



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

## 160/1076 - ¿Yo también Tengo síndrome de Marfan?

A. Santos Urrutia<sup>a</sup>, M.R. Grande Grande<sup>b</sup>, V. Santos Urrutia<sup>c</sup>, M.Á. Ruíz Guerra<sup>a</sup>, S.I. Pardo del Olmo Saiz<sup>d</sup>, M.S. Piris Santamaría<sup>e</sup>, F.B. del Rivero Sierra<sup>f</sup>, F. Gómez Molleda<sup>g</sup>, A. Fernández Bereciartua<sup>h</sup> y M.C. Domínguez Mosquera<sup>i</sup>

<sup>a</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Campoo. Cantabria. <sup>b</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Rubayo. Medio Cudeyo. Cantabria. <sup>c</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Arrayanes. Linares. Jaén. <sup>d</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Camargo Interior. Cantabria. <sup>e</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Castro Interior. Cantabria. <sup>f</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Alto Asón. Cantabria. <sup>g</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Ramales. Cantabria. <sup>h</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Campoo. Reinosa. Cantabria. <sup>i</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Selaya. Cantabria.

## Resumen

**Descripción del caso:** Varón de 37 años. Refiere fallecimiento de su hermano de 39 años de forma súbita cuya causa ha sido una disección aórtica asociada a una dilatación aórtica, aporta informe del médico forense para descartar enfermedad de Marfan dado de hay 3 antecedentes de familiares fallecidos por la misma causa y se sugiere realizar estudio familiar. Estudiado por medicina interna, cardiología y oftalmología cumple criterios para diagnóstico de sd. de Marfan pendiente de valorar pruebas genéticas (no se realizan en hospital de referencia).

**Exploración y pruebas complementarias:** A la inspección paciente constitución longilínea, con extremidades alargadas, tórax pectus excavatum, laxitud rotuliana, ligera cifosis. Ecocardiograma: prolapso de la válvula anterior de la mitral. Dilación raíz aórtica 3 cm.

**Juicio clínico:** Probable síndrome de Marfan.

**Diagnóstico diferencial:** Síndrome de Shprintzen-Golberg, síndrome de Loeys-Dietz síndrome de Ehlers-Danlos, síndrome ectasia lentis, síndrome prolapso mitral, otras enfermedades del tejido conectivo.

**Comentario final:** El síndrome de Marfan es una enfermedad genética autosómica dominante por una alteración genética en el cromosoma 15 que provoca alteraciones en proteínas que forman parte del tejido conectivo. En la mayoría de los casos se llega al diagnóstico mediante la historia y exploración física del paciente, siendo más fácilmente establecido cuando el paciente y otros miembros de su familia presentan luxación del cristalino, dilatación de la aorta y extremidades largas y delgadas. En todos los pacientes en los que se sospeche se deberá realizar un ecocardiograma y una revisión ocular.

## BIBLIOGRAFÍA

1- Robbins. Síndrome de Marfán. Patología Estructural y Funcional. 6ª Ed. McGraw-Hill. Interamericana. Madrid 2000. p. 159-60.

2. Iorde L, Carey J, Bamshad M, White R. Genética del Desarrollo. Genética Médica. 2ª ed. Harcourt, Madrid, 2000. p. 204-20.
3. Robinson L. Síndrome de Marfán. En: Nelson Tratado de Pediatría. Vol. N° 2. 15ª ed. McGraw-Hill Interamericana, Madrid 1997, p. 2468-9.
4. Amaral FT, Carvalho SR, Granzotti JA, Vieira LH, Pina Neto JM, Nunes MA. Neonatal heart failure and Marfan Syndrome. Arq Bras Cardiol. 1996;67:355-7.