

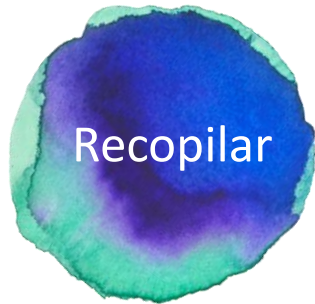
Gabriel Suárez. MIR 1
Tutora: Olga Gómez

Síndrome de Marfan

Diagnóstico y
seguimiento
Nuestra casuística

Justificación y objetivos

Enfermedad más frecuente del tejido conectivo
Expresividad variable
Patología multisistémica
Criterios diagnósticos con difícil adaptación al paciente pediátrico



Descripción de la enfermedad

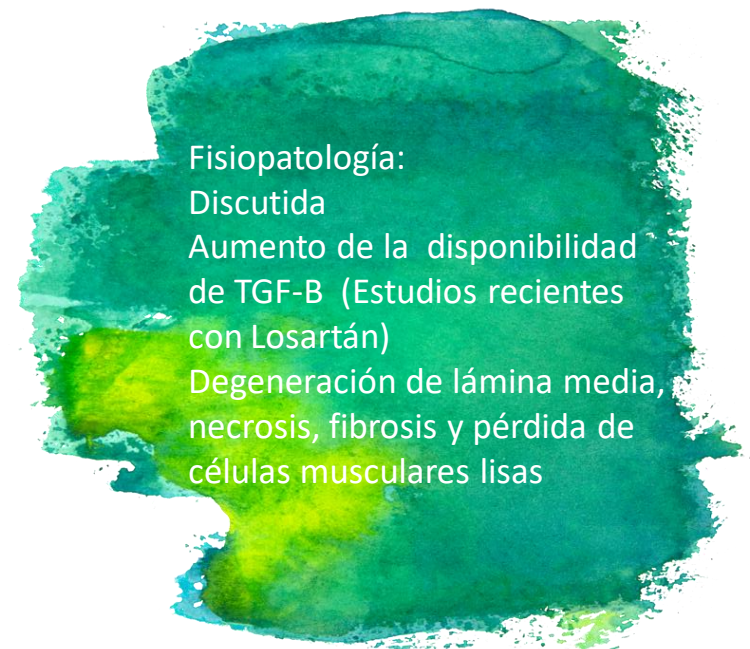


Enfermedad del tejido conectivo
mas frecuente

Incidencia 1/3000 -1/ 5000

Transmisión autosómica
dominante, alta penetrancia pero
expresividad variable

Gen FBN1 (90%) TGFB1 & 2 (+-10%)



Fisiopatología:

Discutida

Aumento de la disponibilidad
de TGF-B (Estudios recientes
con Losartán)

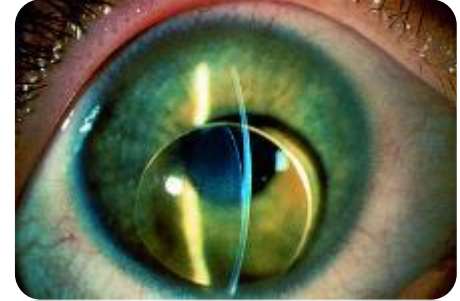
Degeneración de lámina media,
necrosis, fibrosis y pérdida de
células musculares lisas



**Servicio de
Pediatría**

DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

Descripción de la enfermedad

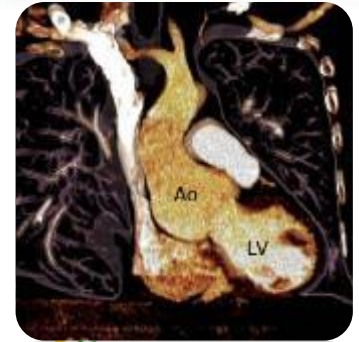


Clínica cardinal

-Vascular: dilatación de raíz de aorta. Condiciona formación de aneurismas y disección con la evolución. Principal causa de mortalidad

-Oftalmológica: subluxación de cristalino superior

-Musculoesquelética: laxitud articular, mayor crecimiento de huesos largos, condicionando una talla superior a la estimada.



**Servicio de
Pediatría**

DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

Criterios diagnósticos (Ghent modificados)

Sin antecedentes familiares

- Subluxación de cristalino Y dilatación de raíz aorta $Z \geq 2$
- Subluxación de cristalino Y mutación causal
- Dilatación de raíz aorta y mutación causal
- Dilatación de raíz aorta $Z \geq 2$ Y Score sistémico ≥ 7

Con antecedentes familiares

- Subluxación de cristalino
- Dilatación de raíz aorta $Z \geq 2$
- Score sistémico ≥ 7



Criterios diagnósticos

- (M) Signo del pulgar y muñeca
- (P) Pectum excavatum y carinatum
 - (H) Pies valgos/planos
- (N) Neumotórax espontáneo
 - (E) Ectasia dural
- (A) Protrusión del acetábulo
- (S) Segmento superior/inferior Brazada/talla
 - (C) Escoliosis o cifosis
- (R) Extensión reducida del codo
 - (F) Rasgos faciales
 - (O) Miopía >3
 - (L) Prolapso mitral
 - (T) Estrías cutáneas

Score sistémico

En el paciente pediátrico

Síntomas edad-dependientes

Algunos síntomas comunes en la población general

Expresividad variable, solapamiento con otras enfermedades de tejido conectivo

Enfermedad inespecífica del tejido conectivo

En ausencia de mutación, score menor de 7 y/o dilatación de aorta $Z < 3$

Enfermedad de Marfan potencial

Mutación causal identificada pero aorta con $Z < 3$

Evaluación inicial

Realizar Score sistémico

Valorar consultas por Cardiología (realización de ecocardiografías seriadas) ,
Oftalmología y Traumatología

Valorar pruebas diagnósticas (Rx, Resonancia magnética)

Diagnóstico diferencial :

Síndrome de Loeys-Dietz

Mutación de TGFR 1&2
Hipertelorismo, paladar
hendido úvula bífida ,
aneurismas, aórticos y de
otros vasos

Homocistinuria

Hábito corporal
marfanoide, subluxación
del cristalino
Niveles de homocisteína

Síndrome de Ehler- Danlos

Hipermovilidad
articular,
aneurismas
arteriales



**Servicio de
Pediatría**

DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

Marfan.org

Feature		Value	Click to include
Wrist AND thumb sign	+	3	☐
Wrist OR thumb sign	+	1	☐
Pectus Carinatum Deformity	+	2	☐
Pectus Excavatum or Chest Asymmetry	+	1	☐
Hindfoot Deformity	+	2	☐
Plain Flat Foot	+	1	☐
Spontaneous Pneumothorax	+	2	☐
Dural Ectasia	+	2	☐
Protuberant Acetabulae	+	2	☐
Scoliosis or Thoracolumbar Kyphosis	+	1	☐
Reduced Elbow Extension	+	1	☐
3 of 5 Facial Features	+	1	☐
Skin Striae	+	1	☐
Severe Myopia	+	1	☐
Mitral Valve Prolapse	+	1	☐
Reduced Upper Segment / Lower Segment & Increased Arm span / Height	+	0	Open to calculate

*A score of ≥ 7 is considered a positive systemic score.

Aortic Root Z-Scores for Children

For patients up to 24 years of age, utilizing systolic, inner to inner edge measurement of the sinuses of valvula according to personal communication from Steve Colan.

For further reading: Colan SD: Appendix: Normal Echocardiographic Values for Cardiovascular Structures, in *Echocardiography in Pediatric and Congenital Heart Disease From Fetus to Adult*, Second Edition, Lei WM, Mertens LL, Cohen MS, Geva T (editors). John Wiley & Sons, Ltd 2015.

Height (cm) :

Weight (kg) :

BSA : 0

Ao Root at sinuses of Valvula (in cm) :

Calculate

Print Result

Clear Entries

Z-Score: 0



**Servicio de
Pediatría**

DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

Seguimiento y tratamiento

Papel fundamental de Atención primaria

Ecocardiografías seriadas (frecuencia dependiente de dilatación aórtica y velocidad de crecimiento)

Seguimiento en consulta de enfermedades minoritarias en niños y adultos

Adecuación de la actividad física: Se recomiendan ejercicios aeróbicos de baja intensidad, contraindicados deportes competitivos y de contacto

Tratamiento médico (β -Bloqueantes/ inh. Angiotensina II)

Cirugía electiva en casos seleccionados

**Losartan for the Treatment of
Marfan Syndrome**

Hope Fades*

Eric M. Isselbacher, MD, MSc

**Losartan vs. Atenolol to Prevent Aortic Dilatior
Marfan Syndrome**

Sep 27, 2018

Authors:

Telido Tura G, Forteza A, Rodríguez Palomares J, et al.



**Servicio de
Pediatría**

DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

	Edad dx	Antecedente familiares	Cristalino	Aorta	Score sistémico	Genetica	Dx	Tto
1	6 años	No	No	No	1p 1c 1m (3)	No	EITC	No
2	8 años	Madre Marfan	No	Si Z2.5	1r 1p 1t (3)	Positiva FBN1	Marfan potencial	Losartán
3	6 años	Padre y madre Marfan	Si	No	2h 1f 3m 2p (8)	Positiva FBN1	Marfan potencial	No
4	13 años	No	No	No	2h (2)	No	EITC	No
5	11 años	Madre	Si	Si Z 3.33	1c 1f 1p 1b 2h 3m (9)	Positiva FBN1	Marfan potencial	Losartán
6	13 años	No	No	Si Z 2.6	1c 1p 3m 1f (6)	Negativa	EITC	No
7	8 años	Hermana sospecha Marfan	No	No	1m (1)	No	No dx	No
8	8 años	Madre fallecida, rotura de aneurisma	Si	Si Z2.04	3m 1l (4)	Positiva	Marfan potencial	No

9	14 años	No	No	No	1p 3m 1 o 1f 1c 2e 1s (10)	Penediente	Marfan potencial	No
10	16 años	Hermano fallecido Marfan, padre clínica compatible	Si	Si Z2.07	2e 1c 1 o 1f 1s 2h 3m 1f (12)	Positiva FBN1	Marfan potencial	No
11	10 años	No	No	Si Z3.72	1c 2n 1f 1s 1l 1 o 2h 2e (11)	Positiva FBN1	Marfan	Atenolol
12	9 años	No	Si	No	1c 1f 1s 2e (5)	Variable no descrita. Probable patológica	Marfan potencial	No
13	8 años	No	No	No	1s 1r (2)	Negativa	EITC	No
14	7 años	No	No	No	1r (1)	No	EITC	No
15	10 años	No	Si	No	1f 1m (1)	No	EITC	No

Conclusiones

Enfermedad multisistémica, importancia de evaluaciones periódicas y seguimiento multidisciplinar

En nuestro hospital:

15 niños con sospecha clara de Marfan vistos en consultas externas en los últimos 5 años

Mejoras posibles:

Score sistémico desglosado en cada visita y reflejado en la historia

Adoptar la nomenclatura de población pediátrica



**Servicio de
Pediatría**

DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL