

Síndrome de Marfan

Tiene un origen genético y suele provocar alteraciones en los ojos, el esqueleto, el **corazón** y en los **vasos sanguíneos**. La esperanza de vida de los pacientes que sufren esta enfermedad ha aumentado mucho.

Descripción

El **síndrome de Marfan** es una enfermedad que afecta el tejido conectivo. El **tejido conectivo** está formado por las proteínas que le brindan apoyo a la piel, los huesos, los **vasos sanguíneos** y otros órganos, es decir, sirve como "pegamento" de todas las células, dando forma a los órganos, músculos, vasos sanguíneos, etc. También tiene otras funciones importantes como el desarrollo y crecimiento, antes y después del nacimiento, y la amortiguación de las articulaciones.

Causas

El síndrome de Marfan es una enfermedad causada por una **alteración genética en el cromosoma 15**. Generalmente la enfermedad se transmite de padres a hijos a través de los genes, pero también puede aparecer como resultado de una mutación genética espontánea. De hecho, en el 25% de los enfermos con síndrome de Marfan ninguno de los padres lo padece. Esta enfermedad afecta tanto a hombres como a mujeres. Y, como el defecto genético puede ser transmitido a los niños, las personas que lo padecen deben consultar al médico antes de tener hijos.

Síntomas

La expresión del gen es variable, es decir que una misma familia puede tener diferentes características y presentar distintos grados de gravedad. Aun así, la enfermedad afecta principalmente a los ojos, el esqueleto, el corazón y los vasos sanguíneos, aunque pueden aparecer alteraciones a otros niveles:

- **El esqueleto.** Las personas con el síndrome de Marfan a menudo son muy altas y delgadas, tienen articulaciones muy flexibles. Además pueden tener huesos que son más largos de lo normal, la cara larga y estrecha, el esternón abultado hacia afuera o que forma un hueco hacia adentro, desviaciones de la columna vertebral, etc.
- **El corazón y los vasos sanguíneos.** La mayoría de las personas que tienen el síndrome de Marfan tienen problemas del [corazón](#) y los vasos sanguíneos. Uno de los más importantes es la dilatación de la aorta por la debilidad de su pared, pudiendo incluso llegar a desgarrarse o romperse. También pueden aparecer problemas a nivel de las válvulas del corazón (insuficiencia aórtica o prolapso valvular mitral).



- **Los ojos.** La miopía, el glaucoma, las cataratas, la dislocación de uno o ambos cristalinios del ojo o el desprendimiento de retina, son los problemas más comunes que suelen tener las personas con el síndrome de Marfan.

Diagnóstico

Es difícil de detectar en la infancia debido a que muchos de los niños tienen un peso y una talla normales. Además, muchas de las alteraciones que conforman este síndrome son de presentación más tardía. Sólo alrededor de un 40 a 60% de los pacientes con síndrome de Marfan presentan síntomas y no hay un test diagnóstico. En la mayoría de los casos se realiza por la evaluación clínica.

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:

- **Ir al médico periódicamente.** Puede ser necesario realizar estudios como **radiografías de tórax** y una [ecocardiografía](#) por lo menos una vez por año para revisar el corazón y su funcionamiento.
- **Seguir un tratamiento personalizado.** Como el síndrome de Marfan afecta a las personas en maneras diferentes, se necesitan diferentes tipos de tratamientos. Algunos pacientes pueden no necesitar tratamiento alguno. Otros pueden precisar **betabloqueantes** para reducir la [frecuencia cardiaca](#) y la presión arterial. 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**.
- **Precauciones mínimas.** Los pacientes, normalmente, deben **evitar el ejercicio intenso** y los **deportes de contacto**.

Pronóstico

Muchos enfermos con síndrome de Marfan tienen una esperanza de vida de más de 65 años. Es importante que los pacientes aprendan a controlar su enfermedad y vayan al médico periódicamente.

Fuente: http://www.fundaciondelcorazon.com/informacion-para-pacientes/enfermedades-cardiovasculares/sindrome-de-marfan.html?utm_medium=email&utm_source=Email%20marketing%20software&utm_content=744426603&utm_campaign=Bolet%c3%adn+de+informaci%c3%b3n+de+la+Fundaci%c3%b3n+Espa%c3%b1ola+de+Coraz%c3%b3n+kkqlh&utm_term=SndromedeMarfan