

Síndrome de Marfan. Reporte de un caso **The Marfan's Syndrome. A case report**

Marino Ruiz de la Paz (1), Pedro Reyes Milián(2), Lourdes Montero Álvarez(1), Raisa Montero Álvarez(3).

Resumen

El síndrome de Marfan es un proceso autosómico dominante con penetrancia completa, pero de expresividad variable. Se diagnostica basándose en los datos clínicos, algunos de los cuales depende del crecimiento. En este trabajo se presenta un caso de un niño de 8 años de edad, que se ingresó en el Hospital General Provincial Docente Roberto Rodríguez con la variedad clínica clásica del síndrome, que mostraba afectación esquelética, ocular y cardiovascular. Se describen las características clínicas del paciente y se compara con la literatura médica revisada. Se destaca la importancia del consejo genético.

Palabras claves: SÍNDROME DE MARFAN, ESQUELÉTICA, OCULAR, CARDIOVASCULAR.

1-Especialista de primer grado en Pediatría. Intensivista.

2-Especialista de primer grado en Psiquiatría. Instructor.

3-Especialista de primer grado en Anestesiología.

INTRODUCCIÓN

En 1896 Marfan describió las alteraciones esqueléticas del síndrome que lleva su nombre y en 1902 Achard (1) denominó al proceso Aracnodactilia. Boeger (1) en 1914 relacionó la ectopia del cristalino con el síndrome y en 1943 las manifestaciones cardiovasculares fueron claramente descritas por Baier y Cols (2) y por Etter y Glover (2). En 1931 Weve demostró que el trastorno era transmitido como un rasgo dominante (1,2). El síndrome de Marfan es un proceso autosómico dominante (esporádico en un 15-30 %) con penetrancia completa, pero de expresividad variable y cuya incidencia es de uno por cada 10 000 personas. El locus FBNI reside en el brazo largo del cromosoma 15. Anteriormente se pensaba que su patogenia estaba relacionada con una síntesis o formación defectuosa de la malla de colágeno (2). El síndrome se caracteriza por tres manifestaciones clínicas básicas, afectación esquelética, ocular y cardiovascular. Se ha descrito hasta el momento una gran variedad de cuadros clínicos asociados con las manifestaciones básicas de la enfermedad que pone de manifiesto su heterogeneidad genética. El presente trabajo tiene como objetivo describir las características clínicas de un caso de síndrome de Marfan en un niño de 8 años con la variedad clínica clásica.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente L.G.V, varón, blanco, de 8 años de edad, nacido producto de un embarazo normal, a término, parto fisiológico, peso al nacer 2850 gramos, apgar 9/9, caída del cordón umbilical a los 6 días de nacido; recibió lactancia materna durante los dos primeros meses de vida, después lactancia artificial. Tiene historia natural de desnutrición y "niño flojo" en el período de la lactancia y segunda infancia. Fue operado a los tres años de edad de hernia inguinoescrotal derecha y a los 5 años se diagnosticó trastorno visual (miopía). Hace un año ingresó en el servicio de miscelánea del Hospital General Provincial Docente Roberto Rodríguez Fernández con el diagnóstico de malnutrición. Se recoge como dato de importancia que su mamá era portadora del síndrome de Marfan (fallecida hace 4 meses). Al examen físico pudimos encontrar: facies alargada; mandíbula estrecha; paladar ojival; ojos hundidos; pectus carinatum; hábito marfanoide; con extremidades largas y delgadas (dolicoestenomelia), la longitud del brazo es bastante mayor que la del tronco; aracnodactilia; escoliosis; segmento inferior

mayor que el segmento superior (73 cm -63 cm); talla 136 cm; signo de la muñeca positivo; pies plano; panículo adiposo muy disminuido; masa muscular escasa; hipotonía muscular; hernia inguinoescrotal izquierda. En el aparato cardiovascular no se escucha soplos, primer ruido normal, segundo ruido aórtico aumentado. Los pulsos distales son normales. FC: 96 lpm. TA: 110/70 mmHg. FR: 20 rpm. Abdomen excavado y sin visceromegalia. Marcha con movimientos exagerados. Laxitud ligamentosa. Exploración oftalmológica: escleróticas blancas, miosis. Cuando se explora con lámpara de hendidura se constata subluxación del cristalino y temblor del iris (iridodonesis). Se comprueba miopía. EKG: normal. Ecocardiograma: dilatación de la raíz de la aorta y prolapso de la válvula mitral. Telecardiograma: I.C.T normal. Rayos X del esqueleto: aracnodactilia de manos y pies, cifoescoliosis, calcáneo alargado.

DISCUSIÓN

Los hallazgos verificados en el examen clínico del paciente, así como la historia familiar del síndrome de Marfan encontrado en su progenitora y los resultados de los exámenes complementarios apuntan claramente hacia el diagnóstico de este síndrome poco frecuente. Otros estudiosos del síndrome reportan su variedad clínica con afectación esquelética, ocular y cardiovascular, como la encontrada por nosotros en este paciente (1-3).

La sospecha diagnóstica del síndrome de Marfan la teníamos desde el inicio por los datos clínicos del crecimiento y por el hábito marfanoide. El paciente mostraba una talla alta y delgada desde el nacimiento, así como una disminución de la grasa subcutánea. La hipotonía muscular, la laxitud articular y los movimientos exagerados durante la marcha estaban presentes en este caso. Las extremidades largas, delgadas, con brazos mucho más largos que el tronco, manos estrechas y dedos largos y delgados (aracnodactilia) son descripciones encontradas en la literatura revisada (1,2,4). El paciente mostró un signo de la muñeca positivo (al rodear la muñeca con el pulgar y el meñique estos dedos se superponen claramente). Las costillas largas y finas pueden contribuir a las deformidades de la parte anterior del tórax, como la prominencia del esternón (5). Las alteraciones oculares son reflejo del defecto del tejido conectivo y consisten en subluxación del cristalino y miopía. La subluxación del cristalino y la iridodonesis fue comprobada por la exploración del ojo con la lámpara de hendidura como se reporta por otros autores en la bibliografía revisada (1,2, 6, 7). La mayoría de los investigadores están de acuerdo que la ecografía permite el diagnóstico precoz de los pacientes que corren más riesgo de complicaciones cardíaca, como la dilatación de la raíz de la aorta, con o sin signos auscultatorios de insuficiencia aórtica que se puede observar en el 80-100 % de los casos y puede ser congénito. A diferencia de los adultos, la regurgitación aórtica franca es menos frecuente en los niños, quizás por la magnitud de la distensión que es necesaria para originar la disfunción aórtica(1,2,5,8,10). El prolapso de la válvula mitral y la dilatación de la raíz de la aorta se comprobó por ecocardiografía en nuestro caso. El carácter hereditario del síndrome de Marfan convierte en imprescindible el consejo genético del riesgo de recidiva. Los hijos de los individuos afectados tienen un riesgo de enfermar del 50 %. El consejo genético tiene importancia especial al diagnosticar nuevos casos y en los adolescentes(2).

ABSTRACT

The Marfan's Syndrome is an autosomal dominant process with complete penetrance, although variable expressivity. It is diagnosed, based on clinical data, some of which depend on its genetic. The case of an eight-years-old child is presented, who was admitted to the "Roberto Rodriguez" Hospital for a classic clinical variety of such syndrome, showing skeletal, ocular and cardiovascular manifestations. The clinical characteristics of the patients are described and compared to the medical literature reviewed.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1- DK NG, Chuak W, Black C, Thomas TM, Mak KL, Boxer M. Neonatal Marfan Syndrome: A case report. J Pediatric Child Health 1999; 35: 321-323.

- 2- Robinson LK. Síndrome de Marfan. En: Behrman RE, Kliegman RM, Arvin AM. Nelson Tratado de Pediatría. 15.ed. V.3. México: Interamericana; 1997: 2468-2469.
- 3- Wong Alfred C, Ting Albert CW, Ckung Stephen WK. Leaking thoracoabdominal. Aortic aneurysm in Marfan Syndrome. Annals Colleg Surg 1999; 3: 120-128.
- 4- Peters KF, Kang F, Home R, Francomano A, Biesecker BB. Living with Marfan Syndrome I. Preception of the condition. Clin Genet 2001; 60: 273- 282.
- 5- Verbraecken J, Declerck A, Vande Heyning P, De Backer W, Wounters EF. Evaluation for sleep apnea in patients with Ehlers Danlos Syndrome and Marfan: A questionarie study. Clin Genet 2001; 60; 369-365.
- 6- Fukutake T, Sakakibara R, Mori M, Araki M, Hattori T. Chronic intractable Headache in a patient with Marfans Syndrome. J Head Face Pain 1999; 37: 291-295.
- 7- Shores J, Berger KR, Murphy EA. Progression of aortic dilatation and the benefit of long-term B-adrenergic blockade in Marfan Syndrome. N Engl J Mmed 1994;330:1335.
- 8- Garcías Pastor A, Guillen Mesado A, Salinero Paniagua J, Jiménez Roldan S. Fusiform aneurysm of the scalp: Annusual cause of focal headaches in Marfan Syndrome. J Head Face Pain 2002; 42: 908-910.

ANEXOS



Fig.1.Observe hábito marfanoide.



Fig.2.Observe arachnodactilia.



Fig.3.Observe signo de la muñeca positivo.