

Aneurisma aortico addominale familiare

L'aneurisma dell'aorta addominale è una malattia multifattoriale con molteplici fattori di rischio genetici e ambientali. Il disturbo può manifestarsi come tratto isolato o come manifestazione di un quadro sindromico. La malattia può presentarsi come forma familiare ad alta penetranza o come tratto genetico complesso multifattoriale.

Gli aneurismi aortici addominali globalmente rappresentano i tre quarti degli aneurismi aortici e colpiscono dallo 0,5 al 3,2% della popolazione. La prevalenza è tre volte maggiore negli uomini. Molto minore è la prevalenza delle forme familiari ad alta penetranza. Gli aneurismi dell'aorta addominale generalmente si originano al di sotto delle arterie renali (infrarenali), ma ne possono coinvolgere gli ostii; circa il 50% coinvolge le arterie iliache. In genere, un diametro aortico superiore o uguale a 3 cm viene considerato indicativo di un aneurisma dell'aorta addominale. La maggior parte degli aneurismi dell'aorta addominale è fusiforme (allargamento circonferenziale dell'arteria). Molti sono rivestiti da trombi laminati.

La maggior parte degli aneurismi aortici addominali è asintomatico. I sintomi e i segni, quando si manifestano, possono essere aspecifici ma di solito derivano dalla compressione di strutture adiacenti. Gli aneurismi dell'aorta addominale, ingrandendosi, possono causare un dolore che è fisso, profondo, lancinante, viscerale e avvertito principalmente nella regione lombosacrale. I pazienti possono inoltre avvertire una pulsazione addominale prominente. Sebbene la maggior parte degli aneurismi cresca lentamente senza sintomi, gli aneurismi in rapida espansione che stanno per rompersi possono essere dolenti.

Le principali complicanze degli aneurismi dell'aorta addominale comprendono la rottura e l'embolizzazione distale.

La maggior parte degli aneurismi dell'aorta addominale è diagnosticata incidentalmente nel corso di un esame obiettivo o in occasione di ecografie addominali, TC o RM eseguite per altri motivi.

La rottura degli aneurismi dell'aorta addominale richiede un immediato intervento chirurgico a cielo aperto o mediante posizionamento di dispositivi endovascolari (endograft). Senza trattamento, la percentuale di decessi è prossima al 100%. In caso di intervento, la mortalità è del 50% circa. La mortalità con l'utilizzo di dispositivi endovascolari è generalmente inferiore (fra il 20 e il 30%). Questa percentuale risulta comunque elevata perché molti pazienti presentano una concomitante aterosclerosi coronarica, cerebrovascolare e periferica.

I quadri familiari a forte penetranza supportati da mutazioni in geni malattia hanno un aumentato rischio di complicanze a valle di una fragilità maggiore dell'aorta.

I loci associati all'aneurisma dell'aorta addominale familiare includono le regioni sul cromosoma 19q13 (AAA1); sul cromosoma 4q31 (AAA2); sul cromosoma 9p21 (AAA3); e sul cromosoma 12q13 (AAA4).

L'analisi genetica può essere focalizzata ai soli loci associati alla malattia o estendersi a un pannello più ampio di geni associati ai quadri clinici in diagnosi differenziale. Quest'ultima possibilità è consentita dalla disponibilità di tecnologie di sequenziamento ad elevata produttività (next generation sequencing) sulla base della valutazione clinica.

Per una corretta diagnosi e diagnosi differenziale, la gestione del paziente è utile che avvenga in un contesto clinico multidisciplinare avvalendosi della consulenza di diversi specialisti: cardiologo, cardiocirurgo, chirurgo vascolare, genetista, oculista, internista, pediatra, radiologo.

Tutti i pazienti necessitano di un follow-up regolare (ecocardiografia, risonanza magnetica e/o TAC periodici) e possono trarre beneficio dall'intervento chirurgico in elezione quando raggiunta l'indicazione.