

## Síndrome de Marfán: Diez años de experiencia

DRA. MARÍA EUGENIA DOMÍNGUEZ PÉREZ,<sup>1</sup> DRA. ELSA LUNA CEBALLOS<sup>2</sup> Y DRA. RUDBECKIA ÁLVAREZ NÚÑEZ<sup>3</sup>

Domínguez Pérez ME, Luna Ceballos E, Álvarez Núñez R. Síndrome de Marfán: Diez años de experiencia. Rev Cubana Ortop Traumatol 2000;14(1-2):108-11

### Resumen

Se realiza un estudio retrospectivo descriptivo de 79 pacientes estudiados con el diagnóstico de Síndrome de Marfán en los últimos diez años, en las consultas del Departamento Provincial de Genética y del Hospital Pediátrico Docente "Eliseo Noel Camaño", de Matanzas. Se determina que los trastornos musculoesqueléticos más frecuentemente hallados fueron: la talla alta con desproporción del segmento inferior, la aracnodactilia y la escoliosis, asociados a hallazgos radiológicos como el adelgazamiento de la cortical de los huesos largos, el aumento del índice metacarpiano y la escoliosis. Se encontró un elevado número de pacientes, 41 en total (51,6 %), vinculados a actividades de sobrecarga física inadecuadas para su enfermedad.

**DeCS:** SINDROME DE MARFAN/diagnóstico; SINDROME DE MARFAN/genética; SINDROME DE MARFAN/radiografía; ANOMALIAS MUSCULOESQUELETICAS; NIÑO.

La primera referencia en la literatura médica del Síndrome de Marfán se remonta a 1896 cuando *Antoine Marfán* reportó en el boletín de la Sociedad Médica de París una niña de 5 años con aracnodactilia, pero no fue hasta 50 años más tarde que se describió completamente este síndrome.<sup>1</sup>

Esta entidad es un trastorno hereditario del tejido conectivo relativamente frecuente, transmitido de forma autosómica dominante<sup>2</sup> debido a cambios estructurales o cuantitativos de la proteína fibrilina en el tejido conectivo.

Se caracteriza fundamentalmente por alteraciones musculoesqueléticas, oculares y cardiovasculares. El diagnóstico suele establecerse desde el punto de vista clínico; los estudios radiológicos son de utilidad.<sup>3-5</sup> Las alteraciones musculoesqueléticas son el pilar fundamental para

el diagnóstico y constituyen los signos clínicos que les dan la típica apariencia a los enfermos.<sup>6</sup> Las alteraciones oculares<sup>1</sup> y cardiovasculares varían en su frecuencia y orden de aparición, estas últimas determinan mal pronóstico de la enfermedad por el desarrollo de aneurismas disecantes de la aorta.<sup>8,9</sup>

Los objetivos de este trabajo estuvieron encaminados a determinar los trastornos musculoesqueléticos y radiológicos más frecuentes en nuestros pacientes, ya que a través de ellos se logra hacer el diagnóstico de certeza de la enfermedad, así como, determinar el número de pacientes vinculados a actividades de sobrecarga física por las repercusiones que esto tiene sobre sus vidas.

Por el compromiso cardiovascular de estos enfermos, según la literatura consultada<sup>10</sup> debe existir una guía que disponga y limite las actividades físicas y los ejercicios que deben realizar, como la recientemente presentada por la Universidad de Washington,<sup>10</sup> debido a que las complicaciones cardiovasculares de la enfermedad son precipitadas por estas tareas.

<sup>1</sup> Especialista de I Grado en Radiología.

<sup>2</sup> Especialista de I Grado en Genética Clínica.

<sup>3</sup> Especialista de II Grado en Ortopedia y Traumatología. Profesora Consultante.

## Métodos

Se realizó un estudio retrospectivo descriptivo de la totalidad de los pacientes con el diagnóstico de síndrome de Marfán de las consultas del Departamento Provincial de Genética Clínica y del Hospital Pediátrico Docente "Eliseo Noel Camaaño" de Matanzas, en el período comprendido entre enero de 1989 y el mismo mes de 1999; ocasión en que se recopilaron los datos de las historias clínicas y de las entrevistas con los pacientes y familiares.

Se evaluaron 79 pacientes, a los que se les determinaron las alteraciones musculoesqueléticas y la presencia de alteraciones cardiovasculares y oculares. En todos los casos se realizaron exámenes radiológicos los que fueron estudiados minuciosamente y ampliados en algunos casos. De igual forma se precisaron las actividades de sobrecarga física que pudieran estar realizando.

Para cada grupo de variables estudiadas, se presentaron las frecuencias relativas de las mismas en por cientos los cuales se muestran en tablas.

## Resultados

En nuestra casuística se analizaron un total de 79 pacientes con el diagnóstico de síndrome de Marfán, en la totalidad se presentaron las alteraciones musculoesqueléticas (tabla 1).

**TABLA 1. Manifestaciones clínicas**

Manifestaciones	No.	%
Alteraciones musculoesqueléticas	79	100,0
Alteraciones cardiovasculares	65	82,2
Alteraciones oculares	22	27,8

Las alteraciones cardiovasculares estuvieron en 65 pacientes (82,2 %) y sólo 22 (27,8 %) presentaron alteraciones oculares, por lo cual se señala que no todos mostraron la tríada clínica que caracteriza la enfermedad.

Al analizar las alteraciones musculoesqueléticas halladas en nuestros pacientes (tabla 2) se observa predominantemente la talla alta con desproporción del segmento inferior en la totalidad de los casos estudiados, 79 (100 %), seguido de la aracnodactilia en 75 (94,9 %) y la escoliosis en 71 (89,8 %).

**TABLA 2. Alteraciones musculoesqueléticas**

Afecciones musculoesqueléticas	No.	%
Talla alta con desproporción del segmento inferior en relación con el superior	79	100
Aracnodactilia	75	94,9
Escoliosis	71	89,8
Pies planos	68	86,0
Diferencia entre brazada y talla	66	83,5
<i>Pectus carinatum</i>	56	70,8
Vifosis	43	54,4
Hiperlaxitud articular (luxaciones y subluxaciones, <i>genu recurvatum</i> )	41	51,8
Signo del pulgar de Steimberg	38	48,1
Hipotonía	11	13,9
<i>Pectus excavatum</i>	23	29,1
Camptodactilia	5	6,3
Artrogriposis	1	1,2

También son frecuentes los pies planos, 68 pacientes (86 %), la diferencia entre brazada y talla, 66 (83,5 %) y el *Pectus carinatus*, 56 (70,8 %).

Las alteraciones radiológicas más importantes para contribuir al diagnóstico se muestran en la tabla 3, son las más frecuentes: adelgazamiento de la cortical de los huesos largos, en 76 pacientes (96,2 %), el aumento del índice metacarpiano, en 75 (94,9 %) y la escoliosis en 71 (89,8 %). Otros trastornos radiológicos fueron hallados de modo no significativo, como se puede apreciar.

**TABLA 3. Signos radiológicos óseos**

Signos radiológicos	No.	%
Adelgazamiento de la cortical de huesos largos	76	96,2
Aumento del índice metacarpiano	75	94,9
Escoliosis	71	89,8
Cifosis	43	54,4
Aumento de la altura de cuerpos vertebrales lumbares	39	49,3
Aumento de la longitud de pedículos vertebrales	39	49,3
Aumento de la concavidad de la cara posterior de las vértebras lumbares	30	37,9
Irregularidad de la superficie de oposición de cuerpos vertebrales	15	18,9
Espina bífida	9	11,3
Hipoplasia de huesos ilíacos	7	8,8
Retardo del cierre epifisario	5	6,3
Fusión de cuerpos vertebrales	5	6,3

En la tabla 4 se expone la vinculación de los pacientes a actividades de sobrecarga física en el momento del diagnóstico. De ellos 15 se encontraban en escuelas deportivas (18,9 %), 11 (13,9 %)

realizaban actividades agrícolas; 9 pacientes (11,3 %) se hallaban en las FAR, SMG o EJT y 6 (7,5 %) en la construcción; un total de 41 pacientes eran portadores del síndrome de Marfán (51,6 %).

**TABLA 4.** *Pacientes vinculados a actividades de sobrecarga física*

Tipo de actividad	No.	%
Escuelas deportivas	15	18,9
Actividades agrícolas	11	13,9
FAR, SMG, EJT	9	11,3
Construcción	6	7,5
Total	41	51,6

## Discusión

Los trastornos musculoesqueléticos son los más importantes para el diagnóstico de la enfermedad y se encuentran con mayor frecuencia la presencia de talla alta con desproporción corporal a expensas del segmento inferior, escoliosis y arachnodactilia, unidos a los signos radiológicos que caracterizan las principales manifestaciones óseas.<sup>11</sup>

Estos aspectos se deben tener en cuenta a la hora de realizar el diagnóstico, se precisa que las manifestaciones clínicas de este síndrome son muy variadas por su heterogeneidad genética y las alteraciones de las proporciones corporales, lo que hace sospechar la existencia de la enfermedad aun en ausencia de cardiopatía, o de manifestaciones oculares.<sup>12</sup> Algunos autores como *Chevalier* y otros<sup>11</sup> proponen la valoración de estos enfermos por un equipo multidisciplinario que permita realizar un certero diagnóstico de manera que diferencie esta entidad de otros hábitos marfanoides y proporcione un seguimiento riguroso que ayude a prevenir las complicaciones.

Las personas con síndrome de Marfán son frecuentemente altas y ágiles y este fenotipo adecuado para la práctica de deportes y otras actividades de sobrecarga física, los vincula con frecuencia a tareas que aumentan su riesgo de disección aórtica y muerte súbita. Acorde con lo planteado en la Introducción y según lo recogido en la literatura médica internacional y los resultados de nuestro estudio, señalamos la importancia de realizar un diagnóstico temprano y una orientación adecuada de los enfermos sobre el régimen de

actividades que pueden llevar a cabo para lograr una mayor calidad y expectativa de vida.

## Summary

A retrospective descriptive study of 79 patients with the diagnosis of Marfan's Syndrome that received attention at the physicians' offices of the Provincial Department of Genetics and of "Eliseo Noel Camaaño" Provincial Teaching Hospital during the last 10 years was conducted. It was determined that the most frequently found musculoskeletal disorders were: tall stature with disproportion of the inferior segment, arachnodactyly and scoliosis associated with radiological findings, such as thinness of the cortical substance of the long bones, increase of the metacarpial index and scoliosis. It was observed that a high number of patients, 41 in all (51.6 %), were linked to physical overload activities that were not suitable for their disease.

**Subject headings:** MARFAN SYNDROME/diagnosis; MARFAN SYNDROME/genetics; MARFAN SYNDROME/radiography; MUSCULOSKELETAL ABNORMALITIES; CHILD.

## Résumé

Dans la dernière décennie, une étude rétrospective descriptive de 79 patients suivis pour syndrome de Marfan au Département de génétique et à l'Hôpital pédiatrique universitaire " Eliseo Noel Camaaño " de Matanzas, a été réalisée. Les troubles musculo-squelettiques les plus fréquemment rencontrés ont été : taille démesurément grande du segment inférieur, arachnodactylie et scoliose, associées à des découvertes radiologiques tels que l'amincissement du cortex des os longs, l'augmentation de l'indice métacarpien et la scoliose. On a rencontré un nombre élevé de patients, 41 au total (51,6%), associés à des activités de surcharge physique inadéquates pour leur maladie.

**Mots clés:** SYNDROME DE MARFAN/diagnostic; SYNDROME DE MARFAN/génétique; SYNDROME DE MARFAN/cliché; ANOMALIES MUSCULO-SQUELETTIQUES; ENFANT.

## Referencias bibliográficas

- Gott VI. Antoine Marfan and his syndrome: one hundred years later. *Md Med J* 1998;45(5):247-52.
- McKusick VA. Mendelian inheritance in man. 6. ed. Baltimore: Johns Hopkins, 1983:344-5.
- Rand Hendriksen S, Christensen B. New diagnostic criteria in Marfan syndrome. *Tidsskr Nor Laegeforen* 1998;118(18):2796-9.
- Murray RO, Jacobson HG. Radiología de los trastornos esqueléticos. 2da. ed. La Habana: Editorial Científico-Técnica, 1982:1102.
- Caffey J. Diagnóstico radiológico en Pediatría. 7ma. ed. La Habana: Editorial Científico-Técnica, 1982:1218-9.
- Glowacki M, Isnys A, Szul A, Krasny I, Krawczynski M. Anthropometric parameters in assessment of patients with Marfan syndrome or with Marfan phenotype. *Chir Marzadow Ruchu Ortop Pol* 1998;63(4):373-8.

7. Fuchs J, Rosenberg T. Congenital ectopia lentis. A Danish national survey. *Acta Ophthalmol Scand* 1998;76(1):20.
8. Von-Kodolitsch Y, Raghunath M, Nienaber CA. Marfan syndrome: prevalence and natural course of cardiovascular manifestations. *Z Kardiol* 1998;87(3):150-60.
9. Smith DW. Recognizable patterns of human malformation. 3. ed. Philadelphia: WB Saunders, 1982:350-1.
10. Braverman AC. Exercise and the Marfan syndrome. *Med Sci Sports Excer* 1998;30(10):5387-95.
11. Chevallier B, Albert M, Boileau C, Chagnon S, Goldschild M, Jondeau et al. Value of multidisciplinary consultation in diagnosis and survival of Marfan syndrome. *Presse Med* 1998;27(28):1424-6.
12. Llauradó RR, Torres AH. Síndrome de Marfán: variedades fenotípicas en 3 pacientes. *Rev Cubana Pediatr* 1993;62(2):133-7.

Recibido: 20 de febrero del 2001. Aprobado: 18 de abril del 2001.

Dra. *María Eugenia Domínguez Pérez*. Descanso No. 12906 e/ Pilar y Calzada General Betancourt, Playa, Matanzas, Cuba. CP 40400.