

TRATAMIENTO Y CONTROL

Periódicamente se deben llevar a cabo revisiones médicas y técnicas de imagen. En base a los hallazgos, los especialistas aplicarán tratamientos a medida para cada paciente, siendo los más frecuentes:

Administración de medicamentos como el Atenolol o Losartan que reducen la probabilidad de que aparezcan aneurismas o enlentecen su progresión.

La cirugía aórtica preventiva es, hoy en día, la mejor alternativa para las personas con una aorta dilatada. El recambio de la raíz aórtica (generalmente con conservación de la válvula aórtica) es la cirugía cardiaca más común que se realiza en individuos con Síndrome de Marfan y tiene una tasa de complicaciones muy baja.

Las personas con Marfan deben evitar los deportes de contacto y/o de alta intensidad, ya que requieren un gran y continuado esfuerzo cardíaco y un aumento sostenido de la presión arterial. No obstante, se recomienda actividad física de baja y moderada intensidad.



No se recomienda el uso de fluoroquinolonas ya que pueden aumentar el riesgo de insuficiencia valvular, regurgitación cardíaca y disección aórtica.



¿QUÉ ES SIMA?



Es la Asociación Española de Afectados por el Síndrome de Marfan.

SIMA constituye un punto de encuentro para los afectados y sus familias. Tiene servicio de ayuda y asistencia informativa, y organiza encuentros anuales con espacio para la convivencia, charlas médicas divulgativas e informativas, etc.



Si quieres formar parte de SIMA visita nuestra web

www.marfan.es

Tel. 648 035 180

*Muchos corazones,
un sólo latido.*



SÍNDROME DE MARFAN

DIAGNOSTICAR CONOCER ENTENDER ACEPTAR VIVIR



CONOCER...

¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE MARFAN?



Es una alteración genética hereditaria que afecta al tejido conectivo. Este tejido se encuentra en todo nuestro organismo y sirve como pegamento o andamiaje de las células y de la mayoría de nuestros tejidos. Su función es muy importante sobre todo durante el crecimiento y desarrollo, antes y después del nacimiento.

Los signos y síntomas de esta patología fueron identificados por primera vez en 1896 por el pediatra francés Antoine Bernad-Jean Marfan, de quien tomó su nombre.

¿CUÁLES SON SUS CAUSAS?



El síndrome de Marfan es una enfermedad causada por una alteración en el gen que codifica la proteína fibrilina 1 (FBN1). Este gen se encuentra en el cromosoma 15. La fibrilina forma parte de las fibras elásticas, las cuales se encuentran principalmente en la aorta, los pulmones y la piel. También forma microfibrillas que sustentan el cristalino del ojo y el tejido conjuntivo que rodea los huesos.

¿Cómo incide en la población?

Aproximadamente afecta a 1 de cada 5.000 personas con la misma distribución entre hombres y mujeres. El 75% de los afectados lo hereda de uno de sus progenitores, mientras que el otro 25% no presenta antecedentes familiares. Existe una probabilidad del 50% de que una persona afectada transmita la mutación a su descendencia.

ENTENDER...

¿CUÁLES SON SUS MANIFESTACIONES?



Pueden ser muy variables, tanto en el número de órganos afectados como en la severidad de los mismos.

Las principales manifestaciones son:



CARDIOVASCULARES: las alteraciones que se producen en el corazón y vasos sanguíneos son la principal causa de mortalidad en personas con síndrome de Marfan. Pueden aparecer también aneurismas cerebrales.



LA DILATACIÓN DE AORTA: es la manifestación más importante ya que la pared de la aorta se va dilatando progresivamente (aneurisma), y por tanto debilitando, pudiendo llegar a desgarrarse (diseción) o romperse (rotura). Durante la fase inicial los enfermos no presentan síntomas. Para evitar que surjan complicaciones graves es necesario realizar revisiones periódicas con técnicas de imagen (ecografía, TAC o resonancia magnética) vigilando que las dimensiones de la aorta no sean peligrosas. Si la evolución lo precisa se suele realizar una cirugía consistente en la sustitución del segmento de la aorta que está enfermo.



AFECCIONES VALVULARES: las más comunes son los prolapso mitral y tricúspide.



MÚSCULOESQUELÉTICOS: los afectados suelen ser personas muy altas y delgadas, cara alargada y estrecha, hiperlaxitud articular (mayor flexibilidad en las articulaciones), extremidades largas, dedos

de las manos largos y finos con aspecto de araña (aracnodactilia) mala posición dentaria, pecho hundido o saliente (pectus excavatum o carinatum), desviación de la columna vertebral (escoliosis o cifoescoliosis) y pies planos.



OCULARES: la subluxación de cristalino suele ser la primera manifestación ocular que detectan los pediatras. Otras: miopía, desprendimiento de retina, glaucoma, catarata temprana.



PULMONARES: el más común es el neumotórax espontáneo o pulmón colapsado (entrada de aire en el espacio interpleural), que no suele poner en peligro la vida, pero que sí requiere una atención médica inmediata.



SISTEMA NERVIOSO: la más común es la ectasia dural, que es el ensanchamiento en una de las membranas (duramadre) que recubren el sistema nervioso central y que suele provocar fuertes dolores de espalda.

OTRAS: estrías en la piel en hombros y nalgas.