

Mi hijo, de 16 años, ha sufrido una luxación del cristalino. El médico ha observado, además, problemas en los huesos (tiene el esternón deformado).

Síndrome de Marfan

La enfermedad

Está causada por la mutación del gen que sintetiza la proteína fibrilina-1, una proteína implicada en la formación del tejido conectivo, una especie de "pegamento" que cohesionan las células, dando consistencia y elasticidad a los tejidos. Casi todos los órganos tienen tejido conectivo, de ahí que los daños se manifiesten en muchas partes del cuerpo:

– A nivel óseo: dedos y extremidades largos y delgados, articulaciones hiperextensibles; además, el esternón puede deformarse y la columna presentar escoliosis o cifosis. En general son personas más altas de lo normal.

– A nivel ocular: miopía y problemas con el cristalino (puede subluxarse) y la retina (puede desprenderse).

– A nivel cardiovascular: es posible que la válvula mitral se prolapse, así como que las arterias se dilaten de forma anormal (aneurisma).

– A nivel pulmonar: el pulmón puede sufrir un colapso por rotura espontánea y la consiguiente penetración de aire en la cavidad pleural (neumotórax espontáneo).

– En la piel: problemas de elasticidad, estrías. Una de cada 5.000 personas sufre esta dolencia. Se transmite con carácter autonómico dominante, por lo que la probabilidad, siendo enfermo, de tener descendencia afectada es del 50%. No obstante, hasta un 20 o un 30% de los casos no tienen historia familiar previa.

El diagnóstico

En ausencia de historia familiar previa, el diagnóstico en los niños pequeños es difícil, ya que muchas de las manifestaciones no se observan hasta la adolescencia o incluso en la edad adulta. En cualquier caso, la evaluación debe incluir además un examen médico completo (incluyendo un estudio cardiaco y ocular), acompañado de radiografías que evalúen los pulmones y la curvatura de la columna. A veces es posible recurrir al análisis genético.

Si se desea tener hijos es recomendable el consejo genético de un especialista. En ciertos casos es posible recurrir al diagnóstico genético preimplantacional para asegurar una descendencia sin este síndrome.

El tratamiento

No existe un tratamiento específico para la enfermedad, pero sí para muchas de sus manifestaciones. Por eso se recomienda un tratamiento integral a partir de unidades multidisciplinarias especializadas (Traumatología y Ortopedia, Oftalmología, Cardiología...), lo que sin duda mejorará la calidad de vida del paciente y alargará su vida hasta una edad normal; de lo contrario apenas vivirá más de 30 años.

La causa más común de muerte es la rotura de un aneurisma de aorta. De hecho, las personas afectadas deben someterse a controles periódicos mediante técnicas de imagen para poder detectar precozmente su formación.

Las enfermedades raras cuentan con el agravante de su difícil diagnóstico. Para evitar sufrimientos innecesarios es imprescindible encontrar especialistas y centros capaces de realizar las pruebas diagnósticas específicas. En este sentido desempeñan un papel indiscutibles las asociaciones de pacientes.

Asociación de afectados del Síndrome de Marfan (SIMA)

C/ Pardo Jimeno, 55, entresuelo C
03007 Alicante

Teléfonos: 965 111 102 /
616 826 219

Internet: www.marfansima.org

Correo electrónico: info@marfan.es ■