



Datos sobre el Síndrome de Marfan

¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE MARFAN?

El Síndrome de Marfan (SMF) 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 SMF pueden ocurrir en diferentes partes del cuerpo.

Las características del SMF 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 SMF no afecta la inteligencia.

¿QUE OCASIONA EL SÍNDROME DE MARFAN?

El SMF 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 SMF y cause problemas médicos para personas con SMF.

¿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 SMF puede ser hereditario, esto quiere decir que heredan la mutación de un padre que tiene SMF. Esto le sucede a aproximadamente 3 de cada 4 personas con SMF. Otras personas tienen mutaciones espontáneas, lo que quiere decir que son los primeros con SMF en su familia. Las personas con SMF tienen 1 probabilidad de cada 2 de pasar la mutación cada vez que tienen un hijo.

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

¿CUÁLES SON LAS CARACTERÍSTICAS DEL SÍNDROME DE MARFAN?

Las características del SMF pueden ocurrir en muchas partes distintas del cuerpo. Es raro que una persona tenga todas las características. Algunas de las características del SMF 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 de SMF vean a un doctor que conozca el SMF.

He aquí algunas de las características más comunes del SMF:

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 (disección aórtica)
- Válvula Mitral “suave” (prolapso de la válvula Mitral – PVM)



National Marfan Foundation
Education • Research • Support

Serving the needs
of people with
Marfan syndrome
and related disorders

22 Manhasset Avenue
Port Washington, NY 11050

516-883-8712
800-8-MARFAN
516-883-8040 (fax)

www.marfan.org

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

Ojos (sistema ocular)

- Miopía severa
- Lente del ojo dislocado
- Retina desprendida
- Glaucoma o cataratas a temprana edad

Otros sistemas del cuerpo

- Estrías en la piel, no debidas a embarazo ni a aumento de peso
- Colapso repentino de pulmón (Neumotórax espontáneo)
- Ensanchamiento o inflamación del “saco dural” que rodea a la médula espinal (ectasia dural)

¿CÓMO ES LA VIDA DE UNA PERSONA CON SÍNDROME DE MARFAN?

Aunque no existe una cura para el SMF, 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 SMF. La mayoría de las personas con SMF pueden trabajar, ir a la escuela y disfrutar de pasatiempos activos.

Es muy importante que las personas con SMF 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 SMF 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 SMF, para que pueda buscar este trastorno. Tenga en mente que usted puede tener las características de SMF y sin embargo no tener el trastorno. La única manera de saber de seguro es ver a un médico que conozca el SMF.

¿CÓMO PUEDE USTED SABER MÁS?

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

- Vaya a la página en Internet de NMF (siglas en inglés de la Fundación Nacional Marfan): www.marfan.org. Tenemos otras hojas de datos en español sobre temas relacionados con Marfan. Las puede encontrar en la página “About Marfan Syndrome”.
- Existen organizaciones del síndrome de Marfan en España (www.marfan.es) y en México (www.marfan.org.mx) que tienen sitios de gran ayuda en español.
- La Fundación Nacional Marfan tiene su propia red social, NMFconnect, la cual cuenta con un grupo en español, así como discusiones para que usted se pueda conectar con otras personas de habla hispana. Únase a NMFconnect en <http://nmfconnect.marfan.org>.

Hable con un médico. En ocasiones es útil llevar con usted información sobre SMF. Su doctor puede ir a la sección especial para doctores en el sitio de NMF, haciendo clic en “Medical Professionals”.