

Síndrome de Marfan: síntomas, causas, tratamientos, diagnóstico y más

¿Qué es el síndrome de Marfan?



El síndrome de Marfan es causado por un gen defectuoso que afecta el tejido conectivo. El tejido conectivo ofrece soporte a muchas estructuras, incluidos huesos, tendones, ligamentos, cartílagos, válvulas cardíacas y vasos sanguíneos.

Si bien la mayoría de los casos de síndrome de Marfan son hereditarios, el resto se debe a una mutación genética espontánea, sin antecedentes familiares. El síndrome de Marfan puede ser de leve a severo y puede empeorar con la edad, dependiendo de qué área se ve afectada y hasta

qué punto.

En el síndrome de Marfan, el corazón a menudo se ve afectado. La aorta, la arteria principal del cuerpo, puede estar más dilatada (ensanchada) que la media. Esto puede causar que la aorta se rompa o se hinche bajo presión, por ejemplo, durante el ejercicio extenuante o el parto. Esto puede causar hemorragia en las diversas capas de la aorta o aumentar el riesgo de un [aneurisma](#)

Si las válvulas del corazón se ven afectadas, la sangre puede filtrarse hacia atrás y ejercer presión adicional sobre el corazón. El corazón puede ampliarse por hacer frente a la carga de trabajo adicional.

Otros problemas comunes incluyen la curvatura espinal (escoliosis) y la miopía. Estimaciones recientes sugieren que una de cada 3.000-5.000 personas tiene el síndrome de Marfan. Hombres, mujeres y diferentes grupos étnicos, tienen un riesgo similar. **No hay cura, sin embargo, las complicaciones potenciales se pueden manejar**, por lo que el diagnóstico precoz y preciso es esencial.

Síntomas del síndrome de Marfan

Los síntomas del síndrome de Marfan difieren de una persona a otra, dependiendo de qué parte del cuerpo se ve afectada y en qué grado. Algunas personas incluso pueden no darse cuenta de que tienen la afección, porque sus características son leves o no son evidentes.

Los síntomas pueden incluir:

- Historia familiar de la condición
- Cara larga y estrecha
- Mandíbula inferior proporcionalmente pequeña y paladar estrecho y muy arqueado
- Por lo general, estatura alta y delgada con brazos y piernas largos desproporcionados
- Finos dedos largos y dedos de los pies (aracnodactilia)
- Pecho hundido o sobresaliente
- Articulaciones sueltas y flexibles, a menudo propensas a la dislocación
- Escoliosis (curva lateral en la columna vertebral)
- Problemas visuales, como miopía (miopía) o dislocación de la lente ocular
- Dilatación de la aorta, prolapso de la válvula mitral
- Estrías: las estrías a menudo aparecen a una edad temprana, pero no están relacionadas con la fluctuación de peso
- Neumotórax: colapso espontáneo del pulmón
- Ectasia dural: aumento de la membrana externa alrededor del cerebro y la médula espinal. Por lo general, la parte inferior de la columna vertebral se ve afectada y no causa síntomas.

Complicaciones del síndrome de Marfan

Una válvula cardíaca (como la válvula mitral) afectada por el síndrome de Marfan no es tan rígida y resistente como debería ser, lo que le permite colapsar hacia atrás bajo presión. Esto se llama prolapso de la válvula mitral. Para hacer frente al flujo de retorno, el corazón tiene que trabajar mucho más para bombear la sangre alrededor del cuerpo.

Las personas cuyo síndrome de Marfan afecta sus válvulas cardíacas tienen un mayor riesgo de endocarditis, que es una infección de la pared o las válvulas del corazón. Esto puede tener consecuencias potencialmente mortales. Antes de realizar varios tipos de cirugía, se recomienda un tratamiento preventivo con antibióticos para prevenir la infección bacteriana a fin de minimizar este riesgo.

Causas del síndrome de Marfan

El síndrome de Marfan es una anomalía genética. El hijo de una persona con síndrome de Marfan tiene una probabilidad de uno de dos de heredar el trastorno. **Alrededor de tres de cada cuatro casos de síndrome de Marfan son heredados de un padre afectado.**

El resto de los casos se deben a una mutación genética espontánea en algún momento antes de la concepción, por razones desconocidas. El gen anormal afecta la composición de la fibrilina, una sustancia importante que contribuye a la integridad del tejido conectivo.

El gen responsable del síndrome de Marfan fue identificado en 1991. La investigación sobre la enfermedad está en curso, con la esperanza de idear pruebas genéticas para un diagnóstico más temprano y más preciso. Recientemente, se han encontrado otros genes que podrían explicar una pequeña proporción de casos y condiciones relacionadas con la causa.

Diagnóstico del síndrome de Marfan

Las pruebas genéticas no se encuentran disponibles, pero se pueden organizar para algunas familias que cumplen con los criterios de diagnóstico.

Debe existir una colección específica de características principales para establecer el síndrome. **Un diagnóstico confirmado requiere una evaluación coordinada por un cardiólogo, oftalmólogo, cirujano ortopédico y genetista, todos experimentados con el síndrome de Marfan.**

La afección se diagnostica mediante varias pruebas, que incluyen:

- Examen físico
- Historia familiar

- Ecocardiograma (imagen del corazón usando ondas de sonido)
- Examen de la vista, usando una lámpara de hendidura para detectar lentes dislocadas
- Pruebas de esqueleto como rayos X
- Datos genéticos.

Durante la última década, se ha vuelto aparente que una pequeña proporción de personas que previamente se pensaba que tenían el síndrome de Marfan, en realidad tienen una afección relacionada pero distinta llamada síndrome de Loeys-Dietz. El síndrome de Loeys-Dietz tiene muchas características en común con el síndrome de Marfan; sin embargo las personas con el síndrome de Loeys-Dietz tienen una enfermedad vascular más agresiva y no desarrollan las complicaciones oculares que se observan en el síndrome de Marfan.

Tratamiento para el síndrome de Marfan

No hay una cura para el síndrome de Marfan. Dependiendo de qué partes del cuerpo se vean afectadas y hasta qué punto, las opciones regulares de monitoreo y tratamiento pueden incluir:

- Cambios en el estilo de vida
- Pruebas anuales de ecocardiograma para controlar el tamaño y la función del corazón y la aorta
- Exámenes oculares anuales y tratamiento
- Chequeos regulares para monitorear el esqueleto y ofrecer tratamiento correctivo si es necesario. Esto es particularmente importante durante el crecimiento acelerado de la pubertad
- Medicamentos, como los betabloqueantes, para reducir la presión arterial y aliviar la tensión en el sistema cardiovascular. Se están usando nuevos medicamentos para tratar mejor la patología subyacente en esta afección
- Medidas tales como un ciclo de antibióticos para prevenir la infección antes de cualquier tipo de cirugía que involucre los dientes, los genitales o el sistema urinario, para reducir el riesgo de problemas de las válvulas cardíacas, incluida la infección (endocarditis)
- Cirugía cardíaca, como reparación quirúrgica de válvulas y aorta.

Viviendo con el síndrome de Marfan

La expectativa de vida de una persona con síndrome de Marfan solía ser alrededor del grupo de mediana edad de 40 años, pero ahora se extiende a los años 70, lo que es comparable a la población general.

Esta vida útil mejorada se debe principalmente a:

- Conciencia mejorada
- Diagnóstico temprano

- Avances en la gestión médica y la medicación
- Técnicas quirúrgicas
- Vida cuidadosa

Cambios en el estilo de vida

Si tiene el síndrome de Marfan, es importante estar bien informado sobre la condición y cómo se puede manejar. Si conoce sus limitaciones, esto le ayudará a aceptar los cambios de estilo de vida particulares que reducirán el estrés en su cuerpo, así como para recibir asesoramiento de su proveedor de atención médica.

Dependiendo de qué partes del cuerpo se vean afectadas y en qué grado, dichos cambios pueden incluir:

- No realizar deportes de contacto
- No realizar actividades físicas que dependan del ejercicio isométrico, como el entrenamiento con pesas o mover objetos pesados
- Realizar solo ejercicio suave y moderado
- Asesoramiento especializado. **Una mujer que tiene una aorta dilatada requiere asesoramiento especializado** sobre los riesgos más altos que implica considerar un embarazo, debido a la tensión asociada en esta arteria principal y el riesgo de ruptura, particularmente durante el parto. Se recomienda la evaluación cardíaca antes del embarazo y reiteradamente durante el embarazo.

Resumen

- El síndrome de Marfan es un trastorno genético del tejido conectivo del cuerpo que puede afectar el corazón, los ojos, el esqueleto y los pulmones.
- Los efectos más graves incluyen aquellos en el sistema cardiovascular, particularmente las válvulas cardíacas y la aorta.
- No hay cura, sin embargo el síndrome se puede controlar con un control cuidadoso, medicamentos, cirugía y cambios en el estilo de vida, lo que incluye evitar la actividad física intensa y los deportes de contacto.

Referencias:

[¿Qué es el síndrome de Marfan?](#) La Asociación Marfan, EE. UU.

[Preguntas frecuentes sobre niños y enfermedades cardíacas: síndrome de Marfan 2012](#), American Heart Association, EE. UU.