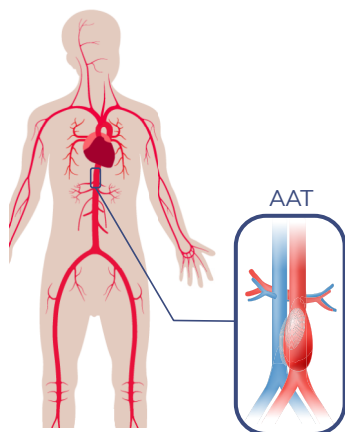


ANEURISMA E DISSECÇÃO DE AORTA TORÁCICA (AAT E DAT)

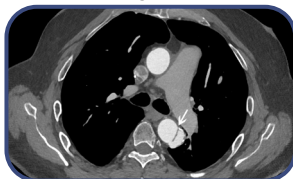
AAT representa dilatação da aorta torácica com aumento de pelo menos 50% do seu diâmetro. DAT é uma lesão na parede da aorta torácica com separação entre as camadas íntima e média e consequente formação de uma luz falsa¹.

CRITÉRIO DIAGNÓSTICO²

- AAT: aumento de 50% de diâmetro da aorta em relação ao esperado em exame de imagem.
- DAT: presença de flap separando falsa luz da luz verdadeira em exame de imagem.



DAT em angioTC de aorta



PRINCIPAIS GENES RELACIONADOS³

TGFB2	TGFB2
MYH11	TGFB2
SMAD3	PRKG1
FBN1	MYLK
ACTA2	LOX

INDICAÇÃO DO ESTUDO GENÉTICO¹

- Probando com AAT OU DAT (atual ou prévio) E
- Características fenotípicas sindrômicas OU história familiar positiva para doença de aorta torácica OU idade < 56 anos

IMPLICAÇÕES CLÍNICAS DO TESTE GENÉTICO¹

- Confirmar um diagnóstico no probando.
- Rastrear e aconselhar familiares para diagnóstico precoce da doença.
- Detectar possíveis variantes que influenciarão pior prognóstico ou indicação cirúrgica precoce.

Referências:

1. 2014 ESC Guidelines on the diagnosis and treatment of aortic. doi: 10.1093/eurheartj/ehu281
2. Pinard A, Jones GT, Milewicz DM. 2019. doi: 10.1161/circresaha.118.312436
3. Clinical Genome Resource <https://clinicalgenome.org>
4. Saeyeldin, A.A., et al. 2019. Gen Thorac Cardiovasc Surg 67, 1–11.
5. Nienaber, C., Clough, R. et al. 2016. doi: 10.1038/nrdp.2016.53
6. Coelho SG e Almeida AG. 2016. Rev Port Cardiol; 39(4):215–226.
7. Graffunder FP, et al. 2017. Int J Cardiovasc Sci; 30(2).



CardioGen
CENTRO DE MEDICINA DE
PRECISÃO EM CARDIOLOGIA



Laboratory of
Genetics and
Molecular Cardiology



médicos
(11) 2661-4947
genética
(11) 2661-5995