



SÍNDROME DE MARFAN

3 DE DICIEMBRE

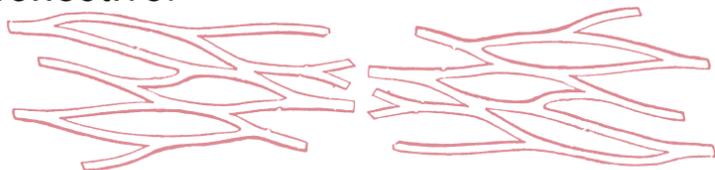
QUÉ ES

Enfermedad de **origen genético** con una gran **variedad de expresiones fenotípicas**, con manifestaciones fundamentalmente en el sistema **musculoesquelético, oculares y cardiovasculares**.



PATOGENIA

Alteración en el gen de la fibrilina (FIB1) localizado en el cromosoma 15 (15q21.1), que determina una producción anómala de la proteína fibrilina, componente que da elasticidad al tejido conectivo.

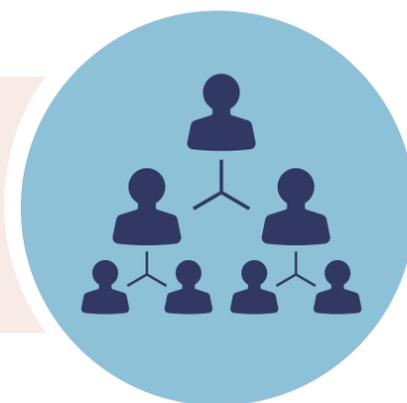


FRECUENCIA

1 de cada 4000-6000

HERENCIA

Autosómica dominante. Un 25% son mutaciones de novo. Hay descritas más de 2000 mutaciones distintas en el gen FIB1.



SÍNTOMAS

- **A nivel cardiovascular:** dilatación de raíz de aorta y prolapso de la válvula mitral. Son las manifestaciones más severas pues si no se detectan puede conducir a disección de raíz de aorta.
- **A nivel musculoesquelético:** extremidades anormalmente largas, hiperlaxitud y deformidades en tórax (pectus excavatum o carinatum) o columna (escoliosis).
- **A nivel ocular:** subluxación del cristalino o miopía precoz.



Se basa en una **detección** lo más **precoz** posible de los pacientes afectados con el fin de evitar las complicaciones. **Betabloqueantes** y **ARA-2** para evitar disección de aorta, así como **seguimiento continuo**, con **cirugía electiva** de la dilatación aortica. **Prevenir y corregir** las **deformidades** ortopédicas. **Ejercicios** adecuados para disminuir el riesgo de disección de aorta y lesiones musculoesqueléticas.

TRATAMIENTO



GT MEDICINA GENÓMICA PERSONALIZADA Y ENFERMEDADES RARAS. SEMERGEN

ALGUNOS RECURSOS DE INTERÉS

- Fundación Marfan: <https://marfan.org/resources/patients/free-resources/spanish/>
- Asociación Síndrome de Marfan SIMA: <http://marfan.es/index.php>
- Orphanet: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>