

Síndrome de Marfan

El síndrome de Marfan es un **trastorno hereditario que afecta el tejido conectivo.**

Afecta más frecuentemente **el corazón, los ojos, los vasos sanguíneos y el esqueleto.**

Las personas que lo padecen generalmente son **altas y delgadas, y sus brazos, piernas, dedos de los pies y las manos son inusualmente largos.**

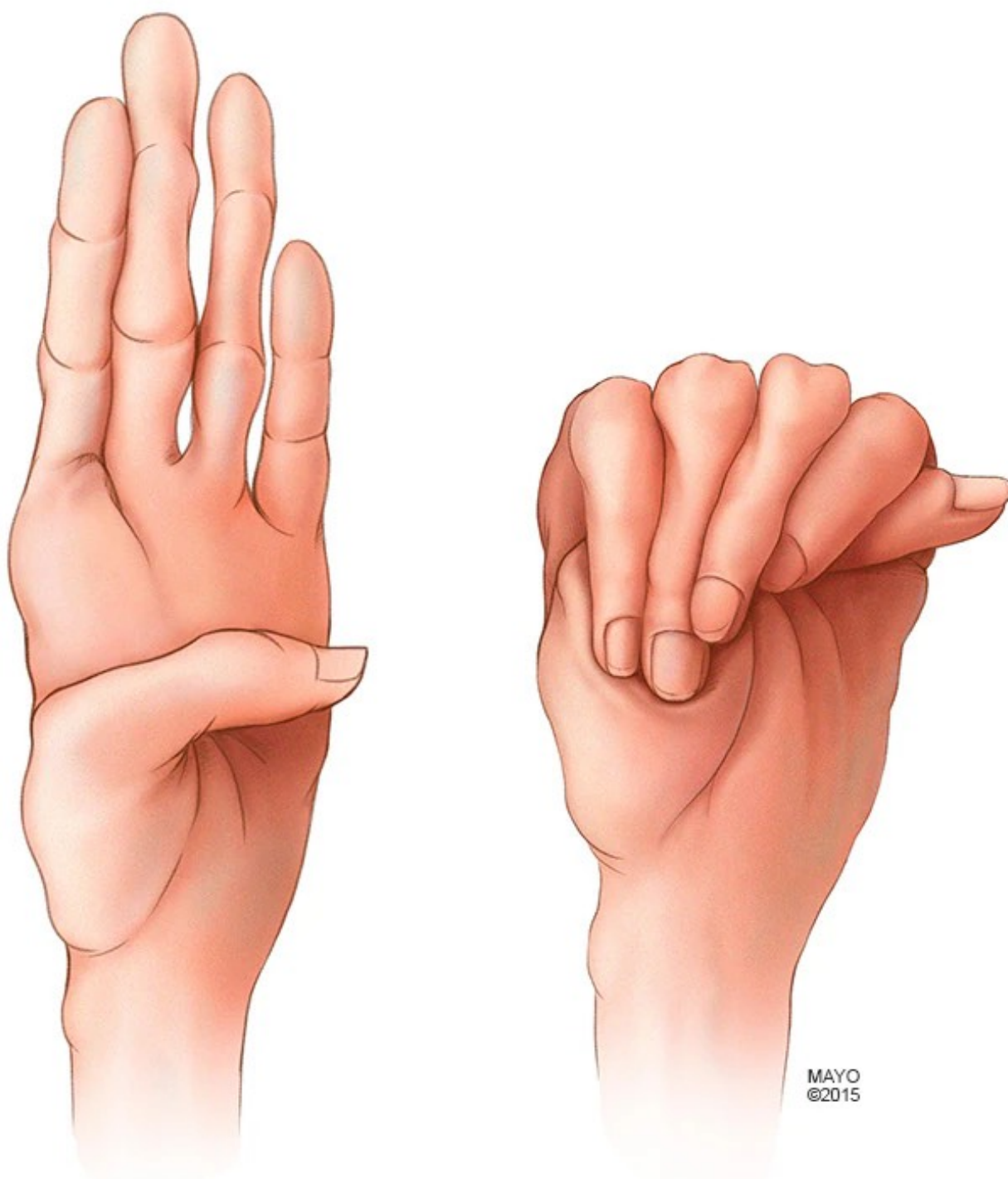
El daño causado puede ser **leve o grave.**

Si la aorta se ve afectada, la enfermedad puede poner en riesgo la vida.

El tratamiento en general comprende **medicamentos para mantener una presión arterial baja y así reducir la tensión sobre la aorta.**

Es vital realizar controles regulares para verificar la progresión del daño.

Muchas personas afectadas con el tiempo requieren **cirugía preventiva para reparar la aorta.**



MAYO
©2015

© MAYO FOUNDATION FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED.

Largo de los dedos en el síndrome de Marfan



© MAYO FOUNDATION FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED.

Brazos más largos de lo común en el síndrome de Marfan

Los signos y síntomas del síndrome de Marfan varían ampliamente, aun entre miembros de la misma familia, ya que el trastorno puede **afectar a muchas zonas distintas del cuerpo**.

Algunas personas experimentan solo efectos leves, pero otras contraen complicaciones que ponen en riesgo la vida.

Las **características** del síndrome de Marfan pueden ser:

- **Una contextura alta y delgada**
- **Brazos, piernas y dedos desproporcionadamente largos**

- **Esternón que sobresale o se hunde**
- **Paladar alto y arqueado, y dientes apiñados**
- **Soplos cardíacos**
- **Miopía extrema**
- **Espina dorsal anormalmente curvada**
- **Pie plano**

El síndrome de Marfan es provocado por un **defecto en el gen localizado en el cromosoma 15** que le permite al cuerpo producir una proteína que ayuda a darle elasticidad y fuerza al tejido conectivo.

Las mutaciones que se producen en genes de este cromosoma provocan **alteraciones en las proteínas que forman parte del tejido conectivo.**

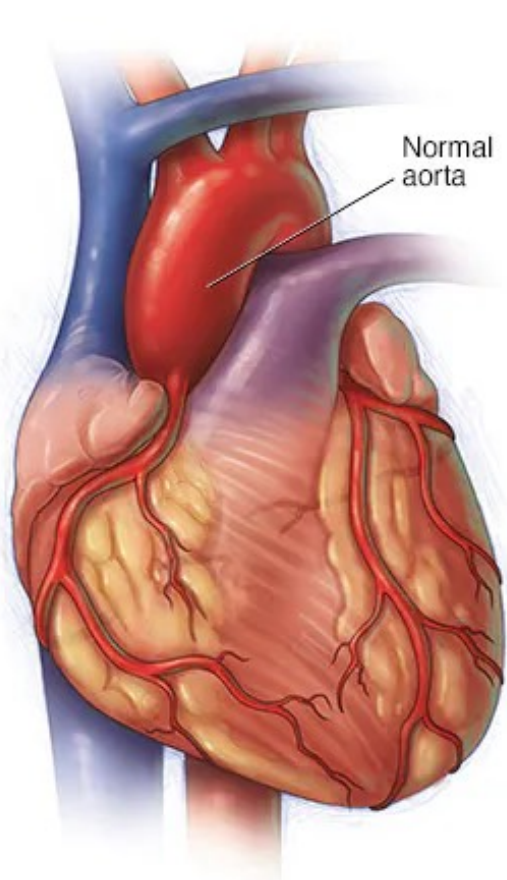
Generalmente, la enfermedad se transmite de padres a hijos a través de los genes, pero **aproximadamente el 25% de los pacientes no tienen ningún padre afectado, por tanto, en estos casos se debe a mutación nueva.**

La mayoría de las personas afectadas hereda el gen anormal de uno de los padres con el trastorno.

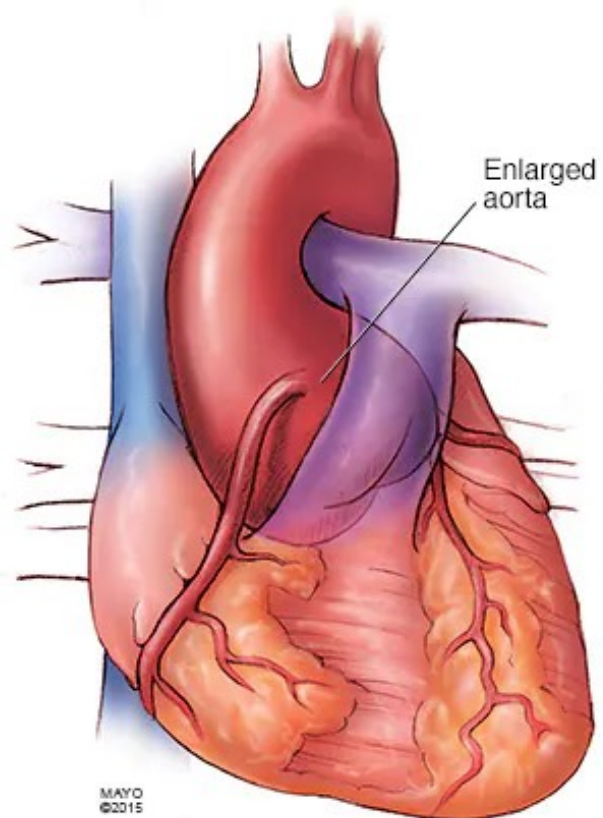
Cada hijo de un progenitor afectado tiene una **probabilidad de 50/50 de heredar el gen defectuoso.**

Afecta a los hombres y a las mujeres de igual forma, y se presenta en todas las razas y grupos étnicos.

Debido a que es una enfermedad genética, **el mayor factor de riesgo del síndrome de Marfan es que uno de los padres tenga este trastorno.**



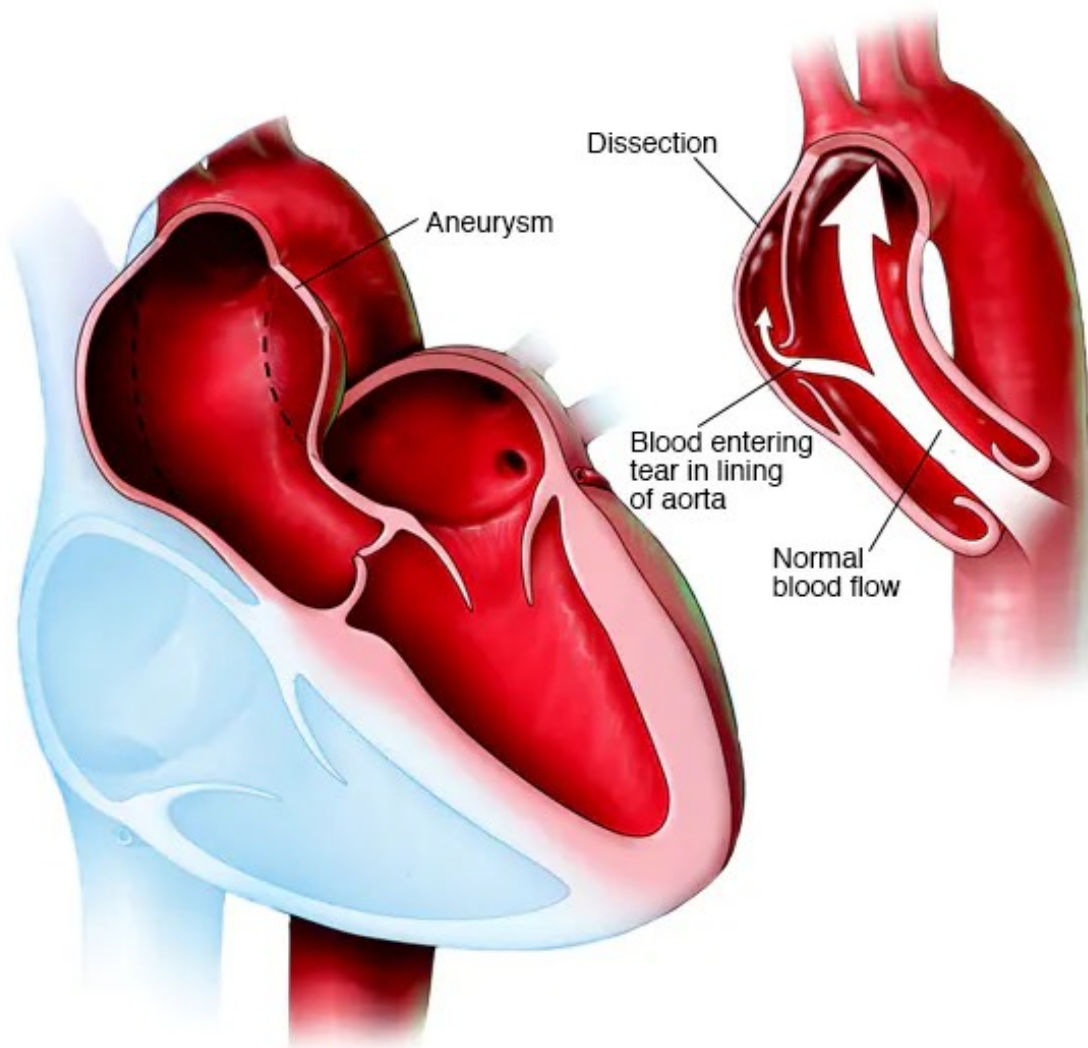
Normal heart and aorta



Heart with an enlarged aorta

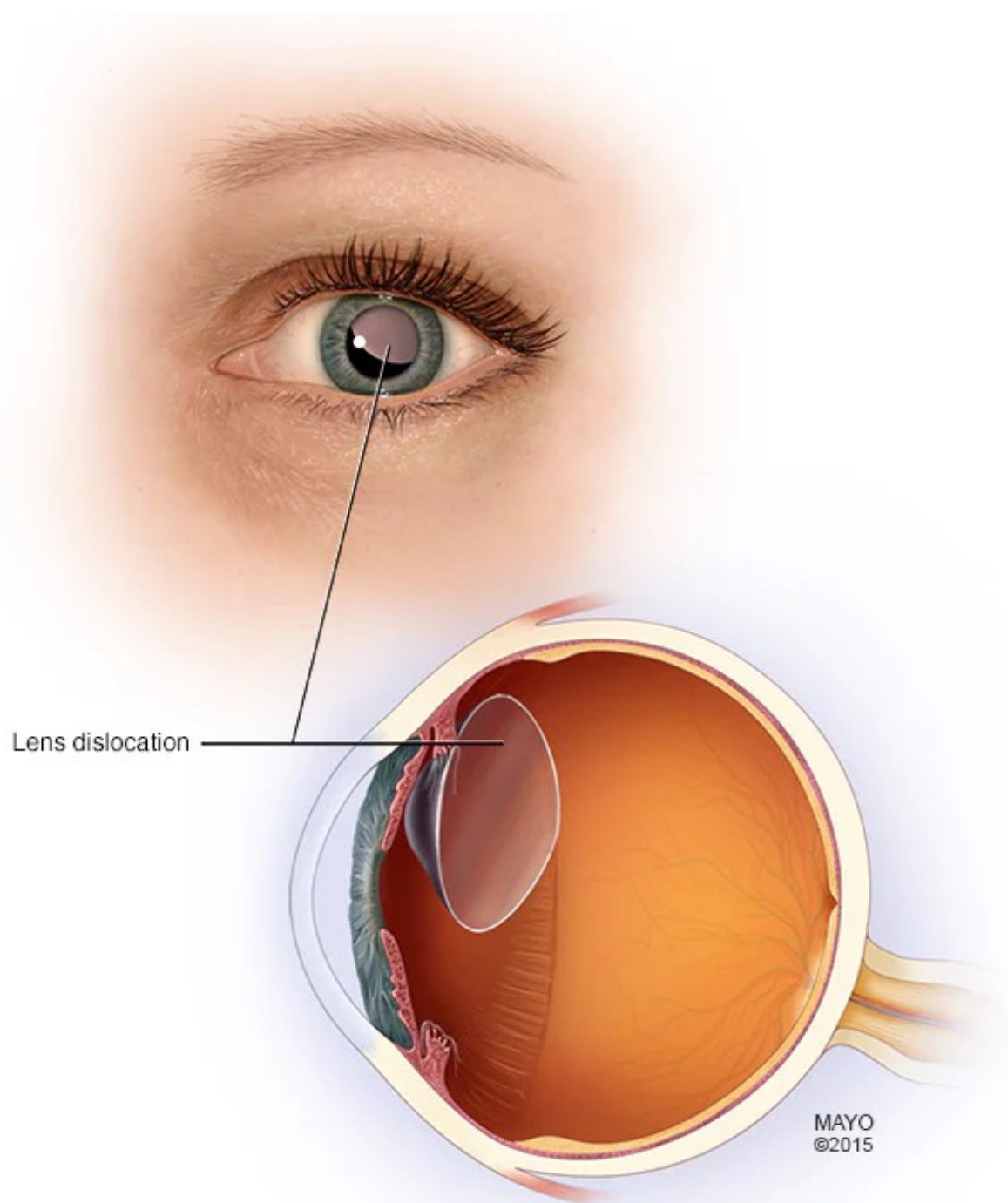
© MAYO FOUNDATION FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED.

Aneurisma en la raíz aórtica



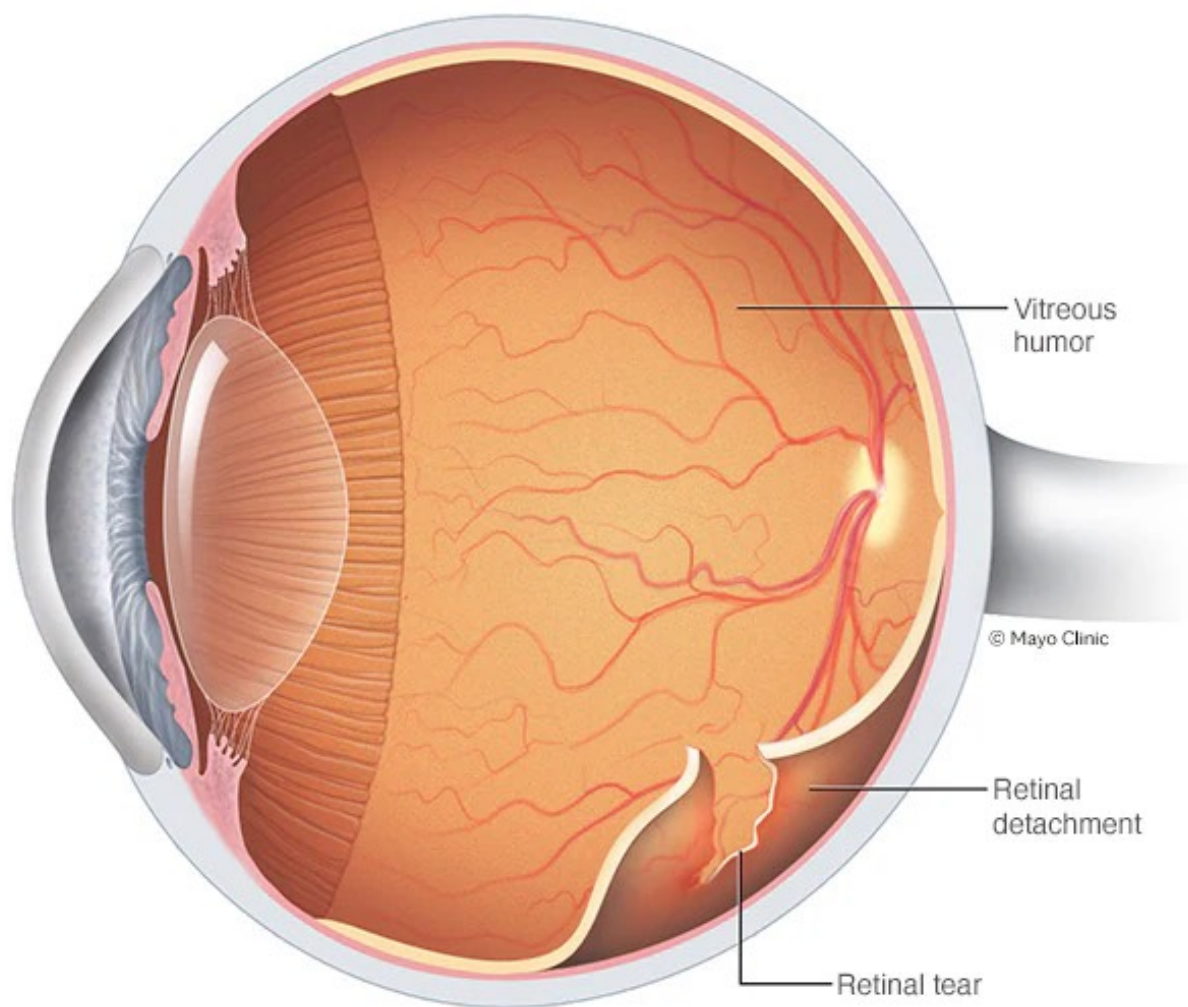
© MAYO FOUNDATION FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED.

Aneurisma aórtico y disección aórtica



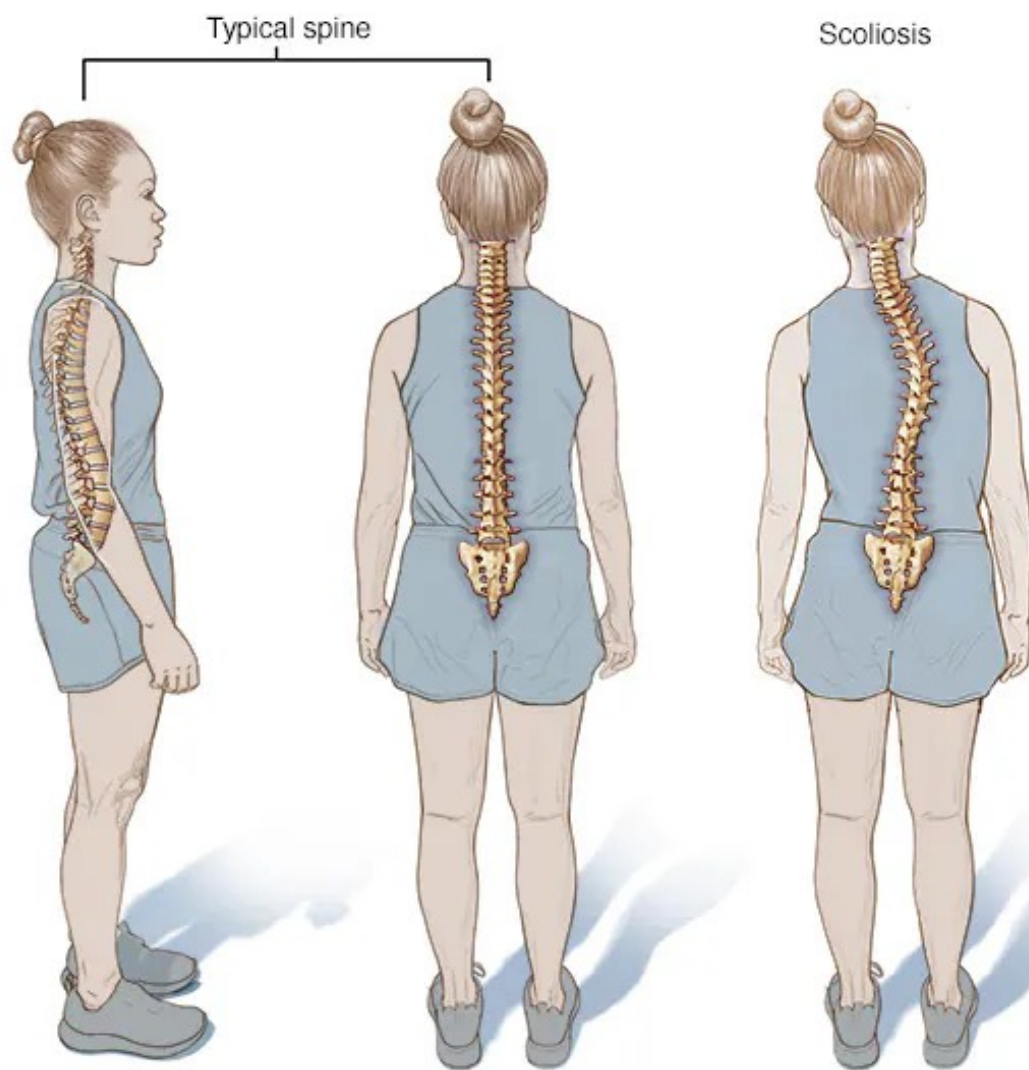
© MAYO FOUNDATION FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED.

Luxación del cristalino



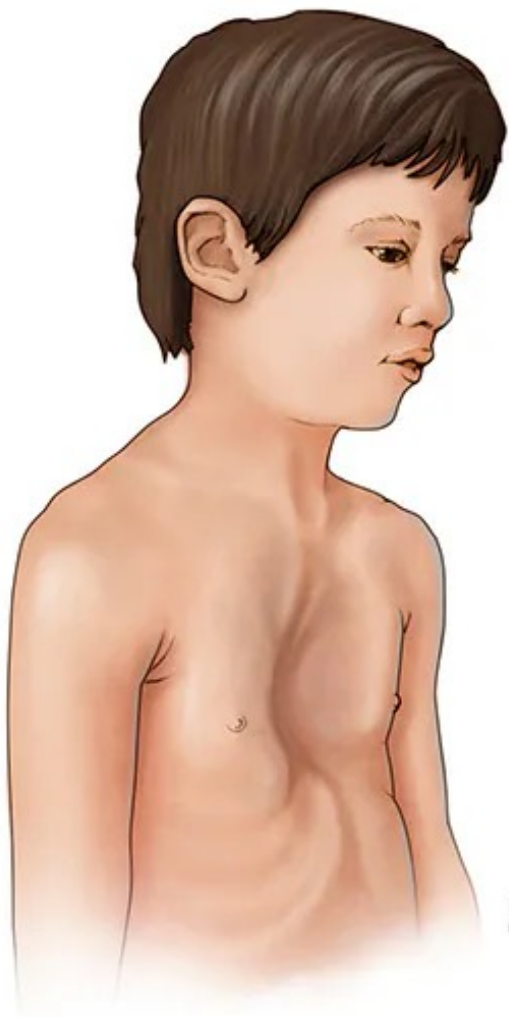
© MAYO FOUNDATION FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED.

Desprendimiento de retina



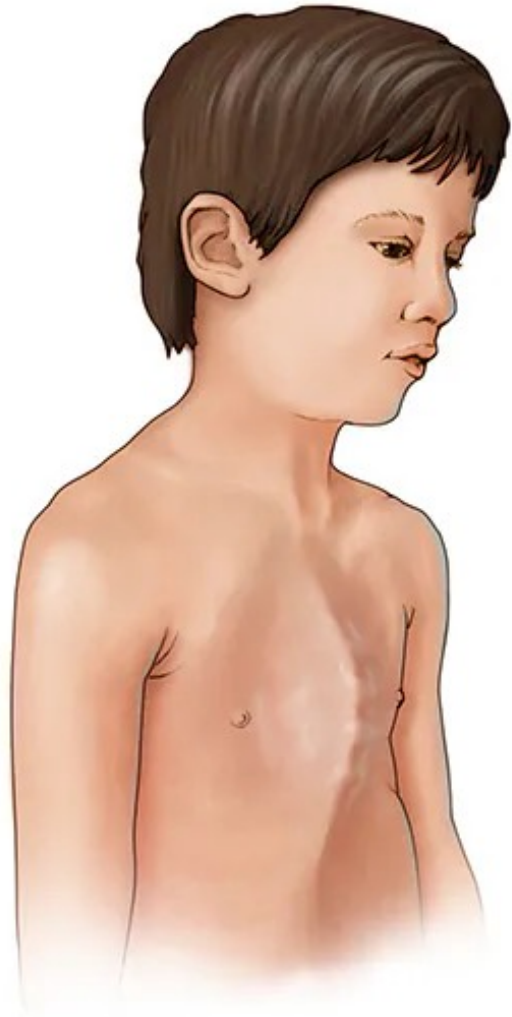
© MAYO FOUNDATION FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED.

Escoliosis



MAYO
©2015

Indented breastbone
(pectus excavatum)



Protruding breastbone
(pectus carinatum)

© MAYO FOUNDATION FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED.

Anomalías del tórax

Como el síndrome de Marfan puede afectar casi cualquier parte del cuerpo, es posible que provoque una **gran variedad de complicaciones:**

Complicaciones cardiovasculares

Las complicaciones más peligrosas del síndrome de Marfan afectan el **corazón y los vasos sanguíneos**.

El tejido conjuntivo defectuoso puede **debilitar la aorta**, determinando:

- **Aneurisma de la aorta.** La presión de la sangre que sale del corazón puede hacer que se forme uno. En las personas con síndrome de Marfan, es más probable que esto ocurra **en la raíz aórtica**.
- **Disección aórtica.** La disección se produce cuando un desgarro pequeño en la capa más interna de la pared de la aorta permite que la sangre se filtre entre las capas internas y externas de la pared. Esto puede provocar dolor intenso en el pecho o en la espalda. Una disección aórtica debilita la estructura de los vasos sanguíneos y puede **provocar una rotura, que posiblemente sea mortal**.
- **Malformaciones de las válvulas.** En personas que tienen el síndrome de Marfan, el tejido de las válvulas cardíacas puede ser débil. Esto puede provocar el estiramiento del tejido valvular y un funcionamiento anormal de las válvulas. Cuando las válvulas cardíacas no funcionan

correctamente, el corazón a menudo tiene que trabajar más para compensar. Esto puede finalmente provocar una **insuficiencia cardíaca**.

Complicaciones oculares

Las complicaciones en los ojos pueden comprender las siguientes:

- **Luxación del cristalino.** El término médico para este problema es "**ectopia del cristalino**", y este ocurre en más de la mitad de las personas que tienen síndrome de Marfan.
- **Afectación de retina.** El síndrome de Marfan también aumenta el riesgo de un **desprendimiento o desgarro de la retina**,
- Aparición temprana de **glaucoma o cataratas**. Las personas que tienen síndrome de Marfan suelen desarrollar estos problemas en los ojos a una edad más temprana. El glaucoma provoca que la presión intraocular aumente, lo que puede **dañar el nervio óptico**.

Complicaciones óseas

El síndrome de Marfan aumenta el riesgo de **escoliosis**.

También puede afectar el desarrollo normal de las costillas, ya que puede provocar **que el esternón sobresalga o se hunda en el pecho.**

El dolor en los pies y en la espalda es frecuente con el síndrome de Marfan.

Complicaciones del embarazo

Durante el embarazo, el corazón bombea más sangre que lo habitual. Esto puede generar más presión en la aorta, lo que **aumenta el riesgo de ruptura o disección mortal.**

La esperanza de vida de los pacientes que sufren esta enfermedad ha aumentado mucho.

- Otras alteraciones. **Neumotórax, hernias inguinales, estrías en hombros y nalgas, etc.**

Los hallazgos clínicos son **dependientes de la edad**, lo que condiciona dificultades en el diagnóstico en niños y pacientes jóvenes.

Muchas de las alteraciones que conforman este síndrome son de presentación más tardía.

Solo alrededor de un **40-60 por ciento de los pacientes con síndrome de Marfan** presentan **síntomas**.

En la mayoría de los casos se llega al diagnóstico mediante la **historia y exploración física del paciente**, siendo más fácilmente establecido cuando el paciente y otros miembros de su familia presentan **luxación del cristalino, dilatación de la aorta y extremidades largas y delgadas**.

En todos los pacientes en los que se sospeche se deberá realizar un **ecocardiograma y una revisión ocular**.

Es fundamental **revisar la historia familiar**, y todos los familiares de primer grado (padres, hermanos e hijos) de un paciente afecto o con sospecha de síndrome de Marfan, deben acudir al cardiólogo para valoración.

Respecto al **tratamiento**, no se ha encontrado una cura definitiva para el síndrome de Marfan, que implicaría reparar el gen que lo causa.

Aun así, las personas que lo padecen deben:

- **Hacerse revisiones médicas periódicas.** Puede ser necesario realizar estudios como radiografías de tórax y una ecocardiografía por

lo menos una vez al año. Hay que vigilar estrechamente la aparición de desprendimiento de retina.

- **Seguir un tratamiento personalizado.** Como afecta a las personas en maneras diferentes, se necesitan diferentes tipos de tratamientos o no necesitan tratamiento alguno. Otros pueden precisar **betabloqueantes para reducir la frecuencia cardíaca y la presión arterial**, y así retrasar o evitar la dilatación aórtica. En algunos casos (por ejemplo, si se forma un aneurisma en la aorta o hay algún problema con las válvulas aórtica o mitral) es necesaria la **intervención quirúrgica para colocar una prótesis en la aorta o en las válvulas cardíacas**.
- **Tener precauciones mínimas.** Debe advertirse a los pacientes sobre los riesgos del estrés físico o emocional intenso, por lo que deben evitar el ejercicio intenso y los deportes de contacto. Además, el embarazo también supone un riesgo.
- **Fisioterapia.** Existen casos en los que las malformaciones pueden requerir fisioterapia, férulas , incluso, cirugía,

Pronóstico

En los últimos 20 años, gracias al diagnóstico precoz, el tratamiento, el seguimiento continuado y,

sobre todo, la cirugía preventiva de la aorta, se ha conseguido que **la esperanza de vida de los enfermos de Marfan haya pasado de los 45 a los 72 años.**

La mortalidad precoz está directamente relacionada con la **dilatación de la aorta ascendente.**

* <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/marfan-syndrome/symptoms-causes/syc-20350782>

** <https://fundaciondelcorazon.com/informacion-para-pacientes/enfermedades-cardiovasculares/sindrome-de-marfan.html>