



Fwd: Barcelona Briefing #2: Research aims to enhance detection and risk assessment

1 mensaje

Mari Carmen Munumer Mediero <mcmunumer@gmail.com> mié, 7 oct 2026 a las 23:35
Para: eneko0001@gmail.com

----- Mensaje reenviado -----
De: La Fundación Marfan <brandcomms@marfan.org>
Fecha: mié, 7 oct 2026, 22:28
Asunto: Informe de Barcelona n.º 2: La investigación busca mejorar la detección y la evaluación de riesgos.
Para: Mari Carmen Muñumer <mcmunumer@gmail.com>

Tu apoyo reúne en Barcelona a investigadores y clínicos líderes de todo el mundo, que exploran juntos los últimos avances científicos.



Informe de Barcelona:
Noticias de última hora sobre investigación

✓ Detección temprana y comprensión del riesgo

- ✓ Calidad de vida
- ✓ Líderes y reconocimientos

Gracias a la generosidad de nuestra comunidad, la Fundación Marfan organiza Ciencia en España, un encuentro científico mundial con el objetivo de avanzar hacia nuevos descubrimientos, mejores tratamientos y la esperanza de un futuro más brillante.

El evento consta de dos partes: el 12º Simposio Internacional sobre Marfan, Loeys-Dietz, Ehlers-Danlos Vascular y Síndromes Relacionados y El Red Aórtica Genética (una división de la Fundación Marfan) y Sesión conjunta de la Sociedad Europea de Cardiología sobre la aorta y las enfermedades vasculares periféricas .

En la actualización de hoy, analizamos cómo los investigadores están tratando de encontrar formas de detectar afecciones y señales relacionadas más tempranamente, comprender el riesgo con mayor claridad y apoyar la calidad de vida en todas las edades.

La ciencia en España se centra en un único objetivo: impulsar el conocimiento científico que, en última instancia, ayude a que más personas prosperen.

Esto es lo que ha estado sucediendo:



Aspectos destacados de la ciencia en España:

Detección temprana y comprensión del riesgo

Observando la forma de la aorta, no solo su tamaño.

Investigación presentada por Yogesh Karnam, de la Universidad de Wisconsin-Madison.

En lugar de fijarse únicamente en el ancho de la aorta, este estudio utilizó tomografías computarizadas para medir su forma tridimensional.

En las personas cuya aorta aún tenía un tamaño normal, las mediciones de la forma ayudaron a identificar a aquellos que tenían una afección aórtica genética.

Este trabajo tiene como objetivo

proporcionar a las personas con una alteración genética una visión más temprana y clara de su riesgo aórtico, antes de que la aorta se agrande.

Prueba de una aplicación móvil para identificar afecciones

Investigación presentada por David Murdock, del Centro de Ciencias de la Salud de la Universidad de Texas en Houston.

Investigadores crearon una aplicación móvil que utiliza inteligencia artificial para analizar fotografías faciales en busca de rasgos relacionados con el síndrome de Marfan, el síndrome VEDS y el síndrome de Loeys-Dietz. En las pruebas, identificó estas afecciones con alta precisión.

El objetivo de esta investigación es ayudar a que las personas y las familias sean derivadas a pruebas genéticas con mayor rapidez, incluso por médicos que no estén familiarizados con las afecciones aórticas y vasculares de origen genético.

Imágenes faciales en 3D a gran escala

Investigación presentada por Benedikt Hallgrímsson, Universidad de Calgary.

Los investigadores crearon una biblioteca de imágenes faciales en 3D de más de 12.000 personas, procesadas de la misma manera en numerosos centros clínicos.

En las afecciones aórticas genéticas, los primeros análisis sugieren que las mediciones faciales pueden ayudar a clasificar las afecciones y evaluar su gravedad.

Investigar esto podría mostrar cómo una fotografía 3D no invasiva podría ayudar en el diagnóstico y la evaluación de riesgos.

Una causa genética emergente

Investigación presentada por Carine Le Goff, Inserm.

Un número considerable de personas con aneurisma o disección aórtica hereditaria no tiene una causa genética conocida. Investigadores en Francia encontraron alteraciones en un gen llamado ADAMTS6 en cuatro personas sin parentesco entre sí.

Los estudios realizados con células de pacientes y los experimentos con ratones que utilizan esta mutación genética indican que podría ser la causa de una afección del tejido conectivo previamente desconocida que afecta al corazón, la aorta y el desarrollo.

Esta investigación tiene como objetivo identificar las causas genéticas de las afecciones aórticas que hasta ahora no tenían una explicación conocida.

Vida después de la cirugía aórtica

Investigación presentada por Ernesto Calderón Martínez, del Centro de Ciencias de la Salud de la Universidad de Texas en Houston.

Los investigadores hicieron un seguimiento a 229 personas que tenían programada una cirugía en la raíz aórtica o la aorta ascendente. Aproximadamente 1 de cada 5 sufrió posteriormente otro evento aórtico, y la frecuencia con la que esto ocurrió varió según el gen.

Esta investigación tiene como objetivo

demostrar cómo se podría adaptar el tratamiento de seguimiento posterior a la cirugía a los genes de cada persona para prevenir futuras complicaciones aórticas.

Una diferencia en las válvulas cardíacas y los genes de Loeys-Dietz

Investigación presentada por Siddharth Prakash, del Centro de Ciencias de la Salud de la Universidad de Texas en Houston.

Entre las 816 personas registradas en el Consorcio Aórtico de Montalcino, la válvula aórtica bicúspide (UAB, una válvula cardíaca con solo dos valvas en lugar de tres) fue más común en personas con ciertos genes del síndrome de Loeys-Dietz.

El estudio demostró que los individuos con síndrome de Loeys-Dietz y válvula aórtica bicúspide presentaban una dilatación aórtica a una edad más temprana, se sometían a intervenciones quirúrgicas más precoces y sufrían su primer evento aórtico a una edad más temprana. No presentaban una mayor tasa de disección.

Estos resultados pueden ayudar a los médicos a considerar que los pacientes con síndrome de Loeys-Dietz que tienen una válvula bicúspide presentan un mayor riesgo de agrandamiento precoz.

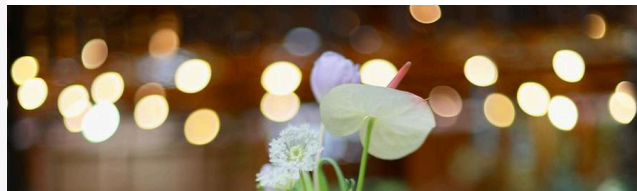
Recuperación cardíaca tras cirugía de la válvula mitral en niños

Investigación presentada por Simon D'hulst, del Hospital Universitario de Gante.

En 31 niños con síndrome de Marfan que fueron sometidos a cirugía de la válvula mitral en seis centros de Europa, la intervención redujo el agrandamiento de la principal cavidad de bombeo del corazón y mantuvo estable la función cardíaca. La insuficiencia cardíaca posterior a la cirugía siguió siendo frecuente.

Esta investigación tiene como objetivo identificar qué niños pueden tener un mayor riesgo después de una cirugía de la válvula mitral y comprender cómo se recuperan sus corazones con el tiempo.

Calidad de vida



Trabajo y vida cotidiana

Investigación presentada por Olivier Milleron, Hôpital Bichat

En un estudio francés realizado con 292 adultos con síndrome de Marfan, el 74 % trabajaba o estaba en formación. Los adultos que habían sufrido una disección aórtica tenían menos probabilidades de estar empleados y más probabilidades de afrontar dificultades sociales y económicas. La cirugía aórtica preventiva

planificada no se relacionó con estos problemas.

Esta investigación pone de relieve cómo una disección puede afectar al trabajo y a las finanzas, y por qué es importante prestar atención a los factores sociales junto con la atención médica.

“Ninguno de nuestros médicos sabe nada de esto”.

Investigación presentada por Catherine Isadora Côté, Universidad de Montreal

En una consulta realizada en Canadá, 90 personas, entre ellas personas con afecciones aórticas y vasculares genéticas, cuidadores y profesionales sanitarios, compartieron sus experiencias. Describieron discrepancias entre las recomendaciones publicadas y la atención médica en la práctica, incluyendo un conocimiento limitado entre los profesionales sanitarios.

La atención al dolor crónico, la fatiga y la rehabilitación se perfilaron como una prioridad fundamental.

Este trabajo tiene como objetivo incorporar las voces de las personas que viven con afecciones aórticas y vasculares genéticas a los esfuerzos por lograr una atención más coordinada y accesible.

Líderes y Honores

La ciencia en España es también un momento para homenajear a los líderes cuyo trabajo ha dado forma a este campo y ha contribuido al bienestar de la comunidad:



El Dr. Valentín Fuster recibe el premio Global Vision Award de Ciencias y Medicina Cardiovascular por su compromiso de décadas para ayudar a que más personas prosperen.



El Dr. Arturo Evangelista , del Hospital Universitario Vall d'Hebron, miembro del comité organizador del simposio, recibirá el Premio a la Trayectoria Profesional en Medicina Aórtica .

Durante el simposio de pacientes y la comunidad celebrado en Barcelona, el Dr. Evangelista también recibió el Premio Antoine Marfan 2026, el máximo galardón de la Fundación Marfan.



El Dr. John Elefteriades, de la Universidad de Yale, quien modera una sesión sobre estrategias quirúrgicas modernas en el arco aórtico y la aorta toracoabdominal, recibe el Premio a la Contribución Distinguida a la Ciencia Aórtica de la Fundación Marfan por sus muchos años de compromiso con el fomento de la salud aórtica y la atención al paciente.



Jared Griffin , de Annabelle's Challenge y miembro del comité organizador del simposio, recibe el premio Charging Forward Together del VEDS Movement, una división de la Fundación Marfan, por su destacada dedicación a la comunidad VEDS.



Tal Golesworthy recibe el Premio a la Innovación por haber aprovechado su formación en ingeniería para crear lo que se convertiría en el procedimiento PEARS, una nueva forma de proteger las aortas. Tal padece el síndrome de Marfan y fue, con gran valentía, la primera persona en someterse a este procedimiento. Su trabajo es una prueba del poder de combinar el conocimiento científico y clínico con

ideas ajenas a la medicina tradicional.

Consultivo:

La información compartida en este boletín se proporciona únicamente con fines informativos y para destacar el impacto de la investigación y las iniciativas de colaboración global de la Fundación Marfan. No constituye asesoramiento médico ni recomendaciones de tratamiento.

Las investigaciones presentadas durante el evento Ciencia en España pueden ser trabajos preliminares o en curso, y algunos hallazgos podrían no haber sido publicados, revisados por pares, replicados o estudiados en humanos. La presentación o discusión de estas investigaciones no implica una recomendación ni un cambio en los estándares de atención actuales, ni deben extraerse conclusiones sobre la seguridad, la eficacia o la idoneidad de ningún medicamento, tratamiento u otra intervención en particular.

Los miembros de la comunidad no deben iniciar, suspender ni modificar medicamentos, tratamientos ni otros aspectos de su atención médica basándose en la información compartida aquí. Consulte siempre con sus profesionales de la salud especializados en su caso particular.

El objetivo de reunir a científicos destacados de todo el mundo es acelerar los descubrimientos y profundizar la

comprensión, creando así las colaboraciones y el conocimiento que, en última instancia, pueden conducir a los próximos avances y a una mejor atención para nuestra comunidad.

GRACIAS A NUESTROS COLABORADORES Y PATROCINADORES

Collaborators



Sponsor



Gracias a todos los miembros de la familia
de la Fundación Marfan.

Su apoyo hace posible el progreso de la
investigación.

Juntos, estamos construyendo un futuro
mejor para todas las personas que viven
con afecciones aórticas y vasculares
genéticas.

Investigación energética



THE MARFAN FOUNDATION



Marfan | Loeys-Dietz | VEDS | Genetic Aortic Network

f Compartir

X Piar

in Compartir

Sobre nosotros:

La Fundación Marfan, [22 Manhasset Avenue, Port Washington, Nueva York 11050, EE. UU.](#) ,
516 883 8712

La Fundación Marfan impulsa la investigación, la educación y el apoyo, y fomenta la comunidad, para mejorar los resultados, salvar vidas y empoderar a todas las personas que viven con los síndromes de Marfan, Loeys-Dietz, Ehlers-Danlos vascular y afecciones aórticas y vasculares genéticas relacionadas. Trabajamos incansablemente para promover la investigación, educar a pacientes y familias, profesionales médicos y al público en general, y brindar una comunidad de apoyo para todos los afectados por estas afecciones. Para obtener más información, visite marfan.org . [Done.](#)

[Actualiza tus preferencias](#)

[Cancelar suscripción](#)