

El síndrome de Marfan

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras.

En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

Breve descripción del síndrome de Marfan

Adaptado de la Enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- **Definición:** El síndrome de Marfan (SM) es una enfermedad sistémica del tejido conectivo, caracterizada por una combinación variable de **manifestaciones cardiovasculares, músculo-esqueléticas, oftalmológicas y pulmonares**.
- **Epidemiología:** La prevalencia se estima en 1/5.000 y afecta por igual a ambos sexos.
- **Clínica:** Los síntomas pueden aparecer a cualquier edad y son muy variables de una persona a otra, incluso dentro de una misma familia. La afectación cardiovascular se caracteriza por 1) dilatación progresiva de la aorta, acompañada de un riesgo elevado de **disección aórtica**, lo que afecta al pronóstico; la dilatación aórtica puede conducir a una insuficiencia de la válvula aórtica; e 2) insuficiencia mitral, que puede complicarse (arritmias, endocarditis, insuficiencia cardíaca). Habitualmente, la afectación esquelética es el primer signo de la enfermedad y puede incluir una **dolicostenomelia** (longitud excesiva de las extremidades), **talla grande, aracnodactilia, hipermovilidad articular, escoliosis, protrusión del acetábulo, deformidad torácica con pectus carinatum o excavatum, dolicocefalia, hiperlaxitud articular o hipoplasia malar**. La afectación oftalmológica lleva a una **ectopia o luxación del cristalino** y/o una **miopía axial**. Asimismo, pueden **presentarse signos cutáneos (estrías atróficas)**, riesgo de **neumotórax** y **ectasia dural**.
- **Etiología:** En la inmensa mayoría de los casos, el síndrome de Marfan se debe a mutaciones en el gen *FBN1*, (15q21), el cual codifica para la fibrilina-1, una proteína esencial del tejido conectivo. **La transmisión es autosómica dominante**. Se ha identificado, además, nuevas formas relacionadas de la enfermedad, sobre todo secundarias a mutaciones en el gen *TGFBR2*, localizado en el cromosoma 3, el cual codifica para el receptor del TGF-beta.
- **Manejo y pronóstico:** El manejo debe de ser **multidisciplinar**, con la intervención de diferentes especialistas (cardiólogos, genetistas, reumatólogos, oftalmólogos, pediatras, radiólogos,...). El objetivo es **limitar la dilatación aórtica (beta-bloqueantes, limitación de deportes de riesgo)** y hacer un seguimiento regular de la aorta (ecocardiograma anual), a fin de permitir un reemplazo de la raíz aórtica antes de que se produzca la disección. Puede realizarse **cirugía** para las **anomalías esqueléticas** (estabilización de la columna vertebral en caso de escoliosis grave, reparación de las deformaciones torácicas) y **oculares** (tratamiento con láser, reemplazo de la lente dislocada). El tratamiento es sintomático para los dolores osteoarticulares crónicos relacionados con la hiperlaxitud. La afectación aórtica condiciona el pronóstico de la enfermedad. Con un seguimiento regular y un manejo adecuado, los pacientes presentan una esperanza de vida cercana a la de la población general, ya que durante los últimos 30 años la esperanza de vida ha aumentado en 30 años.

La discapacidad en el curso del síndrome de Marfan

Extraído de la Enciclopedia Orphanet para el público en general [2]

- **¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones de este síndrome?**

Las personas afectadas por el síndrome de Marfan no presentan necesariamente todas las manifestaciones descritas anteriormente. Algunas pueden experimentar una forma de discapacidad grave mientras que otras presentan una forma moderada de manifestación tardía. Asimismo, ciertas personas de una misma familia pueden tener el gen mutado sin ninguna manifestación física visible del mismo modo que miembros de una misma familia pueden padecer el síndrome y tener diferentes manifestaciones.

Determinadas características del síndrome, tales como la talla grande, la escoliosis y la movilidad excesiva de las articulaciones pueden conllevar dolores crónicos que repercuten sobre la calidad de vida diaria.

La fatiga excesiva, difícil de cuantificar, es debida a la cronicidad de la enfermedad y al tratamiento, pudiendo predominar en la vida diaria y dificultar la autonomía, la locomoción y la comunicación.

La afectación visual puede conducir a una disminución de la visión y, muy excepcionalmente, a la ceguera.

Las deformaciones del esqueleto, del tórax, la talla grande, la delgadez y las estrías atróficas pueden tener consecuencias estéticas que generan sufrimiento psicológico y aislamiento del niño, que se siente diferente de otros, o del adulto, que encuentra dificultades para aceptarlo y ser aceptado.

- **¿Cuáles son las ayudas disponibles para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?**

Manejo de las afectaciones músculo-esqueléticas

Las deformaciones de la columna vertebral (escoliosis) y del tórax pueden experimentar mejoría mediante sesiones de **kinesioterapia** y, en ocasiones, mediante el uso de un corsé. La kinesioterapia permite además aliviar los dolores articulares, sobre todo de la columna vertebral. La práctica regular de una actividad física o de la natación es igualmente beneficiosa.

Una escoliosis muy pronunciada puede provocar una deformación de la caja torácica y limitar la capacidad pulmonar. Los ejercicios de kinesioterapia respiratoria permiten conservar una buena amplitud respiratoria.

Manejo de los problemas psicomotores

Los problemas de psicomotricidad fina debidos a manifestaciones esqueléticas pueden ser corregidos mediante sesiones de **psicomotricidad**.

La **ergoterapia** puede ayudar en la ejecución de ciertos movimientos, gracias a técnicas de reeducación que incluyen actividades artísticas o manuales cotidianas. La ergoterapia puede hacer frente a las dificultades y ayudar a reflexionar sobre la manera de abordarlas, de adaptarse al medio y encontrar soluciones técnicas para las actividades diarias, en casa, en el trabajo o al aire libre.

Manejo de las afectaciones oftalmológicas

Se recomienda encarecidamente que se facilite la detección precoz de los problemas de la visión y su manejo por parte de los equipos de especialistas asociados, tanto de oftalmólogos como de ortoptistas. Estos profesionales detectan y reeducan los problemas visuales tanto en niños como en adultos, mejorando la adaptación mediante la utilización de lentes de contacto o de lentillas o de otras ayudas ópticas si se estiman necesarias.

En caso de disminución de la agudeza visual, es importante llevar a cabo revisiones periódicas para proponer una corrección óptica o una adaptación específica si fuese necesario.

En algunos individuos, pueden resultar útiles las ayudas para la “baja visión”: se trata de ayudas ópticas (lentes de aumento, lupas, telescopios), o no-ópticas, consistentes en un conjunto de herramientas que puede mejorar el desarrollo de las actividades cotidianas.

Manejo logopédico

En caso de presentar paladar ojival, problemas con la voz o del lenguaje, la asistencia de un **logopeda** resulta de gran ayuda.

Tratamiento cutáneo

Pueden proponerse cuidados para las estrías o para las cicatrices post-quirúrgicas.

- **“Vivir con”: situaciones de discapacidad diaria**

Una encuesta reciente a miembros de asociaciones de pacientes europeos ha mostrado que aunque la enfermedad de Marfan tiene una repercusión importante en la vida diaria, la mayoría de los afectados logra adaptarse a estas dificultades y vivir lo mejor posible. Así, se ha podido observar que el mantener una actitud positiva en la aceptación de la enfermedad y contar con el apoyo familiar confiere ciertas ventajas en relación a los síntomas físicos. Es posible desarrollar una vida familiar, profesional y social con normalidad.

¿Cuáles son las consecuencias del síndrome de Marfan en la vida diaria, familiar?

Para el desempeño de las actividades diarias resulta necesario tomar precauciones simples, evitando esfuerzos de alta intensidad, cargar peso, o realizar ejercicio o actividades que impliquen riesgo de sufrir impactos torácicos o grandes aceleraciones-desaceleraciones de manera brusca (que podrían producir una elevación abrupta de la presión arterial).

En la vida diaria las ayudas ortopédicas (corsé) pueden resultar demasiado constrictivas para niños y adolescentes, que deben atender al mismo tiempo a sesiones de reeducación específica.

El manejo del dolor crónico relacionado con la hiperlaxitud articular puede requerir la adopción de un estilo de vida adecuado (ejercicio físico regular, reeducación propioceptiva, ropa específica correctora, elección de un deporte adaptado, relajación).

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la escolaridad y la práctica deportiva?

Los niños pueden ser escolarizados con normalidad. En determinados casos, es necesario advertir acerca de las consecuencias de la enfermedad (fatiga, problemas de agudeza visual, motricidad) y su tratamiento (cansancio...).

El Servicio de Atención Educativa de FEDER (inclusion@enfermedades-raras.org), le facilitará apoyo y orientación en relación a las necesidades educativas del alumnado afectado por una enfermedad poco frecuente.

La actividad física de los niños estará dirigida y se mantendrá con las necesarias restricciones. No se deberá iniciar una actividad física sin haberlo consultado con el médico, que emitirá una opinión en función de la evolución de la enfermedad y de los medicamentos prescritos.

Algunos deportes, tales como la halterofilia o el fitness están totalmente contraindicados. Otras están permitidas (consúltelas a continuación).

Clasificación de deportes para afectados del síndrome de Marfan
<p>Deportes autorizados sin restricción</p> <p>Golf – Billar – Bolos – Cricket – Tiro con rifle – Tiro con arco – Yoga – Tai-chi</p>
<p>Deportes autorizados como aficionados (competición excluida)</p> <p>Ping-pong – Senderismo – Fútbol – Bicicleta – Natación – Buceo con botella – Equitación – Vela – Baloncesto – Bádminton – Voleibol – Danza</p>
<p>Deportes autorizados como aficionados (competición excluida)</p> <p>Ping-pong – Senderismo – Fútbol – Bicicleta – Natación – Buceo con botella – Equitación – Vela – Baloncesto – Bádminton – Voleibol – Danza</p>
<p>Deportes autorizados para los niños</p> <p>Fútbol – Tenis</p>
<p>Deportes prohibidos</p> <p>Halterofilia – Musculación – Bobsleigh-Luge – Lanzamiento de jabalina – Artes marciales – Escalada – Esquí náutico – Windsurf – Esgrima – Salto de altura – Rodeo – Rugby – Carrera de velocidad – Esquí de descenso – Squash – Hockey – Boxeo – Combate – Decatlón – Canoa – Kayak – Carreras de coches – Carreras de motos – Gimnasia – Step – Atletismo – Remo – Snorkel – Salto en paracaídas – Deporte aéreo</p>

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida social y profesional?

Por lo general, la vida profesional se desarrolla con normalidad. Sin embargo, están desaconsejadas determinadas actividades que requieren de un esfuerzo físico importante (manipulación y transporte de cargas pesadas....). La planificación del puesto y de las condiciones de trabajo, con la asistencia de un especialista en medicina del trabajo y ergonomía, permite llevar una vida profesional y social con normalidad.

1. *Syndrôme de Marfan*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, *marzo de 2010*. Pr Guillaume JONDEAU, editor experto
www.orpha.net/consor/cqi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=109&Disease
2. *Le syndrome de Marfan*. Encyclopédie Orphanet Grand Public, *octubre de 2014*. Con la colaboración de: Profesor Guillaume Jondeau (coordinador), cardiólogo; Dr Janine-Sophie Giraudet le Quintrec, reumatólogo, Centre de référence pour le syndrome de Marfan et les syndromes apparentés, Hôpital Bichat – Claude Bernard Paris - Association Française des Syndromes de Marfan et Apparentés
www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Marfan-FRfrPub109.pdf
3. Traducido por Orphanet-España y validado por la Dra. Gisela Teixidó Turà, cardióloga, Unidad del Síndrome de Marfan, Hospital Universitari General Vall d'Hebron, Barcelona (España), agosto de 2016

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA, agosto de 2016