



Esenciales: hojas informativas de fácil lectura

¿Qué es el síndrome de Marfan?

El síndrome de Marfan es un desorden que afecta el tejido conectivo. Generalmente se transmite de padres a hijos a través de los genes, pero también puede ser el resultado de una mutación genética espontánea.

¿Qué es el tejido conectivo?

El tejido conectivo sustenta muchas partes del cuerpo. Se le puede considerar como un tipo de “pegamento” entre las células que:

- ayuda a proveer nutrientes al tejido
- da forma y fortaleza a los tejidos
- en algunos tejidos ayuda a que éstos realicen sus funciones.

Si usted tiene el síndrome de Marfan, muchos sistemas del cuerpo pueden verse afectados, tales como:

- el esqueleto
- el corazón y los vasos sanguíneos
- los ojos
- la piel
- el sistema nervioso
- los pulmones.

¿Quién tiene el síndrome de Marfan?

Hombres, mujeres y niños pueden tener el síndrome de Marfan. Se encuentra en personas de todas las razas y grupos étnicos.

¿Cuál es la causa del síndrome de Marfan?

El tejido conectivo está compuesto por muchos tipos de proteínas. Una de estas proteínas es la “fibrilla”. El síndrome de Marfan es causado por un defecto en el gen que produce la fibrilla.

¿Cuáles son los síntomas del síndrome de Marfan?

El síndrome de Marfan puede afectar de distintas maneras. Algunas personas tienen síntomas leves, y otras tienen problemas graves. La mayoría de las veces los síntomas empeoran a medida que se envejece.

El esqueleto

Las personas con el síndrome de Marfan a menudo son muy altas y delgadas, tienen articulaciones o coyunturas muy sueltas o flexibles y pueden tener:

Departamento de Salud y Servicios
Humanos de los EE.UU.
Servicio de Salud Pública

Instituto Nacional de
Artritis y Enfermedades
Musculoesqueléticas y de la Piel
Institutos Nacionales
de la Salud
1 AMS Circle
Bethesda, MD 20892-3675

Teléfono: 301-495-4484;
1-877-22-NIAMS (gratis)
TTY: 301-565-2966
Fax: 301-718-6366
Correo Electrónico:
NIAMSInfo@mail.nih.gov
www.niams.nih.gov



- huesos que son más largos de lo normal (ej. los brazos, las piernas, los dedos de las manos y de los pies)
- la cara larga y estrecha
- los dientes apiñados porque el paladar está arqueado
- el esternón abultado hacia afuera o que forma un hueco hacia adentro
- la columna vertebral encorvada
- los pies planos.

El corazón y los vasos sanguíneos

La mayoría de las personas que tienen el síndrome de Marfan tienen problemas del corazón y con los vasos sanguíneos, como:

- debilidad de la aorta (la arteria mayor que lleva sangre del corazón al resto del cuerpo). La aorta se puede desgarrar o romper.
- válvulas del corazón que gotean, causando un "soplo cardíaco". Un escape grande puede causar dificultad para respirar, cansancio y un ritmo cardíaco rápido o irregular.

Los ojos

Algunas personas con el síndrome de Marfan tienen problemas con los ojos, como:

- miopía
- glaucoma (presión alta dentro de los ojos) a una edad joven
- cataratas (el cristalino se vuelve opaco)
- dislocación de uno o ambos cristalinos del ojo
- desprendimiento de la retina del ojo.

La piel

Muchas personas con el síndrome de Marfan tienen:

- marcas de estrías en la piel. Las estrías no son un problema de salud.
- una hernia (parte de un órgano interno que se sale de su cavidad natural).

El sistema nervioso

El cerebro y la médula espinal están cubiertos por fluidos y una membrana. La membrana está hecha de tejido conectivo. Cuando las personas con el síndrome de Marfan envejecen, la membrana se puede debilitar y estirar. Esto afecta los huesos en la parte baja de la columna vertebral (espina). Los síntomas de este problema incluyen:

- dolor de estómago
- piernas adoloridas, adormecidas o débiles.

Los pulmones

Las personas con el síndrome de Marfan frecuentemente no tienen problemas con los pulmones. Si surgen síntomas en los pulmones, éstos pueden incluir:

- rigidez de los alvéolos (o pequeños sacos de aire en los pulmones)
- colapso de un pulmón provocado por el estiramiento o la hinchazón de los alvéolos pulmonares
- ronquidos o dejar de respirar por periodos cortos (llamado apnea del sueño) mientras duerme.

¿Cómo se diagnostica el síndrome de Marfan?

No existe un examen específico para diagnosticar el síndrome de Marfan. Su médico puede usar varios criterios para hacer un diagnóstico, entre éstos:

- historial médico
- antecedentes familiares (algún familiar que tenga el síndrome de Marfan o que haya fallecido joven a causa de problemas del corazón)
- examen físico, incluyendo medidas del tamaño de los huesos en los brazos y las piernas
- examen de los ojos, incluyendo un examen con una "lámpara de hendidura"
- exámenes del corazón, como ecocardiograma (un examen que usa ondas de ultrasonido para observar el corazón y la aorta).

¿Qué tipos de médicos tratan el síndrome de Marfan?

Puede que necesite varios médicos especialistas para tratar los muchos síntomas del síndrome de Marfan. Su equipo de profesionales de la salud puede incluir un:

- médico de cabecera o pediatra
- cardiólogo – médico que trata problemas del corazón
- ortopeda – médico que trata problemas de los huesos
- oftalmólogo – médico que trata problemas de los ojos
- genetista – médico que se especializa en enfermedades genéticas.

¿Cuál es el tratamiento para el síndrome de Marfan?

No existe una cura para el síndrome de Marfan, pero ciertas actividades pueden ayudar a tratar, y a veces, prevenir problemas relacionados con:

El esqueleto

- hágase un examen anual de la columna vertebral y el esternón
- use un braguero para la espalda, o sométase a una cirugía para corregir los problemas serios.

El corazón y los vasos sanguíneos

- hágase chequeos médicos regulares y ecocardiogramas

- vea a un médico o vaya a una sala de urgencias cuando tenga dolores de pecho, espalda o abdomen
- use una pulsera de alerta médica
- tome medicamentos para los problemas con las válvulas del corazón
- sométase a una cirugía para reemplazar una válvula o reparar la aorta si el problema es serio.

Los ojos

- hágase un examen anual de los ojos
- use anteojos o lentes de contacto
- sométase a una cirugía, si es necesario.

Los pulmones

- no fume (puede hacerle daño a los pulmones)
- vea a un médico si tiene problemas de respiración mientras duerme.

El sistema nervioso

- tome medicamentos para el dolor si la membrana de la médula espinal se hincha.

La dieta

- lleve una dieta equilibrada que le ayude a mantener un estilo de vida saludable, aunque ninguna vitamina o suplemento puede detener, curar o prevenir el síndrome de Marfan.

¿Qué tienen que saber las mujeres embarazadas que tienen el síndrome de Marfan?

Las mujeres que tienen el síndrome de Marfan pueden tener y tienen bebés saludables. Como un embarazo puede estresar el corazón, las mujeres embarazadas deben de ver a un obstetra y a otros médicos que sepan del síndrome de Marfan. Su médico le puede ayudar a prevenir problemas con el corazón mientras está embarazada.

¿Cuáles son algunos efectos emocionales y psicológicos del síndrome de Marfan?

Un desorden genético puede causar tensión social, emocional y financiera. A menudo requiere cambiar las expectativas y los estilos de vida. Las personas con el síndrome de Marfan pueden tener emociones fuertes, incluyendo coraje y miedo. También pueden estar preocupadas acerca de si sus hijos tendrán el síndrome de Marfan.

Las personas que tienen el síndrome de Marfan necesitan tener:

- un cuidado médico apropiado
- la información correcta
- un sólido apoyo social.

El obtener información genética también puede ayudarle a aprender más acerca de la enfermedad y el riesgo de transmitirla a sus hijos.

¿Qué investigaciones se están haciendo acerca del síndrome de Marfan?

Los científicos están investigando varios aspectos del síndrome de Marfan, como por ejemplo:

- factores que causan problemas del corazón y de los vasos sanguíneos
- el proceso que derive a problemas esqueléticos
- el papel de un mensajero químico llamado transformación de crecimiento factor-beta (TGF-β)
- los genes relacionados con el síndrome de Marfan
- defectos en el gene de la "fibrilla"
- familias que tienen el síndrome de Marfan
- cómo el síndrome de Marfan afecta al tejido conectivo
- por qué las personas con el síndrome de Marfan tienen diferentes síntomas
- nuevos tratamientos, medicamentos y cirugías para ayudar a las personas con el síndrome de Marfan.

Para más información acerca del síndrome de Marfan y otras condiciones relacionadas:

Instituto Nacional de Artritis y Enfermedades Musculoesqueléticas y de la Piel (NIAMS, por sus siglas en inglés)

Institutos Nacionales de la Salud

1 AMS Circle

Bethesda, MD 20892-3675

Teléfono: 301-495-4484 ó 877-22-NIAMS (226-4267) (gratis)

TTY: 301-565-2966

Fax: 301-718-6366

Correo electrónico: NIAMSInfo@mail.nih.gov

www.niams.nih.gov

NIAMS apoya la investigación y la capacitación de científicos y otros profesionales de la salud que ofrecen tratamiento y ayudan a prevenir enfermedades de los huesos, músculos, articulaciones o coyunturas y la piel. También, NIAMS intenta promover el conocimiento sobre las causas de estas enfermedades, a la vez que ofrece al público información relacionada.

La información que aparece en esta publicación se resumió en un formato de fácil lectura, y se tomó de una publicación más extensa del NIAMS. Para pedir la versión en inglés, Marfan Syndrome Q&A, por favor llame al NIAMS a los números que están arriba. Para ver el texto completo o para ordenarlo en línea, visítenos en la Web: <http://www.niams.nih.gov>.