



Cardiocre

www.elsevier.es/cardiocore



Editorial

Síndrome de Marfan. Novedades en su diagnóstico y manejo

Marfan syndrome. Advances in diagnosis and management

En los últimos años, el mayor conocimiento de la enfermedad, los importantes avances en los métodos diagnósticos, así como en el tratamiento quirúrgico de la afectación vascular, han dado lugar a cambios significativos en el abordaje de pacientes con síndrome de Marfan. A pesar de ello, esta entidad continua estando asociada a una alta mortalidad. La reducción de muertes causadas por las complicaciones cardiovasculares en este síndrome requiere una mejora en la identificación precoz de los pacientes y una adecuada estratificación de riesgo que permita aplicar un tratamiento correcto.

En este número de *Cardiocre*, se incluyen varias secciones que tratan de abarcar los principales aspectos relacionados con el síndrome de Marfan, en un intento de cumplir uno de los objetivos de la revista, como es la formación médica continuada.

La evaluación diagnóstica del síndrome de Marfan es inevitablemente compleja debido a la alta variabilidad de presentación de los individuos afectados, la dependencia de la edad en muchas de las manifestaciones, ausencia de *gold standards*, y el amplio diagnóstico diferencial.

Se incluye una sección inicial¹ que analiza la actualización de los nuevos criterios diagnósticos propuestos recientemente². En ésta, se le da mayor valor a dos hallazgos cardinales, aneurisma/disección de la raíz aórtica y la ectopia lentis, siendo suficiente la combinación de ambas para establecer el diagnóstico, perdiendo importancia en la evaluación diagnóstica manifestaciones menos específicas. Por otra parte, al estudio genético molecular de *FBN1* y otros genes relevantes (por ej., *TGFBR1* y *2*) se le asigna un papel más prominente. En este apartado, se identifican unos perfiles diagnósticos, en base a criterios concretos, realizándose una serie de consideraciones específicas en relación con órganos y sistemas. Por último, se recalca la existencia de varias entidades en las que se reconocen manifestaciones clínicas que se superponen con el síndrome de Marfan en los sistemas cardiovascular, ocular y esquelético. Esto incluye entidades con aneurisma aórtico (*síndrome de Loeys-Dietz* (SLD), *válvula aórtica bicúspide*, *aneurisma aórtico torácico familiar*, *Ehler-Danlos vascular*, *síndrome de tortuosidad arterial*), ectopia lentis (*síndrome de ectopia lentis*, *síndrome de Weil-Marchesani*,

homocistinuria y *síndrome de Stickler*) o manifestaciones sistémicas del síndrome de Marfan (*síndrome Shprintzen-Goldberg*, *aracnodactilia contractural congénita* o *síndrome de Beals*, *SLD*, *fenotipo MASS* y *síndrome de prolapso de válvula mitral*).

En una segunda siguiente sección, los doctores M.T. Yoles y R. Aguilar Torres³ exponen, incluyendo casos prácticos, las recomendaciones prácticas, extraídas de guías relativas al manejo de las manifestaciones cardiovasculares en el síndrome de Marfan. Se aborda, con un especial y atractivo enfoque didáctico, desde el diagnóstico hasta el tratamiento y seguimiento, basados en información obtenida de estudios de seguimiento, ensayos aleatorizados y modelos experimentales.

Nadie duda que la cirugía profiláctica de la raíz aórtica mediante la técnica de Bentall y de Bono modifique la historia natural de los pacientes con síndrome de Marfan. Sin embargo, los avances en la reparación valvular aórtica, con el desarrollo de nuevas técnicas que preservan la válvula aórtica nativa, han supuesto un gran avance en la reducción de morbilidad a largo plazo de estos pacientes. Porras et al⁴ describen en este número las diferentes cirugías reparadoras de una forma gráfica y completa, con resultados excelentes a corto y largo plazo, habiéndose convertido en los últimos años en el nuevo "patrón oro" o tratamiento de elección para los pacientes con síndrome de Marfan, fundamentalmente en centros que han adquirido suficiente experiencia.

En una cuarta sección, del grupo del Instituto de Investigación Biomédica de A Coruña, el doctor Lorenzo Monserrat et al⁵, exponen brillantemente el papel de la genética en el síndrome de Marfan, realizando no solo una descripción de los genes relacionados con el síndrome, sino que explican de una forma comprensible y completa los métodos de estudio, los tipos de mutaciones y los criterios para establecer la patogenicidad de las mismas. Además, explican de una forma clara y didáctica la importancia de la correlación genotipo-fenotipo y, finalmente, establecen una serie de indicaciones para el estudio genético.

En la última sección, y no por ello menos importante, se realiza una muy interesante revisión de los aneurismas aórticos hereditarios, dada la importancia de su conocimiento

en el diagnóstico diferencial con el síndrome de Marfan. En este diagnóstico diferencial, la doctora E. Fortuny, et al⁶, repasan detalladamente las distintas entidades que cursan con aneurisma de aorta torácica familiar, sindrómicos y no sindrómicos, incluyendo información de gran importancia en el diagnóstico y tratamiento de las mismas.

En la actualidad son escasos los centros que disponen de Unidades de Cardiopatías Familiares o específicamente de Marfan. El hecho de que se trate de una enfermedad poco frecuente, así como su expresión clínica se extienda en distintos órganos y sistemas, en ocasiones de complejo diagnóstico y manejo, y que requiere una atención multidisciplinar, justifica la existencia de Unidades específicas para la atención de estos pacientes, como las hace años implantadas en el Hospital Doce de Octubre de Madrid (<http://www.cirugiacardiaca.org/>) y Hospital Vall d'Hebrón de Barcelona (<http://www.vhebron.net/vhesp.htm>), y como la recientemente inaugurada en el Hospital Universitario Virgen de la Victoria de Málaga (<http://www.aredelcorazonhcvv.com/>).

BIBLIOGRAFÍA

1. Cabrera-Bueno F, Gallego García de Vinuesa P, Evangelista A, et al. Nuevos criterios diagnósticos en el síndrome de Marfan. *Cardiocre*. 2011;46:85-8.
2. Loeys BL, Dietz HC, Braverman AC, et al. The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. *J Med Genet*. 2010;47:476-85.
3. Yoles MT, Aguilar Torres R. Manejo de la afectación cardiovascular en el síndrome de Marfan. *Cardiocre*. 2011;46:89-96.
4. Porras Martín C, Mataró López MJ, Sánchez Espín G. Cirugía profiláctica de la aorta y tratamiento del prolapso de la válvula mitral en el síndrome de Marfan. *Cardiocre*. 2011;46:97-100.
5. Barriales-Villa R, García DA, Monserrat L. Genética del síndrome de Marfan. *Cardiocre*. 2011;46:101-4.
6. Fortuny E, Cañadas V, Vilacosta I. Aneurisma aórtico en síndromes hereditarios Diagnóstico diferencial con el síndrome de Marfan. *Cardiocre*. 2011;46:105-8.

Fernando Cabrera-Bueno^{a,*}, Alejandro Recio Mayoral^b,
Nieves Romero Rodríguez^c, Antonio Jesús Muñoz García^a y
Manuel Jiménez Navarro^a

^a Servicio de Cardiología, Hospital Universitario Virgen de la
Victoria, Málaga, España

^b Servicio de cardiología, Hospital Virgen de la Macarena,
Sevilla, España

^c Servicio de Cardiología, Hospital Virgen del Rocío,
Sevilla, España

* Autor para correspondencia.

Correos electrónicos: fjcabrera@secardiologia.es,
cabrerabueno@canalmarfan.org (F. Cabrera-Bueno).

1889-898X/\$ – see front matter

© 2011 SAC. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los
derechos reservados.

doi:10.1016/j.carcor.2011.06.003