



Por un niño  
sano en un  
mundo mejor

# Sociedad Argentina de Pediatría

MIEMBRO de la ASOCIACIÓN LATINOAMERICANA DE PEDIATRÍA y de la ASOCIACIÓN INTERNACIONAL DE PEDIATRÍA

---

## Síndrome de Marfan

Es una mutación genética (FBN1) en el cromosoma 15, que produce un tejido conectivo defectuoso por afectación de una proteína llamada fibrilina que afecta varias partes del cuerpo ya que tiene la función de sostén del organismo. Esta proteína se encuentra en el tejido conectivo del esqueleto, los ojos, el corazón, los vasos sanguíneos, la piel, los pulmones. Según estadísticas de EEUU, 1 de cada 5000 personas lo padecen. Hay un 50% de probabilidades de heredar el Síndrome de Marfan de un padre afectado.

En 1896 el pediatra francés Jean Antoine Bernard Marfan publicó un artículo describiendo el caso de una pequeña de 5 años. Desde esa primera mención, si bien la medicina aún no ha encontrado la cura definitiva, ha avanzado en los tratamientos, permitiendo que un paciente afectado tenga una expectativa de vida de 70 años con los controles preventivos. Los mayores adelantos en el manejo de la enfermedad se produjeron con los avances de la cirugía cardiovascular como la operación de reemplazo de aorta y la disminución de las muertes por aneurisma y las drogas betabloqueantes que logran detener la hipertensión arterial y ayudan al modelaje del ventrículo izquierdo, y teniendo un seguimiento cercano de todos los factores de riesgo.

Si bien existen características propias del SM, la mutación se manifiesta en forma diferente en cada individuo, aún en miembros de una misma familia, ocasionando que algunos pacientes presenten algunas y otros tengan todas las características:

- Escoliosis, dolicoestenomelia (cuando la distancia entre ambos miembros superiores extendidos es mayor en tres centímetros o más que la talla), pectus excavatum o carinatum, hiperlaxitud en las articulaciones genu recurvatum, reducida masa muscular, aracnodactilia, dientes apiñados, paladar ojival, pies planos.
- Luxación o subluxación del cristalino, desprendimiento de retina, miopía, glaucoma, estrabismo, cataratas antes de los 50 años.
- Dilatación de la raíz aórtica, aneurisma aórtico, prolapso de válvula mitral, aneurisma de aorta abdominal antes de los 50 años
- Neumotórax espontáneo
- Estrías en la piel.

Se diagnostica a través de un cuidadoso diagnóstico clínico y debe incluir:

Antecedentes familiares, examen físico, ecocardiograma, examen oftalmológico, examen traumatológico.

Un diagnóstico oportuno permitirá al cardiólogo el suministro de betabloqueantes que detendrán la dilatación de la aorta y demorarán su ensanchamiento postergando en lo posible la cirugía o tener tiempo para programarla antes que sea una urgencia.

Un párrafo aparte merecen aquellas enfermedades que comparten genes contiguos con el Marfan como el Loetz Dietz o el Golden Spritzen en los cuales la clínica es parcial y es importante jerarquizar otros signos como úvula bífida o la miopía y dismorfias faciales.

También merece un comentario la forma de Marfan neonatal en la cual la expresión clínica cardiovascular es mucho más cataclísmica con falla cardíaca y muerte precoz por valvulopatías

**Grupo de Trabajo Enfermedades Poco Frecuentes**