)
- Segons localització de la porta d'entrada i extensió (**Classificació de DeBakey**):
 - Tipus I:** a l'aorta proximal i es propaga distalment per l'arc i/o aorta descendent
 - Tipus II:** S'origina i es confina a l'aorta proximal
 - Tipus III:** s'origina a l'aorta descendent i es propaga distalment
 - IIla:** limitada a l'aorta toràctica descendent
 - IIlb:** afecta l'aorta toràctica i abdominal

3 Pronòstic:

- Es tracta d'una entitat amb una mortalitat espontània de fins al 50% les primeres 48h i que pot arribar al 80% les 2 primeres setmanes. La causa més freqüent de mort és el trencament de l'aorta amb taponament cardíac (70%), hemotòrax (31%), hemomediastí (13%) o hematoma retro o peritoneal (8%). Altres causes de mort estan relacionades amb complicacions com la insuficiència cardíaca aguda sobretot per insuficiència valvular aòrtica aguda o amb hipoperfusió orgànica en forma d'infart agut de miocardi, infart cerebral o mesentèric. Les tipus A tenen pitjor pronòstic que les tipus B.
- En tots els casos és molt important fer un diagnòstic i posar el tractament més adient el més ràpidament possible per baixar la mortalitat global fins al 23-34% (segons les sèries) i reduir les complicacions que condicionaran el pronòstic a curt i llarg termini.
- Els malalts amb més risc seran els que es presentin amb alguna complicació derivada de la SAA i els més grans (tot i que l'edat de forma aïllada no s'ha de considerar un criteri d'exclusió per fer un diagnòstic i tractament quirúrgic si calgués). El coma establert de més de 5h d'evolució i el sumatori de complicacions derivades de la SAA confereixen un pronòstic molt dolent i el benefici del cap dels tractaments es pot considerar controvertit.
- Superada la fase aguda, aquest malalt tenen una mèdia de supervivència de més de 10 anys però tenen alt risc de reintervencions tant quirúrgiques com endovasculars. Per això tindran una necessitat de seguiment per una unitat especialitzada en patologia d'aorta (UPA).

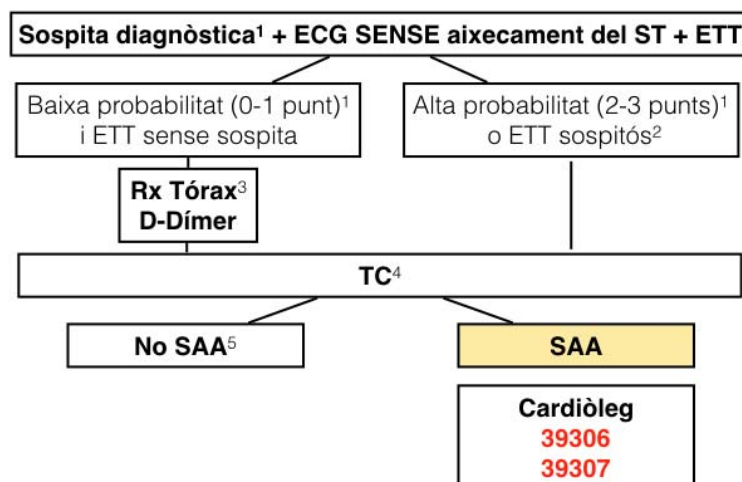
4 **Diagnòstic:**

- Per arribar al diagnòstic es necessita tenir una sospita clínica i confirmar-la amb una tècnica d'imatge. **La manca de sospita retarda el diagnòstic i per tant el tractament.**
- La majoria dels SAA tenen dolor (al pit, esquena o abdominal) amb unes característiques típiques (intens, brusc i migratori), però un 10% no presenten dolor i fins al 25% es presenten amb síncope o amb altre clínica com a dèficit neurològic, insuficiència cardíaca aguda, síndrome coronària aguda, taponament cardíac o xoc. **Per millorar la potència diagnòstica dels clínics s'han de tenir en compte dades de la història clínica i s'ha de ser curós amb l'exploració física.**
- Per ajudar a arribar al diagnòstic el més aviat possible es proposa el càlcul d'un "**Puntuació de Probabilitat de SAA**":
 - o n personals o familiars (1 punt si té qualsevol dels següents):
 - ☐ Aneurisma d'aorta diagnosticat
 - ☐ S'ha fet algun cateterisme o s'ha operat del cor
 - ☐ Té malaltia a la vàlvula aòrtica coneguda
 - ☐ Té història familiar de mort sobtada, SAA o aneurisma d'aorta
 - ☐ Té diagnòstic o sospita de síndrome de Marfan
 - o Dolor toràctic, d'esquena o abdominal no traumàtic (1 punt si té alguna de les característiques següents):
 - ☐ Inici sobtat
 - ☐ Intens
 - ☐ Punyent o migratori
 - o Exploració física (1 punt si té algun signe següent):
 - ☐ Dèficit d'algun pols
 - ☐ TA diferencial clara
 - ☐ Algún dèficit neurològic nou
 - ☐ Buf d'insuficiència aòrtica no conegut
 - ☐ Hipotensió o xoc

Es considera **baixa probabilitat una puntuació 0-1 i alta probabilitat 2-3 punts.**

- Una vegada feta la història clínica i l'exploració física s'ha de fer un ECG. **Si hi hagués aixecament del ST s'activarà el CODI IAM.**
- En cas que no tingui ECG clar, s'hauria de fer un ecocardiograma transtoràctic (ETT). Un ETT es sospitós de SAA si es veu un flap aòrtic, dilatació de la aorta o insuficiència aòrtica no coneguda. Amb el resultat de l'ETT i la probabilitat de SAA calculada:
 - **Si alta probabilitat (2-3 punts) o ETT sospitós:** s'haurà de fer un TC (i millor si fos possible amb sincronització amb l'ECG). És molt important no perdre temps fent RX de tòrax ni esperant el resultat de cap prova analítica per prendre la decisió de fer un TC en aquest supòsit.
 - **Si baixa probabilitat (0-1 punt) i ETT sense sospita:** es farà una RX de tòrax i D-Dímer. Si RX de tòrax amb mediastí eixamplat o contorn anormal, o bé D-Dímer positiu, també s'aconsella fer un TC.
- Una vegada fet el TC si encara es tinguessin dubtes, s'aconsella començar tractament mèdic, consultar el cas amb el grup de patologia de l'aorta i ubicar al malalt al àrea de crítics. Es pot fer per millorar la potència diagnòstica del TC un ecocardiograma transesofàgic, una ressonància o bé tornar a repetir el TC en 24-48h.
- Si es té el diagnòstic de SAA s'haurà de començar tractament mèdic i avisar al cardiòleg de guàrdia (39306-39307). S'ha de monitoritzar al malalt, s'ha d'ubicar al àrea de crítics i s'ha d'avisar al cirurgià cardíac i/o al vascular per valorar el millor tractament segons el cas.

Esquema diagnòstic per a les SAA



1

Puntuació de Probabilitat de SAA		
Antecedents personals o familiars	Dolor toràcic, d'esquena o abdominal no traumàtic	Exploració física
☐ Aneurisma d'aorta ☐ Cateterisme o cirurgia cardíaca prèvia ☐ Malaltia valvular aòrtica ☐ Sospita/diagnòstic de Marfan	☐ Inici sobtat ☐ Intens ☐ Punyent o migratori	☐ Dèficit d'algun puls ☐ TA diferencial ☐ Dèficit neurològic ☐ Buf d'insuficiència aòrtica ☐ Hipotensió o xoc
1 punt per a cada columna si es marca algun dels continguts (0-3 punts) Baixa probabilitat 0-1 punt Alta probabilitat 2-3 punts		

2

ETT sospitós: flap aòrtic, dilatació aòrtica o insuficiència aòrtica no coneguda.

3

RX de tòrax sospitosa: mediastí eixamplat o contorn aòrtic anormal.

4

Si al·lèrgia al contrast iodat es podria utilitzar gadolini o bé una altre tècnica diagnòstica com a l'ETE o la RM.

5

En cas de no poder fer el diagnòstic de SAA, s'ha de buscar un diagnòstic alternatiu que justifiqui la clínica. Si la sospita de SAA fos alta i no es tingués diagnòstic alternatiu s'hauria de considerar fer un ETE, una RM o bé repetir la TC en 24-48h. Sobretot això passarà per al cas de l'hematoma intramural on l'eixamplament de la paret potser progressiu i si la TC es fa mol precoç pot passar desapercebut.

NOTA: Si el malalt s'envia d'altre centre amb TC, no cal repetir la exploració sistemàticament i es pot demanar la valoració del radiòleg de guàrdia.

5 Maneig del malalt a la fase aguda:

Monitorització:

- Auscultació cardíaca, pulmonar, valoració de polsos i valoració del estat neurològic.
- Registrar pes i alçada.
- Tensió arterial: s'ha de prendre al braç dret i esquerre. Ens quedarem a la més alta. Si calgués s'ha d'agafar una radial i es prefereix la dreta.
- ECG continu.
- ETT. Valorar vessament pericàrdic, grau d'insuficiència aòrtica i FEVE.
- Anàlisi de sang: Hemograma, bioquímica i coagulació. Cal demanar troponina T ultrasensible, D-dímer i pH venós.
- **Enviar un tub de EDTA gran a genètica (Prestació "altres malalties genètiques" i deixar clar al motiu de sol·licitud que es tracta d'una "síndrome aòrtica aguda i que s'han de guardar les mostres).**
- Gasometria arterial i sang en reserva si calgués.
- Sondatge urinari.

Control del dolor:

- Iniciar el més aviat possible, sense esperar la confirmació diagnòstica.
- Fàrmacs: Morfina o fentanilo combinat amb benzodíacepins.
- Si no es controlés el dolor o l'agitació es pot fer sedació, relaxació e intubació orotraqueal electiva. Sobretot és important si calgués fer un ETE.

Control TA i FC:

- Objectius: evitar la progressió i així les complicacions. Es reduirà el treball ventricular (dP/dT màxima) i la TA. Es baixarà la TA sistòlica a 100-120mmHg i la FC a 60-70bpm.
- En absència d'insuficiència cardíaca aguda i antecedent d'asma, iniciarem Labetalol (200mg/250ml SG 5% de 12-200ml/h). Pels asmàtics es pot substituir per Verapamil o Diltiacem en perfusió.
- Només caldrà associar Nitroprusiat (50 mg/250 ml SG 5%) o d'altres vasodilatadors directes si amb betabloquejadors o calcioantagonistes no s'aconsegueixi l'objectiu. El seu ús de forma aïllada por ser contraproduent degut a la taquicàrdia reflexa que provoquen.

Ubicació:

- Per simplificar el circuit, el cardiòleg de guàrdia de la Unitat Coronària coordinarà l'atenció de tots els malalts amb una SAA (Extensió 39306) tant aviat com es tingui un diagnòstic per la imatge de una síndrome aòrtica aguda. Serà l'encarregat de contactar amb els equips de Cirurgia Cardíaca i Vascular de guàrdia per a decidir el tractament més adient en cada cas, el destí i la ubicació de cada malalt.
- Tots els malalts amb una SAA s'han d'ingressar a l'àrea de crítics. Es podria plantejar l'ingrés a l'àrea de semicrítics només pels tipus B no complicats.
- Després d'un tractament invasiu s'ubicaran a la UCIPO cardíaca o general i comptarà amb el suport de la UPA en horari lectiu (Extensió 35947).
- Una vegada superada la fase aguda els malalts passaran a llits d'hospitalització dels Serveis de Cirurgia Vascular, Cirurgia Cardíaca o Cardiologia. Per definir el millor destí de cada malalt s'ha de tenir en compte la disponibilitat de llits i la valoració feta per la UPA.

6 Indicacions quirúrgiques i intervencionistes:

Síndrome aòrtica tipus A:

- El tractament d'elecció és la **CIRURGIA EMERGENT**. Excepcions:
 - o Malalts amb expectativa de vida limitada per altres malalties o edat.
 - o Coma o dèficit neurològic >5h d'evolució, sobretot si lesió molt extensa i irreversible.
 - o Infart agut de miocardi en situació de xoc o amb necessitat de maniobres de RCP.
- En cas d'associar **malperfusió** (isquèmia mesentèrica, renal o perifèrica) s'hauria de plantejar una solució híbrida emergent o urgent (substitució de l'aorta ascendent i/o de l'arc aòrtic associada amb un procediment percutani aòrtic o arterial) abans d'arribar a una situació de xoc.
- En cas de l'**hematoma aòrtic tipus A** limitat a l'aorta ascendent, amb diàmetre <50mm i gruix <11mm, sense associar ruptura intimal ni dissecció i amb òptim control de la TA, es podria plantejar un maneig conservador amb control per TC en 24h. En cas de no controlar el dolor o la TA o si s'objectivés un creixement de l'hematoma es plantejaria cirurgia urgent.
- Les **úlceres penetrants de l'aorta** localitzades a l'aorta proximal són molt rares i difícils de diferenciar de les disseccions localitzades. En general s'aconsella procedir com pel cas de la dissecció d'aorta tipus A però es podria plantejar un maneig conservador amb control per TC en 24h en cas de malalts amb més risc quirúrgic.

Síndrome aòrtica tipus B:

- **Sense complicacions → Maneig mèdic conservador i TC en 48-72h i en 7-10d.** Després de l'alta hospitalària s'ha de derivar a la UPA per estudiar el cas per plantejar una reparació endovascular de l'aorta toràcica (TEVAR) a la fase subaguda (entre els 15-90 dies següents).
- **Síndrome aòrtica aguda complicada(*) → TEVAR** (o cirurgia si hi hagués contraindicació o impossibilitat tècnica per implantar una endopròtesi) o **TÈCNICA HÍBRIDA** (reparació quirúrgica de l'aorta ascendent i/o arc aòrtic amb implantació de endopròtesi en un 2n temps). Es consideraran les mateixes situacions d'exclusió per tractament invasiu que pel SAA tipus A.
- (*) **Consideració de SAA tipus B complicada:**
 - o Dolor recurrent o persistent.
 - o HTA incontrolable tot i el tractament mèdic.
 - o Expansió aòrtica: progressió longitudinal, increment de >3mm del diàmetre de l'aorta afectada, increment de >4mm el gruix per al cas dels hematomes, ulceració o dilatació sacular d'un hematoma o una úlcera penetrant.
 - o Malperfusió.
 - o Trencament aòrtic.
 - o Sospita d'erosió o compressió d'alguna estructura vital (síndrome de vena cava superior, hemoptisi no justificada per altres causes, compressió bronquial, abdomen agut sense altra causa, etc.).

Pseudoaneurisma o trencament d'aorta (espontani o traumàtic): Cirurgia, TEVAR o tècniques híbrides segons l'anatomia, presentació clínica i comorbiditats.

SAA posttraumàtica sense pseudoaneurisma ni trencament: Primer estabilitzar el malalt i tractar les lesions vitals d'altres òrgans. Seguir les recomanacions donades per a les tipus B.

SAA iatrogènic:

- o **Postcateterisme cardíac:** tractament mèdic i control amb TC en 48-72h.

- o **Postcirurgia cardíaca:** el pronòstic és similar al espontani i s'ha de seguir el mateix esquema de tractament.

7 Situacions específiques:

Hipertensió arterial refractària: Sedació e intubació per a controlar la descàrrega de catecolamines. Com que a vegades existeix important alliberament de renina per isquèmia renal es pot intentar tractament amb IECAs.

Hipotensió mantinguda (TA sistòlica <100mmHg sense fàrmacs): S'hauria de descartar:

- o **Pseudohipotensió** (provocada per afectació dels troncs supraòrtics). Monitoritzar la tensió arterial a un braç/cama no afectada (serà molt útil la informació del TC).
- o **Trencament aòrtic** (vessament pleural, hemomediastí, hemoperitoneo o caiguda del hematòcrit >10 punts). Infusió de volum a alt flux, noradrenalina/adrenalina i cirurgia emergent.
- o **Taponament cardíac:** infusió de volum a alt flux i cirurgia emergent. Realitzar pericardiocentesi parcial per a mantenir l'hemodinàmica. S'ha de tenir en compte que el augment de la pressió arterial post-pericardiocentesi pot ser contraproduent.
- o **Insuficiència cardíaca aguda per insuficiència valvular aòrtica aguda.** Indicació de cirurgia emergent.

Afectació dels troncs arterials (malperfusió):

- o **Accident vascular cerebral.** Útil la informació del TC. S'ha de fer una valoració per neurologia i individualitzar la indicació quirúrgica segons el grau i extensió de la afectació neurològica i el temps d'evolució de la isquèmia.
- o **Infart agut de miocardi.** Indicació de cirurgia emergent. Es contraindica l'angioplastia primària per obstrucció dels ostia coronaris.
- o **Isquèmia intestinal establerta.** Abans d'intervenir aquests malalts s'ha de valorar el temps de isquèmia i la reversibilitat de la situació. Es prefereix un tractament endovascular o la fenestració a la laparotomia exploradora.
- o **Isquèmia renal aguda amb insuficiència renal aguda.** Valorar diàlisi, bypass, fenestració o endopròtesi segons viabilitat del malalt.
- o **Isquèmia de les extremitats inferiors.** És prioritària la reparació aòrtica i valorar bypass, endopròtesi o fenestració emergent.

Pacients anticoagulats o doblement antiagregants:

- o SAA amb indicació quirúrgica emergent: cal revertir l'anticoagulació. Si el malalt estigués doble antiagregat valorar risc/benefici. S'ha de tenir la opinió de cirurgia, anestèsia y hematologia.
- o SAA sense indicació de cirurgia emergent. Passar l'anticoagulació oral a heparina sòdica per al cas de malalts amb pròtesi valvular i es pot suspendre-la a la resta de casos. La SAA no contraindica la doble antiagregació però davant la possibilitat de cirurgia s'aconsella passar a antiagregació simple sempre que es pugui.

Úlcera arterioscleròtica: a vegades a les exploracions radiològiques es troben aquestes lesions amb un significat clínic incert, i s'ha d'aconsellar un seguiment radiològic als 7-10 dies i després als 3 mesos per veure el seu creixement.

Dissecció tipus A descoberta accidentalment: S'haurà d'enviar a la UPA per individualitzar el maneig tenint en compte el temps d'evolució, la comorbiditat, l'edat, el risc quirúrgic i l'anatomia de l'aorta.

SAA als malalts amb Síndrome de Marfan:

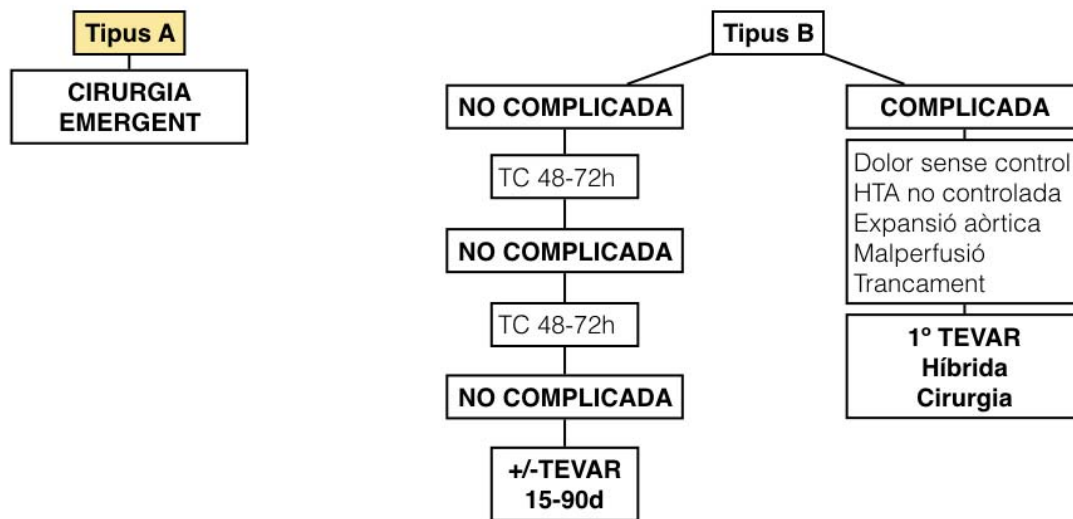
- o Per les tipus A, la cirurgia ha de ser el més radical possible.

- o Per les tipus B complicades no s'aconsella tractament endovascular i per tant s'hauria de plantejar un tractament quirúrgic. Només s'hauria de plantejar la reparació endovascular com a pont a cirurgia per casos de molt alt risc.

Esquema de tractament per les SAA

Diagnòstic de Síndrome Aòrtica Aguda (SAA)

1. Control del dolor:
 - a. Mòrfics
 - b. Benzodiacepines
 - c. Si dolor no incontrolable o agitació -> sedació e IOT
2. Perfusió de Labetalol per FC 60 -70bpm i TAs 100-120mmHg
3. Nitroprusiat si HTA persistent
4. Monitorització (TA, FC)
5. Anàlisi (incloure tub de bioquímica a genètica)
6. ETT



8 Maneig dels malalts amb SAA a l'alta i fora de la fase aguda:

Es considera fase subaguda entre els 15 i 90 dies del episodi agut. La fase crònica s'inicia a partir de l'estabilitat clínica i havent transcorregut 3 mesos des de l'episodi agut.

Recomanacions generals

- S'ha de insistir en controlar la TA al menys 2-3 cops per setmana. L'objectiu hauria de ser la TA més baixa possible sense símptomes i sempre <140/90mmHg en repòs. Es recomana fer Holter de TA per veure el comportament de la TA i ajustar el tractament.
- En general s'han de evitar els esforços físics intensos, isomètrics i competitius o amb alt risc de traumatisme. S'ha d' aconsellar caminar en pla 1h al dia entre 5-7 dies a la setmana. Pels pacients en actiu s' aconsella revisar el tipus d'activitat laboral que es realitza. Si es disposa, es pot derivar a rehabilitació cardíaca per realitzar un estudi individualitzat.
- S'han d'evitar maniobres de Valsalva, per això s'ha d'evitar el restrenyiment i els pacients amb asma, MPOC o SAHOS han de tenir optimitzat el tractament i consultar amb l'especialista en cas necessari.
- Deixar el tabac i d'altres drogues. Es pot recomanar tractament ansiolític, substitutius de nicotina, bupropió o vareniclina. Es pot recomanar l'ingrés en programes específics de deshabituació dels disponibles en l'àrea sanitària.
- Evitar el sobrepès/obesitat. S'ha de recomanar una dieta mediterrània.
- S'ha de controlar el colesterol amb l'objectiu de LDL-colesterol <100mg/dL i <70mg/dL si hagués arteriopatia d'etiologia ateromatosa coneguda a qualsevol territori, en diabètics o en presència de malaltia renal crònica.
- Els diabètics hauran de tenir una HBA1c<7%.
- Evitar la conducció de vehicles destinats a transport públic de passatgers o vehicles pesats destinats al transport de mercaderies.
- S'ha d'evitar l'embaràs.

Tractament farmacològic:

- Tots el malalts haurien d'anar tractats amb un betabloquejador i si hagués contraindicació o intolerància amb diltiazem o verapamilo.
- Per aconseguir controlar la TA es pot utilitzar qualsevol fàrmac antihipertensiu.
- Als pacients amb Sd. Marfan, hàbits marfanoides o Sd. d'Ehlers-Danlos tipus IV, encara en absència d'HTA, s'associarà al betabloquejant un ARA II (preferiblement Losartan) a dosis creixents i segons tolerància.
- Tots els malalts haurien d'anar sota tractament amb una estatina.
- No existeix contraindicació per anticoagular als pacients afectats de patologia de l'aorta.

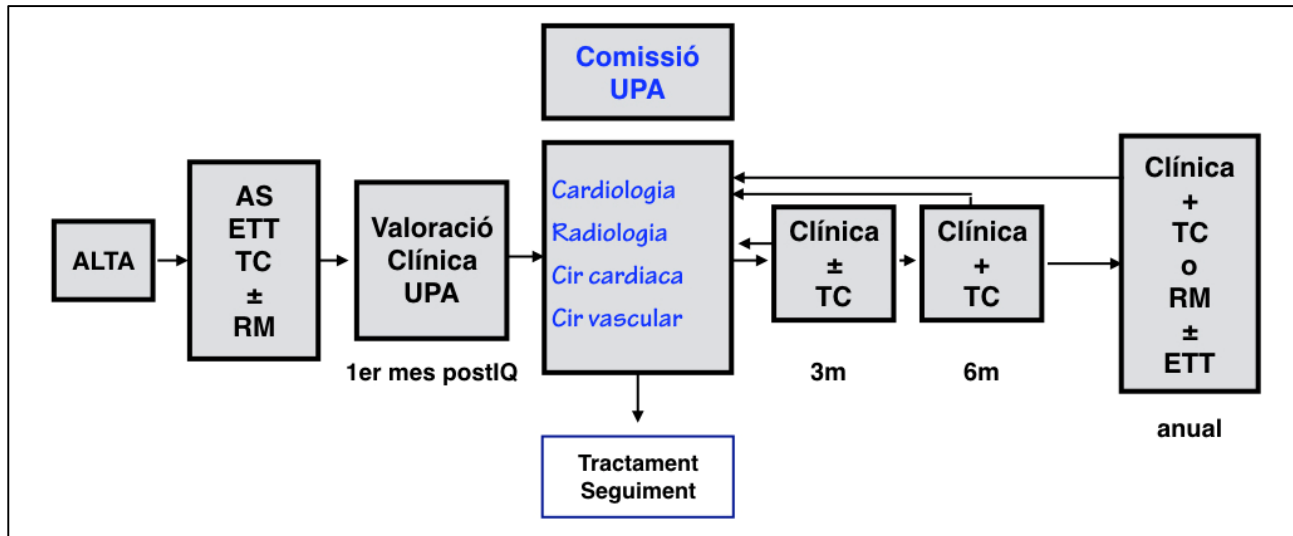
Cribratge familiar:

- És important realitzar una història familiar a tots els pacients.
- A tots els malalts amb SAA s'hauria de extraure una mostra de sang i enviar al laboratori de genètica per a guardar. S'hauria de proposar l'estudi d'un panel genètic d'aorta als malalts amb menys de 60 anys o en presència d'antecedents familiars sobretot si no existeixen signes de sospita tant a l'exploració física com per les exploracions d'imatge realitzades, i especialment si es considera que el consell genètic pogués tenir repercussió en la descendència o per a l'estratègia terapèutica. Aquestes proves s'hauran de fer sempre sota la supervisió d'un especialista en genètica.
- Pels casos amb test genètic positiu s'aconsella buscar l'alteració als familiars de primer grau.
- Quan no sigui possible tenir l'estudi genètic o si fos negatiu, s'aconsella valorar un test d'imatge per estudiar l'aorta toràctica (ETT o RM) als familiars de primer grau quan es sospiti un origen genètic o familiar. En cas negatiu, es recomana repetir l'estudi cada 5 anys.
- Es recomana un ETT per avaluar la vàlvula aòrtica i l'arrel de l'aorta als familiars de primer grau del pacients amb vàlvula aòrtica bicúspide.
- Només s'ha de recomanar un test d'imatge o test genals familiars de segon grau quan es trobi dilatació/aneurisma d'aorta o una vàlvula aòrtica bicúspide en un familiar de primer grau.

Seguiment:

- Al alta , tots el malalts sortiran de l'hospital amb una visita programada a la consulta de la UPA i a la consulta d'educació sanitària pel primer mes després de l'alta. Pels postoperats, a més, es programarà una visita en 10-15d en la consulta del cirurgià o de infermeria per a revisió de les ferides.
- Abans de la visita en la UPA, s'han de programar les següents proves:
 - Analítica amb hemograma i bioquímica amb estudi de lípids, CK i HBA1c.
 - ETT.
 - TC-Unitat d'Aorta (coronariografia i estudi d'aorta). Als malalts amb dissecció tipus 1 i 3 de DeBakey amb llum falsa permeable, es programarà des del TC una RM amb/sense contrast i amb estudi de fluxos.
- Després d'aquesta 1ª visita a la UPA es presentaran tots el casos a la comissió de patologia d'aorta. En aquesta comissió es discutiran les diferents opcions de tractament en funció dels resultats de la valoració clínica i les proves realitzades.
- Habitualment el primer any es fan controls clínics als 3, 6 i 12 mesos. Després s'individualitzarà el seguiment i normalment es farà anualment i de forma indefinida.
- El primer any es farà seguiment amb TC Unitat d'Aorta al 1 i 12 mesos. A partir del primer any, el seguiment dels diàmetres i el ritme de creixement es podrà realitzar per RM. No obstant això, els casos que requereixin tractament amb endopròtesi poden necessitar TC als 3 i 6 mesos i posteriorment el seguiment es recomana anual amb TC.
- El seguiment de la insuficiència valvular aòrtica es realitzarà per ETT cada 6 o 12 mesos segons el grau i la evolució.
- Els casos amb resultat quirúrgic òptim, sense predictors de mal pronòstic i estabilitat dels diàmetres després de 3 anys de seguiment podran seguir-se bianualment amb TC o RM a la UPA.

Esquema de seguiment post-SAA



Tractament quirúrgic o endovascular:

- Valorar el tractament quirúrgic als malalts operats de dissecció d'aorta ascendent si es detectés al seguiment:
 - a. Pseudoaneurisma a l'aorta ascendent.
 - b. Insuficiència aòrtica important.
 - c. Dilatació significativa i progressiva d'algun segment aòrtic no intervingut.
- Valorar el tractament quirúrgic als malalts amb dissecció d'aorta descendent on es detecti progressió retrògrada de la dissecció a l'arc aòrtic o l'aorta ascendent.
- En relació a la dilatació de l'aorta durant la evolució es considerarà el tratamiento quirúrgic/endovascular si:
 - a. El diàmetre de l'aorta ascendent superés els 55 mm
 - b. El diàmetre de l'arc aòrtic o l'aorta descendent toràctica superés els 60 mm
 - c. El diàmetre de l'aorta abdominal superés els 50 mm
 - d. Es detectés en 2 controls anuals consecutius utilitzant la mateixa tècnica d'imatge un augment de >5 mm/any.
- Als malalts amb factors predictors morfològics o funcionals de mal pronòstic s'ha d'individualitzar el tractament en funció del risc individual en funció de la tècnica i comorbiditat.

Predictors de mal pronòstic:

- Edat >70anys
- S. Marfan, S. de Loeys-Dietz, S. Ehlers-Danlos IV o mutacions al FBN1, TGFB1, TGFB2, COL3A1, ACTA2, MYH11
- Mal control de la TA o símptomes
- Diàmetre de l'aorta toràcica afectada > 4cm
- Progressió del diàmetre de la aorta afectada

- Per a les disseccions:
 - o Tipus 1 de DeBakey
 - o Malperfusió per afectació de troncs arterials
 - o Llum falsa amb absència de trombotosi total, morfologia en espiral, localitzada a la curvatura menor de l'arc aòrtic, >22mm.
 - o Porta d'entrada >1cm sobretot si es localitza a l'arc o a l'aorta descendent toràcica a <5cm de la sortida de la subclàvia esquerra i sense fenestració distal
 - o Compensació de la llum verda >90% durant la sístole
 - o Llum falsa amb flux diastòlic retrògrad (RM)

- Per als hematomes intramurals:
 - o Evolució a dissecció, úlcera penetrant
 - o Persistència d'un gruix >1cm
 - o Diàmetre de l'aorta afectada >4cm

- Per a les úlceres penetrants d'aorta:
 - o Evolució a dissecció
 - o Creixement

III. CÀLCUL DE LA PUNTUACIÓ SISTÈMICA, SÍNDROME DE MARFAN I ALTRES MALALTIES GENÈTIQUES RELACIONADES

Pels casos de malalts joves i sobretot amb antecedents familiars o amb trets físics a la exploració física es pot tenir la sospita que el problema aòrtic del malalt tingui un origen familiar o genètic. Aquest fet pot tenir repercussió tant pel maneig clínic com per la indicació o la elecció d'una tècnica quirúrgica o intervencionista concreta.

Per això és molt important arribar a un diagnòstic i s'hauria de valorar una consulta amb genètica clínica o bé la derivació a una unitat especialitzada en malalties familiars.

Per tant de facilitar aquest diagnòstic és important el càlcul de la puntuació sistèmica i tenir clars els criteris diagnòstics de les síndromes genètiques associats amb més freqüència a patologia d'aorta.

1 Càlcul de la puntuació sistèmica:

Per calcular la puntuació sistèmica s'han de seguir el següents passos:

1. Es necessita la edat (anys), alçada (m), pes (kg), distància de la sínfisi del pubis al terra en posició dreta (cm), envergadura (cm), distància de la punta del dit mig al canell (cm) i del origen del mateix dit mig al canell (cm). S'han de calcular la superfície corporal (m²) i l'IMC (kg/m²).
2. Es necessiten dades de l'**HISTORIA CLÍNICA I FAMILIAR**:
 - a) Antecedents familiars de Síndrome de Marfan (MFS) (amb els criteris de Ghent revisats)
 - b) Antecedent personal de dissecció d'aorta (DAo) o trencament/dissecció arterial espontània perifèrica
 - c) Historia de pneumotòrax o hemotòrax espontani
 - d) Historia de trencament d'algú tendó o múscul, luxació/subluxació d'alguna articulació (incloent la luxació congènita de maluc), ruptura intestinal o uterina durant l'embaràs.
3. Dades de les **EXPLORACIONS COMPLEMENTÀRIES**:
 - a) Ectasia dural (per TC o RM)
 - b) Protrusió acetabular (RX maluc)
 - c) Estudi oftalmològic (grau de miopia, estudi del cristal·lí)
 - d) Ecocardiografia transtoràcica (mida de l'arrel aòrtica, càlcul del Z Score – <http://www.marfan.org> -, valoració de qualsevol grau de prolapse valvular mitral)

4. S'han d'explorar una sèrie de **SIGNES FÍSICS**:

- A. Forma del cap (veure si existeix alguna forma de cranisinostosi com la dolicocefalia o crani desproporcionadament llarg i estret)
- B. Aparença facial:
- Distància entre les pupil·les (hipertòrisme marcat)
 - Forma i mida dels ulls
 - Color de la escleròtica (blanca o blava)
 - Relació del globus ocular amb la òrbita (enftalmos si està per darrera)
 - Parpelles (presència de ptosi, línia de les parpelles rectes o caigudes)
 - Presència de hipoplàsia malar o retrognàtia
 - Mida dels llavis, filtre i nas (potser fi i petit, gairebé hipoplàsic) i recessió gingival.
- C. Úvula (potser bífida, amb rafe, ampla o normal)
- D. Paladar (potser ojival o tenir una esquerda o cleft)
- E. Pell (potser fina i transparent, vellutada, amb cicatrius atròfiques o fragilitat capil·lar amb facilitat per presentar hematomes, pot semblar més vella del que és – acrogeria- o tenir molta circulació superficial o varius grans i precoces)
- F. Mobilitat articular (pot tenir una disminució de la capacitat per l'extensió del colze $<170^\circ$ o al contrari, pot haver-hi una hiperlaxitud i com expressió extrema una inestabilitat articular vertebral cervical o luxació/subluxació articular). Per estudiar la hiperlaxitud s'utilitzen els **criteris de Beighton** (màxim 9 punts, hiperlaxitud ≥ 4 punts):
- Hiperextensió del colze $>190^\circ$ (1 punt per cada colze)
 - Tocar l'avantbraç amb el polze amb el canell en flexió (1 punt per cada polze)
 - Extensió passiva dels dits o del dit petit $>90^\circ$ (1 punt per cada ma)
 - Hiperextensió del genoll $>10^\circ$ (1 punt per cada genoll)
 - Poder posar o haver sigut capaç al passat de posar el palmell de la ma complet al terra sense doblegar els genolls (1 punt)
- G. Presència de deformitats:
- Pectus excavatum/carinatum o asimetria toràcica
 - Escoliosi o cifosi toràco-lumbar
 - Taló varo amb deformitat del peu, peus plans, peu equí
 - Deformitats dels dits dels peus o de les mans (camptodactília)
- H. Presència de dolicoestenomegalies (creixement anormal de les extremitats):
- Signes Canell i Polze
 - Ràtio envergadura/talla (anormal si $>1,05$)
 - Ràtio part superior/inferior del cos (anormal si $<0,85$ en >10 anys blancs, $<0,78$ en negres, nens de 0 a 5 anys <1 , de 6-7 anys $<0,95$, 8-9 anys $<0,9$)
 - Ràtio dit mig/palmell (aracnodactília si $>0,45$)

5. Càlcul de la **PUNTUACIÓ SISTÈMICA** (Màxim 20 punts. Si ≥ 7 punts, es dona com a positiu per a afectació sistèmica. Es pot fer servir la web <http://www.marfan.org/dx/score>)

- Signes Canell + Polze: **3 punts**. Si té només 1 dels dos signes: **1 punt**
- Pectus carinatum: **2 punts**. Pectus excavatum o asimetria toràcica: **1 punt**
- Deformatat del taló: **2 punts**. Peus plans: **1 punt**
- H^a de pneumotòrax: **2 punts**
- Ectasia dural: **2 punts**
- Protrusió acetabular ($>3\text{mm}$): **2 punts**
- Ràtio envergadura/talla $>1,05$ + Ràtio s. superior/inferior $<0,85^*$ (sense escoliosi rellevant): **1 punt**

(*): Adults de raça negra $<0,78$; nens < 5 anys <1 ; 6-7 anys $<0,95$; 8-9 anys $<0,9$; >10 anys $<0,85$.

- Escoliosi o cifosis toraco-lumbar: **1 punt**
- Extensió del colze reduïda ($<170^\circ$): **1 punt**
- 3 de 5 trets facials: **1 punt**
 - o Dolicocefalia (crani desproporcionadament llarg i estret)
 - o Enoftalmos (globus del ull per darrera de l'òrbita)
 - o Línia de les parpelles caigudes
 - o Hipoplàsia malar
 - o Retrognàtia
- Estries cutànies atrofiques: **1 punt**
- Miopia >3 diòptries: **1 punt**
- Qualsevol grau de prolapse valvular mitral: **1 punt**

2 Criteris diagnòstics de Ghent revisats per a Síndrome de Marfan (MFS):

a) **SENSE HISTORIA FAMILIAR O DESCONEGUDA:**

- o Ao $Z \geq 2$ o DAo + ectòpia lentis (EL) = MFS*
- o Ao $Z \geq 2$ o DAo + mutació de la FBN1 relacionada = MFS
- o Ao $Z \geq 2$ o DAo + puntuació sistèmica (PS) ≥ 7 = MFS*
- o EL + mutació de la FBN1 relacionada = MFS

b) **AMB HISTÒRIA FAMILIAR (HF) DE MFS:**

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

N'hi ha 3 entitats relacionades però que no són MFS:

1. **Síndrome de ectòpia lentis (ELS):** EL amb o sense PS i que no tinguin una mutació del gen de la FBN1 o bé si la tinguessin, que no estigui relacionada prèviament amb problemes a l'aorta. S'han descrit mutacions als gens: FBN1, LTBP2 i ADAMTSL4.
2. **Fenotipus MASS (>2 de les següents):** miopia + prolapse valvular mitral + Ao $Z < 2$ + PS ≥ 5 amb al menys 1 tret esquelètic i que no tingui EL
3. **Síndrome del prolapse de la vàlvula mitral (SPVM):** prolapse valvular mitral amb una Ao $Z < 2$ amb PS < 5 i sense EL

Als supòsits de MFS marcats amb (*) s'hauria d'apurar el diagnòstic diferencial amb altres síndromes genètics relacionades per servir com a guia per demanar consell o estudi genètic. Els trets diferencials són els següents:

1. **Síndrome de Loeys-Dietz (LDS).** Mutació al TGFBR1 i 2. Trets diferencials: òvula bífida o cleft palatí, tortuositat arterial, hipertelorisme, aneurismes aòrtics o arterials difusos, craneosinostosi, peu deforme (camptodactília), inestabilitat cervical, pell molt prima i vellutada, fragilitat capil·lar, malformació de Chiari, inestabilitat cervical.
2. **Síndrome de Shprintzen-Goldberg (SGS).** Mutació FBN1. Trets diferencials: Craneosinostosi i retard mental.
3. **Síndrome de Ehlers-Danlos tipus IV (EDS):** Mutació COL3A1 i A2, PLOD1. Trets diferencials: Aneurismes d'arteries mitjanes, insuficiències valvulars importants, pell translúcida, estries cutànies distròfiques, característiques facials (llavis, filtre o nas prims, barbeta petita, ulls grans). Per establir el diagnòstic es requereixen 2 dels següents criteris majors: trencament arterial, intestinal, uterí o història familiar.
4. **Síndrome de l'aneurisma aòrtic toràcic familiar (FTAA):** Mutació al gen TGFBR1 i 2, ACTA2 o MYH11 (sobretot si s'associa a vàlvula aòrtica bicúspide o persistència de ductus arteriós). Trets diferencials: absència de trets esquelètics del Marfan, però pot haver-hi livedo reticularis o iris flocculi.
5. **Síndrome de tortuositat arterial (ATS):** Mutació al gen SCL2A10. Trets diferencials: Tortuositat arterial generalitzada, estenosi arterial o dismòrfia facial.
6. **Aracnodactília congènita contractural (CCA):** Mutacions al gen FBN2. Trets diferencials: orelles bollades i contractures.
7. **Síndrome de Weill-Marchesani (WMS):** Mutacions al gen FBN1 i ADAMTS10. Trets diferencials: microsferopaquia, braquidactília i rigidesa articular.
8. **Homocistinúria (CBS):** Trets diferencials: trombosi i retard mental.

3 Recomanacions específiques pels malalts amb síndrome de Marfan:

La dilatació de la aorta és progressiva. Tot i que no estigui dilatada al inici del seguiment, pot dilatar-se amb el temps i per tant s'ha de seguir anualment amb ecocardiograma.

Als adults amb l'aorta dintre de la normalitat en ecocardiogrames repetits es pot dilatar el seguiment cada 2-3 anys.

Quan el diàmetre de l'arrel aòrtic o l'aorta ascendent sigui $\geq 4,5\text{cm}$, o si es detectés un creixement ràpid ($\geq 0,5\text{cm/any}$) o es detectés alteració a la funció de la vàlvula aòrtica o mitral s'hauria de avaluar més sovint (cada 6 mesos per exemple).

Tots els malalts amb més de 5 anys s'han de tractar amb beta-bloquejants i ARA-II, preferiblement losartan (sempre que no hi hagi cap contraindicació). L'objectiu hauria de ser per a una freqüència cardíaca $< 100\text{bpm}$ al exercici submàxim (per exemple després de pujar i baixar 2 trams d'escalas).

S'han de limitar els esports de contacte, els exercicis d'intensitat alta i especialment les activitats isomètriques o amb maniobres de Valsalva.

Davant una dissecció tipus A s'ha de considerar la cirurgia emergent. Davant una dissecció tipus B només s'hauria de considerar la cirurgia si el malalt tingués un dolor intractable, malperfusió perifèrica o orgànica, si l'aorta tingués més de 55mm o si es demostrés un creixement ràpid al seguiment. La experiència amb endopròtesis és limitada i no gaire bona, per tant, sempre serà preferible la cirurgia oberta.

S'ha de considerar la cirurgia profilàctica sobre aneurismes de l'arrel o aorta ascendent $> 50\text{mm}$ i $> 45\text{mm}$ si té familiars de 1er grau amb síndrome aòrtica aguda, insuficiència aòrtica o mitral important, creixement $> 5\text{mm/a}$ o $> 3\text{mm/a}$ en 2 anys consecutius, o en previsió d'embaràs.

S'ha de considerar la cirurgia profilàctica sobre aneurismes de l'arc aòrtic o aorta toràcica descendent per a diàmetres $> 55\text{mm}$ o creixement $> 5\text{mm/a}$ o $> 3\text{mm/a}$ en 2 anys consecutius.

Després d'una cirurgia a la aorta s'ha de fer un seguiment anual amb TC o RM de tota l'aorta toràcica i abdominal.

L'embaràs als Marfan té risc de complicacions aòrtiques (creixement i dissecció), sobretot al tercer trimestre i al postpart. Aquest risc és més gran amb aortes $> 4\text{cm}$ al començament de l'embaràs.

S'ha de fer una revisió oftalmològica anual per detectar ectòpia lentis, cataractes, glaucoma o complicacions a la retina.

Els malalts amb síndrome de la ectòpia lentis, fenotipus MASS, SPVM o Ehlers-Danlos han de tenir una revisió cardiovascular anual amb ecocardiograma i revisió oftalmològica.

S'ha de valorar consell genètic pel risc de presentació més greu a la descendència.