

Dissecazione / Aneurisma aortico toracico familiare

L'aneurisma familiare dell'aorta toracica e la dissecazione è una malattia vascolare rara genetica a trasmissione autosomica dominante, caratterizzata dalla ricorrenza familiare di aneurismi dell'aorta toracica, dissecazione o dilatazione di uno o più segmenti dell'aorta (radice aortica, aorta ascendente, arco o aorta discendente), in assenza di manifestazioni in altri organi o apparati. A seconda delle dimensioni, della localizzazione e della progressione della dilatazione/dissecazione, i pazienti possono essere asintomatici oppure presentare sintomi quali dispnea, tosse, dolore alle mascelle, al collo, al torace e alla schiena, edema della testa, del collo o degli arti superiori, difficoltà nella deglutizione, raucedine, pallore, polso debole e/o insensibilità/formicolio agli arti. I pazienti sono ad elevato rischio di morbilità e mortalità come conseguenza della possibile rottura dell'aorta. La diagnosi precoce consente di mettere in atto un programma di sorveglianza e di conoscenza che permette interventi terapeutici mirati e una gestione in elezione dell'intervento chirurgico.

L'aneurisma familiare dell'aorta toracica e la dissecazione vedono coinvolte mutazioni in vari geni malattia quali: MYH11, ACTA2, MYLK, PRKG1, MFAP5, LOX, FOXE3.

Importante la diagnosi differenziale rispetto alle forme sindromiche in cui l'aortopatia si presenta insieme a manifestazioni in altri organi e apparati (sindrome di Marfan, sindrome di Loeys - Dietz).

L'analisi genetica può essere focalizzata ai soli geni associati all'aneurisma familiare dell'aorta toracica e la dissecazione 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.

La diagnosi genetica prenatale o presintomatica è possibile nelle famiglie nelle quali è stata identificata la mutazione responsabile della malattia.

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, genetista, oculista, ortopedico, internista, pediatra, radiologo.