

DATOS SOBRE EL SÍNDROME DE MARFAN

El Síndrome de Marfan es un trastorno del tejido conectivo. El tejido conectivo es el que hace que todas las partes del cuerpo se mantengan en su lugar y ayuda a controlar el crecimiento del cuerpo. Como el tejido conectivo se encuentra en todo el cuerpo, las características del Síndrome de Marfan pueden ocurrir en diferentes partes del cuerpo.



Las características del el Síndrome de Marfan se encuentran con más frecuencia en el corazón, los vasos sanguíneos, los huesos, las articulaciones y los ojos. En ocasiones también resultan afectados los pulmones y la piel. El Síndrome de Marfan no afecta la inteligencia.

¿Que ocasiona el síndrome de Marfan?

El Síndrome de Marfan es causado por un defecto (mutación) de un gen que le dice al cuerpo cómo hacer la fibrilina-1, una proteína que forma parte importante del tejido conectivo. Esta mutación crea diferentes características del Síndrome de Marfan y cause problemas médicos para personas con el Síndrome de Marfan.

¿Quién tiene síndrome de Marfan?

Aproximadamente 1 de entre 5,000 personas tiene síndrome de Marfan. Esto incluye a hombres y mujeres de todas las razas y de todos los grupos étnicos. El Síndrome de Marfan puede ser hereditario, esto quiere decir que heredan la mutación de un padre que tiene el Síndrome de Marfan. Esto le sucede a

aproximadamente 3 de cada 4 personas con el Síndrome de Marfan. Otras personas tienen mutaciones espontáneas, lo que quiere decir que son los primeros con el Síndrome de Marfan en su familia. Las personas con el Síndrome de Marfan tienen 1 probabilidad de cada 2 de pasar la mutación cada vez que tienen un hijo.

Las personas con el Síndrome de Marfan nacen así, pero pueden no darse cuenta de ninguna de sus características sino hasta más adelante en su vida. Sin embargo, las características del Síndrome de Marfan pueden aparecer a cualquier edad, incluyendo en infantes y niños pequeños. Las características y los problemas médicos asociados con el Síndrome de Marfan pueden empeorar conforme avanza la edad de la persona.

¿Cuáles son las características del síndrome de Marfan?

Las características del Síndrome de Marfan pueden ocurrir en muchas partes distintas del cuerpo. Es raro que una persona tenga todas las características. Algunas de las características del Síndrome de Marfan son fáciles de notar. Otras características, tales como los problemas del corazón, están escondidas y se necesita de pruebas especiales para encontrarlas. Es importante que las personas con características del Síndrome de Marfan vean a un doctor que conozca el Síndrome de Marfan.

He aquí algunas de las características más comunes del Síndrome de Marfan:

Corazón y vasos sanguíneos (sistema cardiovascular)

- La aorta, la arteria principal que acarrea la sangre del corazón al cuerpo, se encuentra ensanchada o abultada (dilatación o aneurisma aórtica)
- Separación de las capas de la aorta que puede causar una rasgadura (diseción aórtica)
- Válvula mitral “suave” (prolapso de la válvula Mitral – PVM)

Huesos y articulación (sistema esquelético)

- Brazos y piernas largos
- Cuerpo alto y delgado
- Curvatura de la columna (Escoliosis o cifosis)
- El pecho se hunde (pectus excavatum) o sobresale/pecho de paloma (pectus carinatum)
- Dedos de las manos largos y delgados
- Articulaciones flexibles
- Pies planos
- Dientes demasiado juntos

¿Cómo es la vida de una persona con síndrome de Marfan?

Aunque no existe una cura para el Síndrome de Marfan, los avances de la medicina están ayudando a que la gente viva más tiempo y a que disfrute de buena calidad de vida. Al mismo tiempo, las investigaciones están descubriendo nuevas maneras de tratar a las personas con el Síndrome de Marfan. La mayoría de las personas con el Síndrome de Marfan pueden trabajar, ir a la escuela y disfrutar de pasatiempos activos.

Es muy importante que las personas con el Síndrome de Marfan busquen tratamiento y sigan las recomendaciones de su médico. Una de las razones es que los problemas del corazón pueden causar muerte súbita si no se atienden. Un diagnóstico temprano significa que se puede comenzar con tratamiento en una etapa temprana de la vida. Las personas con el Síndrome de Marfan no deben jugar deportes en equipo, tales como el fútbol americano, fútbol soccer, o basquetbol. No deben tampoco levantar objetos pesados en el trabajo, en la casa o en el gimnasio.

¿Que debe usted hacer si hay sospecha de síndrome de Marfan?

Busque a un doctor que esté familiarizado con el Síndrome de Marfan, para que pueda buscar este trastorno. Tenga en mente que usted puede tener las características del Síndrome de Marfan y sin embargo no tener el trastorno. La única manera de saber de seguro es ver a un médico que conozca el Síndrome de Marfan.

¿Tiene preguntas? ¿Desea más información?

El Síndrome de Marfan es un trastorno complejo con muchas características que afectan diferentes partes del cuerpo. He aquí algunas maneras para aprender más sobre el Síndrome de Marfan:

- Llame a nuestro centro de ayuda, 800-862-7326, ext. 126 para hablar con una enfermera que pueda responder a sus preguntas y le enviaremos información adicional.
- Visite nuestro sitio web en marfan.org. Usted puede imprimir la información que le interesa y hacer preguntas línea.