

SÍNDROME DE MARFAN



Síndrome de Marfan

El síndrome de Marfan recibe este nombre por Antoine Marfan, un médico francés que descubrió la afección en 1896.

Es un trastorno del tejido conectivo, el cual fortalece las estructuras corporales.

Los trastornos del tejido conectivo afectan los sistemas esquelético y cardiovascular, al igual que los ojos y la piel.

CAUSAS

El síndrome de Marfan es causado por defectos en un gen llamado **fibrilina-1**, el cual juega un papel importante como pilar fundamental para el tejido conectivo del cuerpo.

El defecto en el gen también causa crecimiento excesivo de los huesos largos del cuerpo, lo cual provoca la estatura elevada y las piernas y manos largas que se observan en las personas con este síndrome. Sin embargo, la forma en que ocurre este crecimiento exagerado no se ha comprendido bien.

Otras áreas del cuerpo que resultan afectadas abarcan:

- El tejido pulmonar (puede haber un neumotórax, en el cual el aire se puede escapar del pulmón hacia la cavidad torácica y colapsar el pulmón).
- La aorta, el principal vaso sanguíneo que lleva sangre del corazón al cuerpo, puede estirarse o debilitarse (lo que se denomina dilatación aórtica o aneurisma aórtico).
- Los ojos. Aparecen cataratas y surgen otros problemas (luxación del cristalino).
- La piel.
- El tejido que cubre la médula espinal.

En la mayoría de los casos, **el síndrome de Marfan es hereditario, lo cual significa que se transmite de padres a hijos**. Sin embargo, hasta el 30% de los casos no tiene un antecedente familiar y se denomina "esporádico". En dichos casos, se cree que el síndrome de Marfan es ocasionado por un nuevo cambio genético (mutación).

Las personas con el síndrome de Marfan generalmente son altas, tienen brazos y piernas delgadas y dedos en forma de araña, una afección llamada aracnodactilia. Cuando estiran los brazos, la envergadura de éstos es mayor que su estatura.

Otros síntomas abarcan:

- Un tórax que se hunde o sobresale: tórax en embudo (tórax excavado) o pecho de paloma.
- Pie plano.
- Paladar muy arqueado y dientes apiñados.

- Articulaciones que son demasiado flexibles (pero los codos pueden ser menos flexibles).
- Dificultades de aprendizaje.
- Mandíbula pequeña y baja (micrognatia).
- Columna que se curva hacia un lado (escoliosis).
- Cara estrecha y delgada.

TRATAMIENTO

Los problemas visuales se deben tratar cuando sea posible.

Vigile la escoliosis, especialmente durante los años de la adolescencia.

Los medicamentos para disminuir la frecuencia cardíaca pueden ayudar a prevenir el estrés en la aorta. Algunas personas pueden necesitar cirugía para reemplazar la válvula y la raíz aórtica.

EXPECTATIVAS (PRONÓSTICO)

Las complicaciones relacionadas con el corazón pueden acortar el período de vida de las personas con esta enfermedad. Sin embargo, muchos pacientes sobreviven bien hasta los 60 años. El período de vida se puede extender más con un buen cuidado y cirugía.

Algunas figuras que habitualmente se asocian al síndrome de Marfan están en duda, como Michael Phelps quien ha negado en varias ocasiones este padecimiento, Abraham Lincoln, del que ahora se piensa que su enfermedad realmente pudiera ser neoplasia endocrina múltiple o el faraón Akenatón a quien se atribuye erróneamente rasgos propios de Marfan a través de sus representaciones artísticas.

