

AFECTACIÓN ESQUELÉTICA

Con rasgos fenotípicos característicos por:

La talla elevada superior al percentil 95% en el 58% de los casos.

Aranodactilia 88%. Los dedos de las manos y los pies son largos, delgados y algo curvados. Se identifica con el signo del pulgar (Steinberg), el pulgar sobresale, al abrazarlo con los otros dedos de su misma mano, sobre la palma de la mano, por el lado del dedo meñique (borde cubital). También con el signo de la muñeca (Walter-Murdoch), el pulgar y el meñique se pueden abrazar (más de 1-2 cm) al rodear la muñeca contraria.

Cociente segmento superior/ segmento inferior reducido en el 72% es el hallazgo aislado más importante.

Segmento superior: Medir desde parte superior sínfisis del pubis a la coronilla.
Segmento inferior: Medir desde parte superior sínfisis del pubis a la planta del pie.

Cociente reducido entre segmento superior / segmento inferior.

< 0,92 raza blanca

< 0,85 raza negra

Envergadura de los brazos (brazos extendidos en horizontal) mayor que la talla.

Deformidad de la pared torácica, en el 68%:

Pectum excavatum. Pecho hundido, el esternón y la parte más próxima de las costillas se encuentran hundidas (una parte de las costillas parece que sobresalgan)

Pectum carinatum. Pecho sobresale, recuerda a una quilla de barco o al pecho de una paloma.

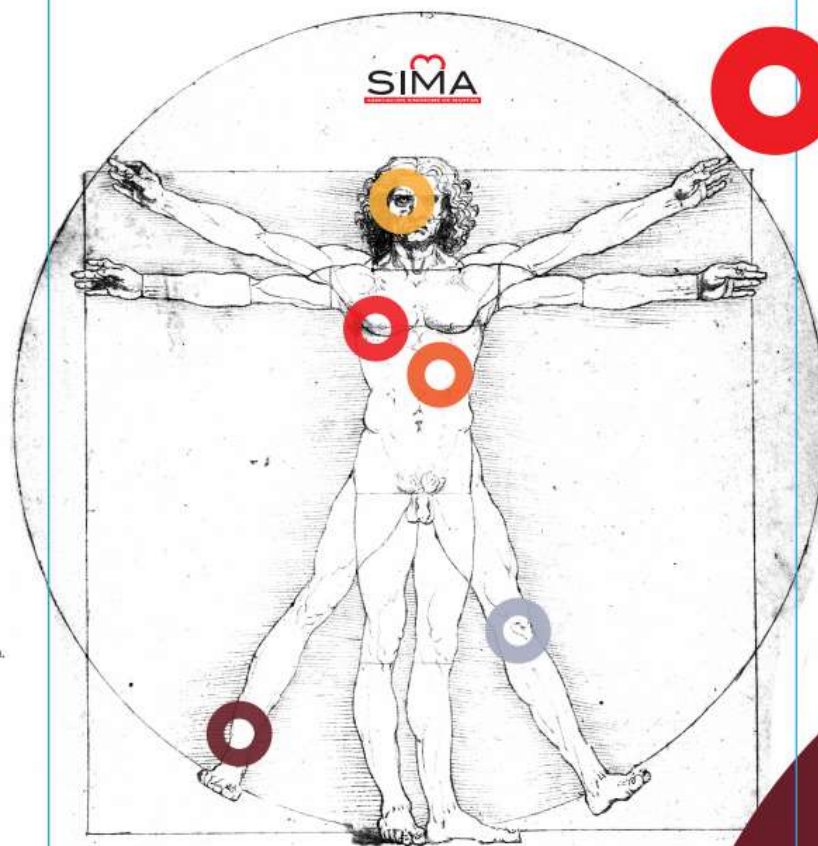
Paladar ojival. 60%

Articulaciones hiperextensibles. 56%

Alteraciones de la alineación de columna vertebral (cifosis y/o escoliosis). La escoliosis progresa rápidamente durante los períodos de crecimiento, provocando una deformidad importante, dolor y problemas ventilatorios de tipo restrictivo. Dicha escoliosis, progresa más rápidamente que la escoliosis idiopática.

Otras manifestaciones: Suelen aparecer signos cutáneos como estrias atróficas, cicatrices anormales, cambios en la pigmentación, etc.

SIMA



AFECTACIÓN DEL SISTEMA NERVIOSO

Ectasia Dural

AFECTACIÓN CARDIOVASCULARES

Es la principal causa de mortalidad de estos pacientes. Afecta fundamentalmente a:

Aorta: Se caracteriza por una dilatación progresiva de la aorta originando un aneurisma aórtico con riesgo elevado de disección. La dilatación aórtica también puede originar una insuficiencia de la válvula.

Válvula Mitral: Es frecuente el prolapso y la insuficiencia de la válvula, que puede complicarse con arritmias, endocarditis o insuficiencia cardíaca.

AFECTACIÓN PULMONARES

Existe un incremento de riesgo de neumotórax espontáneo. Los pacientes adultos tienen tendencia al colapso de las vías aéreas superiores durante el sueño.

AFECTACIÓN OFTALMOLÓGICA

Puede originar miopía, desprendimiento de retina, luxación de cristalino, catarata temprana. Las complicaciones oculares pueden conducir a la ceguera.

EL DIAGNÓSTICO

El diagnóstico se basa en los signos clínicos y en la historia familiar, aunque puede ser difícil establecer el diagnóstico por la variabilidad del cuadro clínico. Existen unos criterios diagnósticos internacionales (los criterios de Ghent), basados en los signos clínicos mayores y/o menores. Como premisa en todos los pacientes en los que se sospeche Síndrome de Marfan se deberá realizar un ecocardiograma y una revisión ocular.

NINGÚN DEPORTISTA SIN DIAGNOSTICAR.

El Síndrome de Marfan es una enfermedad rara. Es un trastorno hereditario del tejido conectivo que afecta a diversos sistemas orgánicos (cardiovascular, ocular y musculoesquelético). El diagnóstico temprano puede ayudar a salvar la vida a los pacientes y mejorar su calidad de vida.

Se origina debido a mutaciones en el gen FBN1 (15q21.1) que codifica la fibrilina-1, una proteína esencial del tejido conectivo. La transmisión es autosómica dominante. El 75% de los casos son heredados, y el 25% restante se origina por una mutación de novo siendo el afectado el primero en padecerlo en su familia.

LA SOSPECHA DIAGNÓSTICA DE SÍNDROME DE MARFAN

Los síntomas pueden aparecer a cualquier edad y son muy variables de una persona a otra, incluso dentro de una misma familia. Pueden darse desde el nacimiento o ir apareciendo a lo largo de la vida. La sospecha diagnóstica se suele basar en los hallazgos físicos. Las alteraciones musculoesqueléticas aparecen en el 100% de los casos.



Este flyer es solo para personal sanitario. En caso de duda consulte con su médico.

Algunos centros que vienen realizando una atención específica a afectados por el Síndrome de Marfan:
Hospital General Universitario Vall d'Hebron, Barcelona.
Hospital Universitario Doce de Octubre, Madrid.
Hospital Universitario Puerta de Hierro, Majadahonda (Madrid).
Hospital Universitario Virgen de la Victoria, Málaga.
Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia.

Más información en marfan.es

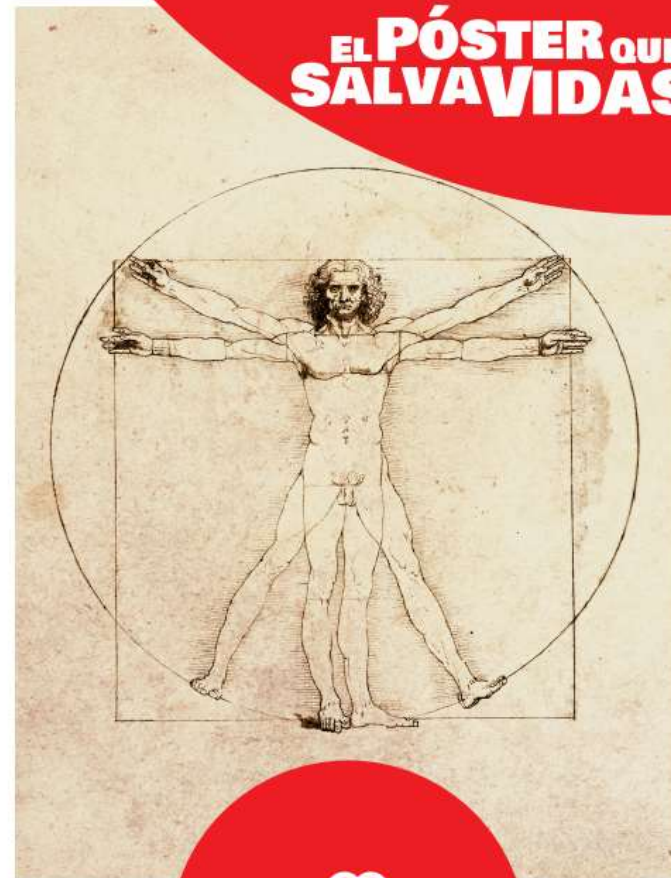


Perfectos pero diferentes



www.marfan.es/elposterquesalvavidas.html

EL PÓSTER QUE SALVAVIDAS



Activar Windows. Para activar Windows.

Perfectos pero diferentes