

Hospital Provincial Docente "Dr. Ambrosio Grillo Portuondo"

Síndrome de Marfan

Dr. José Luis Gamboa García,¹ Dr. Luis Mesa Cedeño,² Dr. Julio A. García Medina³ y Dr. Rafael Escalona Veloz⁴

El síndrome de Marfan comprende un grupo relativamente frecuente de enfermedades hereditarias del tejido conectivo, clínicamente heterogéneas, aunque es probable que también en este caso pueden demostrarse distintas anomalías bioquímicas, algunas de las cuales dañan el tejido colágeno.¹ Se transmite de forma autosómica dominante y afecta a ambos sexos por igual, independientemente del color de la piel. Su incidencia se limita a 1 por cada 10 000 nacidos vivos, si bien alrededor de 60 % de los portadores tienen un progenitor enfermo y el resto presenta mutaciones nuevas.

Las alteraciones esqueléticas típicas de este síndrome consisten en dolicoestenomelia (extremidades desproporcionadamente largas en comparación con el tronco), aracnoidactilia, *pectus excavatum*, laxitud articular, así como escoliosis en cualquier parte de la columna dorsolumbar, que empeora con el desarrollo en la pubertad. Los pacientes suelen presentar hernias inguinales y más de la mitad de ellos padecen la clásica lesión ocular denominada ectopia a los lentes (el cristalino tiende a encontrarse desplazado hacia arriba, pero las zónulas permanecen intactas y permiten una acomodación normal); también puede lesionarse el tejido conectivo en la pared aórtica y el corazón.¹⁻³

Histológicamente, las alteraciones consisten en rotura de las fibras elásticas de las paredes de los vasos sanguíneos, aumento del depósito de colágeno y proliferación de las células musculares lisas. Sea cual sea su base química, los cambios estructurales se manifiestan a través de un ensanchamiento de la válvula aórtica e insuficiencia valvular progresiva; esta última con posibilidades de evolucionar hacia un cuadro de insuficiencia ventricular izquierda y muerte al cabo de algunos años, si no es tratada oportunamente. De igual forma pueden afectarse las funciones del aparato valvular mitral (prolapso), producirse dolores torácicos similares a los del angor y formarse aneurismas en las porciones ascendentes y abdominales de la aorta y en los senos de Valsalva.^{4,5}

El prolapso de la válvula mitral, que se acompaña de un clic sistólico, ocurre en presencia de una válvula redundante, elongación de las cuerdas tendinosas y del anillo valvular mitral, así como en anomalías de la contractilidad segmentaria del ventrículo izquierdo. Los estudios angiográficos y ecocardiográficos revelan la protrusión de la válvula mitral hacia la cavidad auricular izquierda, más allá del anillo valvular mitral, asociado a regurgitación. Se trata de un síndrome muy heterogéneo en cuanto a su patogenia, y aunque puede aparecer a cualquier edad, suele hacerlo en mujeres todavía fértiles.⁶⁻⁸

Teniendo en cuenta las características de esta paciente cuyo caso se describe, así como el hecho de que había experimentado varios ingresos con el diagnóstico erróneo de crisis dolorosa por drepanocitemia, unido a lo poco frecuente de esta enfermedad en nuestro medio, se decidió realizar el presente trabajo para poner de relieve cuán fácilmente puede confundirse esta entidad (por su somatotipo) con la anemia por células falciformes y también para corroborar que esta joven mujer era portadora del síndrome de Marfan.

Caso clínico

Paciente de 31 años de edad, sexo femenino, ama de casa y fumadora moderada desde la adolescencia. En sus antecedentes personales se registraban varios ingresos con el diagnóstico de crisis dolorosa por drepanocitemia, así como pérdida de la visión de forma lenta y progresiva, sobre todo en el ojo derecho. Fue hospitalizada el 20 de marzo del 2007 en el Servicio de Medicina Interna a causa de un cuadro de dolor precordial desde hacía alrededor de 3 meses, que se irradiaba a región dorsal, de ligera intensidad y duración variable, acompañado ocasionalmente de palpitations, taquicardia y falta de aire no relacionada con esfuerzos físicos.

Reconocimiento físico

Mucosas: Normocoloreadas y húmedas

Tejido celular subcutáneo: No infiltrado por edemas, mixedema

Aparato respiratorio: Expansibilidad torácica y murmullo vesicular normales, sin estertores.

Frecuencia respiratoria: 16 resp/min.

Aparato cardiovascular: Se auscultaron chasquido mesosistólico y soplo telesistólico en foco mitral, que aumentaban con la maniobra de Valsalva, grados II - III / VI en foco mitral, rasposo que se irradiaba al precordio. Tensión arterial: 100 / 60 mm Hg Pulso: 80 / min.

Abdomen: Plano, que seguía los movimientos respiratorios; blando, depresible, no doloroso a la palpación superficial o profunda, no tumoral, sin reacción peritoneal, con presencia de ruidos hidroaéreos y normales en intensidad y frecuencia.

Sistema nervioso: Pérdida de la visión en el ojo derecho.

Fondo de ojo: Cristalino desplazado hacia arriba, con las zónulas intactas.

Soma: Paciente longilínea, con extremidades superiores e inferiores extremadamente largas, al igual que las falanges, en relación con el tronco o dolicoostenomelia (**figura 1**), arnodactilia, *pectus excavatum*, laxitud articular exagerada y escoliosis dorsal moderada.



Figura 1. Falanges extremadamente largas

Exámenes complementarios

- Hemograma por hematología especial
Hemoglobina: 122 g/L Leucocitos: 6,6 Polimorfonucleares: 0,54 Linfocitos: 0,40 Eosinófilos: 0,06
- Bilirrubina
Total: 3,4 mmol/L Directa: 1,7 mmol/L Indirecta: 1,7 mmol/L
- Transaminasa glutámico- oxalacética: 6 mmol/L
- Transaminasa glutámico- pirúvica: 2 mmol/L
- Glucemia: 3,8 mmol/L
- Creatinina: 70 mmol/L
- Ácido úrico: 196 mmol/L
- Eritrosedimentación: 10 mm/h
- Electrocardiograma: Ritmo sinusal, microvoltaje de los complejos, bradicardia ligera, trastornos de la conducción intraventricular
- Radiografía de tórax: Signos de enfisema pulmonar (**figura 2**)

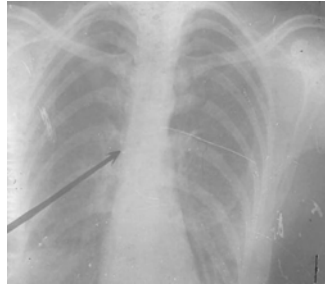


Figura 2. Signos de enfisema pulmonar

- Radiografía de columna dorsolumbar: Escoliosis dorsal moderada
- Ecocardiograma: Dimensión diastólica final de la aorta: 36,7 mm
Dimensión sistólica final de la aorta: 39,0 mm
- Septum : 8,4 mm
- Ventrículo izquierdo en sístole: 39,4 mm
- Ventrículo izquierdo en diástole: 49,5 mm
- Aurícula izquierda: 39 mm
- Pared posterior: 10 mm
- Prolapso de la válvula anterior de la mitral hacia la aurícula izquierda, con 4 cámaras normales y ningún derrame pericárdico (**figuras 3 y 4**)

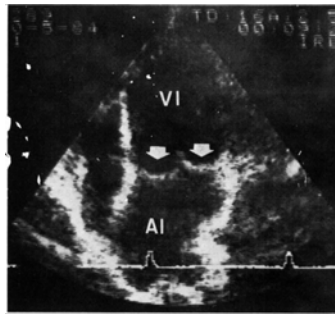


Figura 3. Plano apical de 4 cámaras, donde se apreciaba prolapso mitral holosistólico que afectaba ambas válvulas (flechas). Aurícula izquierda (AI) y ventrículo izquierdo (VI).

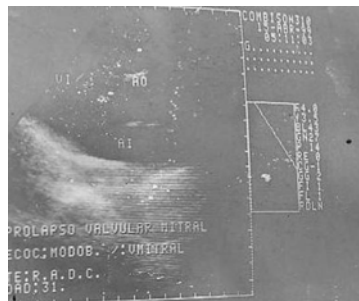


Figura 4. Prolapso de la válvula mitral

- Electroforesis de hemoglobina: AA

10. Gillinov AM, Hulyalkar A, Cameron DE. Mitral valve operation in patients with the Marfan' syndrome. J Thorac Cardiovasc Surg 1994; 107: 724-31.

Dr. José Luis Gamboa García. Hospital Provincial Docente "Dr. Ambrosio Grillo Portuondo". Carretera Central s/n, poblado El Cobre, Santiago de Cuba

- ¹ **Especialista de I Grado en Medicina Interna y Medicina General Integral. Instructor.
Hospital Clínicoquirúrgico Docente "Dr. Ambrosio Grillo Portuondo"**
- ² **Especialista de I Grado en Medicina Interna. Profesor Asistente
Hospital Clínicoquirúrgico Docente "Dr. Ambrosio Grillo Portuondo"**
- ³ **Especialista de I Grado en Medicina Interna. Instructor
Hospital Clínicoquirúrgico Docente "Dr. Ambrosio Grillo Portuondo"**
- ⁴ **Especialista de I Grado en Anatomía Patológica
Hospital Clínicoquirúrgico Docente "Dr. Ambrosio Grillo Portuondo"**

CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Gamboa García JL, Mesa Cedeño L, García Medina JA, Escalona Veloz R. Síndrome de Marfan [artículo en línea]. MEDISAN 2007;11(4). <http://bvs.sld.cu/revistas/san/vol11_4_07/san13407.htm> [consulta: fecha de acceso].