

LOS PULMONES EN EL SÍNDROME DE MARFAN

Muchas personas con el síndrome de Marfan y algunos trastornos relacionados sufren complicaciones pulmonares o problemas con los pulmones. Si usted tiene el síndrome de Marfan, es importante que consulte a un experto en pulmones (médico de los pulmones) si sospecha que tiene cualquier problema con los pulmones.

Aproximadamente el 70 por ciento de personas con el síndrome de Marfan tienen también una enfermedad pulmonar restrictiva.



Los problemas pulmonares en personas con el síndrome de Marfan pueden ser el resultado de muchos factores diferentes, incluyendo:

- Escoliosis (desviación de la columna) o anomalías del pectus (hueso del pecho) que pueden restringir la función pulmonar y causar inflamación de los tejidos blandos
- Músculos respiratorios débiles que pueden restringir la función pulmonar
- Pulmones subdesarrollados con espacios de aire agrandados que pueden causar colapso pulmonar repentino (neumotórax espontáneo) y enfisema
- Vías respiratorias disfuncionales que causan asma o bronquitis crónica

¿Cuáles son los tipos más comunes de problemas pulmonares en personas con el síndrome de Marfan?

Los problemas pulmonares que se pueden desarrollar incluyen:

Enfermedad pulmonar restrictiva

Aproximadamente el 70 por ciento de las personas con el síndrome de Marfan tienen también una enfermedad pulmonar restrictiva. La enfermedad pulmonar restrictiva dificulta la expansión del pecho y que usted dé

respiraciones completas. Eso, a su vez, hace que para su cuerpo sea difícil absorber la cantidad de oxígeno que necesita. Si tiene el síndrome de Marfan, la enfermedad pulmonar restrictiva puede ser el resultado de debilidad muscular o el resultado de problemas estructurales como la escoliosis, cifosis o esternón severamente hundido que puede reducir el espacio disponible para los pulmones e interfiere con su capacidad para expandirse. La enfermedad pulmonar restrictiva hace que la respiración sea más difícil y puede causar dificultad para respirar durante la actividad leve, tos, sibilancias o dolor de pecho.

Colapso pulmonar repentino (neumotórax espontáneo)

Un posible efecto del síndrome de Marfan es el colapso pulmonar (neumotórax). Si bien esta condición no es potencialmente mortal, es una emergencia.

El colapso pulmonar ocurre cuando el aire escapa del pulmón hacia el espacio entre el pulmón y el revestimiento interior del pecho. Cuando hay demasiado aire dentro de la cavidad torácica, la presión se acumula en los pulmones, lo que puede provocar el colapso del pulmón. Comúnmente, el neumotórax espontáneo es causado por la explosión de sacos de aire pulmonares sobre-expandidos llamados vesículas apicales o bulia. Estas vesículas son áreas debilitadas de los pulmones. Si se abren (rupturas), esto puede enviar aire al espacio que rodea los pulmones, causando el colapso del pulmón. En el pulmón con Marfan, el colapso pulmonar repentino puede ser recurrente, estar presente en ambos pulmones, o estar asociado con el enfisema.

Los síntomas del colapso de pulmón son falta de aliento, tos seca y con frecuencia la aparición repentina de dolor torácico pleurítico (dolor que empeora al respirar profundamente). El dolor puede confundirse con una disección aórtica o ataque al corazón y requiere de una evaluación en la sala de emergencias. En un neumotórax grande, una persona puede tener un color azulado en la piel debido a la falta de oxígeno, opresión en el pecho, fatiga fácil y ritmo cardíaco acelerado.

Enfisema

El enfisema es una condición en la que las paredes de los pequeños sacos de aire de los pulmones se dañan por lo que no pueden empujar todo el aire que se utiliza fuera de los pulmones. Aproximadamente el 10-15 por ciento de las personas con el síndrome de Marfan tienen enfisema, pero pueden estar subdiagnosticado. Los síntomas incluyen dificultad para respirar durante la actividad, bronquitis frecuentes (a menudo como consecuencia de resfriados comunes o virus que se instalan en el pecho) y bajos niveles de oxígeno en la sangre. El diagnóstico se puede confirmar mediante una radiografía de pecho, tomografía computarizada, prueba de función pulmonar o prueba de la presión arterial.

Asma

El asma es una enfermedad pulmonar crónica (a largo plazo) que inflama y estrecha las vías respiratorias del cuerpo. Es importante realizar un diagnóstico correcto de asma para una persona con el síndrome de Marfan porque muchos de los medicamentos que se usan para tratar el asma (beta-agonistas) pueden contrarrestar los efectos de otros medicamentos que las personas con el síndrome de Marfan tienen que usar, como los beta-bloqueadores, para controlar y frenar el crecimiento aórtico. Si sospecha que puede tener asma, es importante que consulte a un especialista respiratorio que pueda coordinar el tratamiento con sus otros médicos.

Apnea del sueño

Algunas personas con el síndrome de Marfan tienen trastornos respiratorios del sueño (apnea del sueño), que puede tener varias causas. Uno parece ser la laxidad del tejido conectivo de las vías respiratorias, que cuando se relaja más durante el sueño causa obstrucción parcial del flujo de aire.

Entre las personas que son de la misma edad, peso y estatura, la apnea del sueño es más frecuente en personas que tienen el síndrome de Marfan que aquellos que no lo tienen. Por desgracia, la apnea del sueño no se diagnostica adecuadamente entre la comunidad de Marfan. En la población general, la mayoría de las personas que se diagnostican con apnea del sueño tienen sobrepeso. Por lo general, las personas con el síndrome de Marfan no tienen sobrepeso, por lo que la apnea del sueño con frecuencia se pasa por alto o no se sospecha en un diagnóstico.

Se piensa que la apnea del sueño es más común en la comunidad de Marfan debido a las anomalías de la cabeza y las anomalías faciales, como el tejido blando de las vías respiratorias, paladar ojival y retrognatia (una deformidad de la mandíbula cuando la mandíbula es pequeña o empotrada, lo que causa que se obstruya la vía aérea).

Los estudios han demostrado que la apnea del sueño que no se trata puede causar estrés de la pared aórtica, una preocupación especial en el síndrome de Marfan. Esto hace que sea muy importante diagnosticar y tratar la apnea del sueño si se sospecha que la padece. Si sospecha que padece de apnea del sueño, es importante que consulte a un especialista en pulmones (médico del pulmón) para recibir el diagnóstico correcto.

Los síntomas de la apnea del sueño son ronquidos crónicos (continuos) y sonoros, pausas entre ronquidos seguidas por asfixia o quedarse sin aliento y el ronquido que empeora cuando se duerme sobre su espalda y disminuye cuando duerme de lado. A menudo, los miembros de la familia o un compañero de cama notarán estos síntomas antes de que usted lo haga. Otros síntomas de la apnea del sueño son sueño durante el día, en el trabajo, o cuando conduce, dolor de cabeza en la mañana y boca seca o dolor de garganta cuando se levanta. La somnolencia se produce en una persona con apnea del sueño porque cuando la respiración se detiene o cuando hay respiraciones superficiales durante el sueño, una persona pasa de un sueño profundo a un sueño más ligero que causa una mala calidad del sueño.

¿Cómo se tratan los problemas pulmonares en las personas con el síndrome de Marfan?

Enfermedad pulmonar restrictiva

Aparte de la corrección temprana en la curvatura de la columna vertebral (escoliosis), que hace mejorar la función respiratoria, otras medidas quirúrgicas para normalizar las dimensiones de la pared del pecho no siempre ayudan. Por lo tanto, las decisiones sobre las opciones de tratamiento deben ser personalizadas para tratar los problemas estéticos y funcionales específicos de una persona.

La enfermedad pulmonar restrictiva puede empeorar si está presente otra enfermedad de las vías respiratorias, como el asma o el enfisema. Se recomienda oxígeno suplementario y rehabilitación pulmonar para mejorar la calidad de vida.

La rehabilitación pulmonar es un conjunto de actividades y terapias, tales como el asesoramiento nutricional, técnicas de conservación de energía y estrategias de respiración que involucran especialistas como terapeutas respiratorios, fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales, dietistas o nutricionistas y psicólogos o trabajadores sociales. El programa de rehabilitación es personalizado para optimizar el desempeño físico y social y es adecuado para cualquiera con dificultades respiratorias que afectan su calidad de vida. Las metas de la rehabilitación respiratoria son normalmente para reducir los síntomas de la dificultad para respirar y aumentar la capacidad de los pulmones de funcionar adecuadamente. Las pruebas pulmonares que miden el funcionamiento de los pulmones no pueden cambiar a pesar de una mejora en la calidad de vida.

Colapso pulmonar (neumotórax)

Un médico que examina el pecho con un estetoscopio puede escuchar la disminución o sonidos ausentes de la respiración sobre el pulmón afectado. El diagnóstico se confirma mediante una radiografía de tórax o una tomografía computarizada del tórax y gasometría arterial (mide la cantidad de oxígeno y dióxido de carbono en la sangre). El tamaño del neumotórax espontáneo determinará el curso probable de la condición y el mejor tratamiento.

Si experimenta cualquiera de los síntomas de neumotórax, es importante que reciba atención médica inmediata para detectar la gravedad del colapso del pulmón. Además, debe informar a los cirujanos que tiene el síndrome de Marfan y es posible que necesite una cirugía aórtica en el futuro. Esto le ayudará al cirujano a hacer una recomendación de tratamiento adecuada.

Un colapso pulmonar “pequeño” se trata en el hospital con oxígeno suplementario y oxígeno. En algunos casos un proveedor de atención médica utilizará una aguja para extraer el exceso de aire que se encuentra alrededor del pulmón para que se pueda expandir completamente. A menudo un neumotórax pequeño se resolverá por sí solo sin ningún tratamiento.

Un neumotórax de “moderado a grande” se trata por medio de la evacuación del tubo torácico (inserción de un tubo entre las costillas hacia el espacio alrededor de los pulmones para ayudar a drenar el aire, lo que permite que el pulmón se vuelva a expandir) y posiblemente pleurodesis si el pulmón no vuelve a inflarse por sí solo. La pleurodesis es un procedimiento quirúrgico que implica “cicatrizarse” la superficie pulmonar para fijar el pulmón a la pared torácica. Esto es útil para tratar el neumotórax y también es útil para prevenir que ocurra otro neumotórax.

El mejor método de pleurodesis para las personas con el síndrome de Marfan, es la pleurodesis mecánica en lugar de química. Una pleurodesis mecánica la realiza un cirujano manualmente. El cirujano golpea gentilmente la pleura (el tejido delgado que recubre la cavidad torácica y rodea los pulmones) con un poco de gasa. La pleurodesis mecánica raspa la pleura hasta que, cuando la abrasión cicatriza, el pulmón se adhiere a la pared torácica. La pleurodesis mecánica es el método preferido para las personas con el síndrome de Marfan, ya que hace que la cirugía cardíaca sea más fácil en el futuro si se necesita. Los médicos que atienden a las personas con el síndrome de Marfan deben asumir que todos los pacientes de Marfan necesitan eventualmente el reemplazo aórtico.

Enfisema

El tratamiento convencional para el enfisema es oxígeno suplementario, tratamiento broncodilatador (medicamento que abre los bronquios) y el tratamiento agresivo de las infecciones. Se están realizando investigaciones sobre otros métodos que pueden ser útiles.

Asma

La mayoría de las personas con el síndrome de Marfan toman medicamentos llamados beta-bloqueadores para ayudar a aliviar la presión de la aorta. Sin embargo, los beta-agonistas, que tienen el efecto contrario, son el tratamiento convencional para el asma. Debido a que los beta-bloqueadores no se deben utilizar para los niños con asma grave o enfermedad reactiva de las vías respiratorias, debe hablar con su médico acerca de otras opciones.

Apnea del sueño

La apnea del sueño se diagnostica a través de estudios del sueño y un examen físico. Los estudios del sueño son pruebas que miden qué tan bien duerme y cómo responde su cuerpo a los problemas del sueño. Un médico puede sugerir un estudio del sueño llamado polisomnografía o un monitor portátil en el hogar.

El examen físico del médico incluye la comprobación de tejido adicional o grande. Los niños que se sospecha tienen apnea del sueño es posible que tengan amígdalas agrandadas. Los adultos que se sospecha que tienen apnea del sueño pueden tener un agrandamiento de la úvula (el tejido que cuelga del centro de la parte posterior de la boca) o el paladar blando (el techo de la boca en la parte posterior de la garganta).

Una polisomnografía registra la cantidad de oxígeno en la sangre, la circulación de aire por la nariz mientras respira, el ronquido y los movimientos del tórax. Por lo regular, un PSG se realiza en un centro del sueño o laboratorio del sueño. Una prueba de sueño a domicilio con un monitor portátil medirá algunas de las mismas cosas que mide una polisomnografía, pero en lugar de hacerlo en un centro del sueño o laboratorio del sueño, la prueba a domicilio se puede hacer en la comodidad de su propia cama.

Para los casos leves de apnea del sueño, el tratamiento puede incluir algunos cambios de estilo de vida y una boquilla que se conoce como aparato bucal. El aparato bucal baja la mandíbula y la lengua para mantener las vías respiratorias abiertas mientras duerme.

Varios expertos consideran la presión positiva continua en las vías respiratorias (CPAP) como el tratamiento más eficaz para los casos moderados de apnea del sueño. Una máquina nasal de CPAP proporciona oxígeno suplementario. Una mascarilla que se lleva sobre la nariz o la boca mientras duerme, está conectada a una máquina que proporciona flujo continuo de aire en las fosas nasales para soplar suavemente hacia la garganta. La presión positiva del aire que fluye hacia las fosas nasales ayuda a mantener abiertas las vías respiratorias durante el sueño por lo que la respiración no se ve afectada.

En algunos casos, las personas con el síndrome de Marfan tienen dificultad para encontrar una mascarilla CPAP que se adapte cómodamente por lo que tienen que probar varias mascarillas para encontrar una que funcione. También es posible que requieran un tipo especial de boquilla (dispositivo de avance mandibular) u otro dispositivo para ayudar a que la mascarilla se ajuste correctamente.

Algunas personas que tienen apnea del sueño se pueden beneficiar con la cirugía. La cirugía se realiza para abrir los conductos respiratorios. Por lo general implica la reducción, endurecimiento o eliminación del exceso de tejido en la boca y la garganta o ajustar la mandíbula inferior. En los niños podría ser útil realizar una cirugía para retirar las amígalas si están bloqueando la vía aérea.

¿Qué puede hacer en el día a día?

Hay muchas cosas que puede hacer todos los días para cuidar los pulmones cuando tiene el síndrome de Marfan. Y si bien es natural evitar pensar en las emergencias como un colapso pulmonar repentino, entender su condición y prepararse por anticipado para manejar las emergencias le puede ayudar a sentirse más confiado todos los días en que usted y su familia saben lo que deben hacer si surge la necesidad. Cuidarse de esta manera es una parte importante de vivir con el síndrome de Marfan o un trastorno relacionado.

Los siguientes son algunos pasos que usted y su familia pueden dar de manera rutinaria y también cuando surja la necesidad.

Cuidado de los pulmones

Cuidado de rutina

- Visite al especialista en pulmones para realizarse una prueba de funcionamiento pulmonar.
- Siga sus planes de tratamiento para el manejo de cualquier problema pulmonar que tenga.

- Evite o deje de fumar. Si tiene el síndrome de Marfan o un trastorno relacionado, el potencial de padecer problemas pulmonares debe ser un incentivo poderoso para que evite o deje todas las formas de uso del tabaco.

Colapso pulmonar repentino

- Evite las actividades que representan un riesgo de cambios bruscos en la presión atmosférica. Debido a que el pulmón en personas con el Síndrome de Marfan es más propenso al colapso, es importante que evite actividades con riesgo de cambios bruscos en la presión atmosférica, tales como el paracaidismo de caída libre, el buceo e ir a bordo de una aeronave no presurizada.
- Si tiene cualquiera de las señales o síntomas de un pulmón colapsado, busque atención médica de inmediato para detectar la gravedad del colapso pulmonar.
- Esté preparado en caso de una emergencia. Complete nuestro Kit de preparación para emergencias, que puede descargar en nuestro sitio web y llévelo con usted al departamento de emergencias si se presenta la necesidad.

Apnea del sueño

- Evite el alcohol y los medicamentos que le dan sueño. Estos hacen más difícil que la garganta se mantenga abierta durante el sueño.
- Duerma de lado en vez de hacerlo sobre su espalda para ayudar a mantener la garganta abierta.
- Si fuma, deje de fumar.

¿Tiene preguntas? ¿Le gustaría recibir más información?

- Llame a nuestro centro, 800-862-7326, extensión 126 para hablar con una enfermera que puede responder a sus preguntas y enviarle información adicional.
- Visite nuestro sitio web en marfan.org. Puede imprimir la información que le interese y hacer preguntas en línea.

Figura 1. El pulmón

