

## ¿Qué es el síndrome de Marfan?

El síndrome de Marfan es un trastorno que afecta el tejido conectivo en todo el cuerpo.

El síndrome de Marfan suele estar causado por una variante del gen *FBN1*. Es un trastorno genético autosómico dominante, por lo que las personas que tienen un progenitor con una variante del gen *FBN1* tienen un 50 % de probabilidades de heredar la variante que causa el síndrome de Marfan. Sin embargo, alrededor del 25 % de las personas con síndrome de Marfan tienen una variante genética que no se heredó de sus padres.

El gen *FBN1* participa en la formación de fibrilina 1, un componente de fibras elásticas microscópicas que proporcionan soporte estructural a tejidos y órganos (tejido conectivo). Debido a que el tejido conectivo se encuentra en todo el cuerpo, el síndrome de Marfan puede afectar el corazón, los pulmones, los vasos sanguíneos, los huesos, los ojos y la piel.

Se calcula que el síndrome de Marfan afecta a 1 de cada 5000 personas en todo el mundo y se da con la misma frecuencia en hombres y mujeres.

### ¿Cómo afecta el síndrome de Marfan al cuerpo?

Las características físicas y la gravedad clínica del síndrome de Marfan varían entre las personas. Las personas con síndrome de Marfan a menudo tienen dislocación del cristalino, estatura alta, dedos largos, pies planos, curvatura anormal de la columna vertebral, deformidades del esternón y estrías en la piel. La movilidad articular anómala, el dolor crónico, la depresión y la alteración de la visión se producen con más frecuencia en personas con síndrome de Marfan que en la población general.

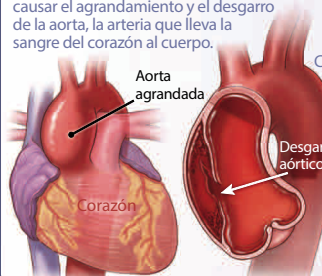
La consecuencia más grave del síndrome de Marfan es la debilidad del tejido conectivo de la aorta, el vaso sanguíneo grande que lleva la sangre del corazón al resto del cuerpo. Con el tiempo, esto puede provocar un agrandamiento progresivo y un desgarro de la aorta (disección aórtica), que puede causar la muerte o una discapacidad grave. El riesgo de disección aórtica para las pacientes con síndrome de Marfan aumenta durante el embarazo y durante varios meses después del parto.


Con los tratamientos médicos y quirúrgicos actuales, la mayoría de los pacientes con síndrome de Marfan tienen una esperanza de vida casi normal.

### Diagnóstico y tratamiento del síndrome de Marfan

Debe considerarse el diagnóstico de síndrome de Marfan si una persona tiene signos físicos característicos del síndrome de Marfan o tiene un familiar con la afección. El diagnóstico se realiza mediante un sistema de puntuación que incluye características importantes como antecedentes familiares, aorta agrandada y dislocación del cristalino ocular. Para identificar el agrandamiento de la aorta, se utilizan imágenes mediante ecocardiograma, tomografía computarizada (CT) o imágenes por resonancia magnética (MRI). En muchos casos, el diagnóstico del síndrome de Marfan se confirma mediante pruebas genéticas.

El síndrome de Marfan es un trastorno genético que afecta al tejido conectivo y proporciona apoyo estructural en el cuerpo.

Efectos del síndrome de Marfan	Problemas oculares
El tejido conectivo débil puede causar el agrandamiento y el desgarro de la aorta, la arteria que lleva la sangre del corazón al cuerpo.	Estatura alta
	Deformidades del esternón
	Columna curvada
	Dedos largos
	Movilidad articular anómala
	Dolor crónico
	Dedos largos
	Pies planos



**El tratamiento para el síndrome de Marfan incluye**

- Monitorización de la aorta, medicamentos para limitar el agrandamiento aórtico y, en muchos pacientes, reparación aórtica para prevenir complicaciones aórticas
- Asesoramiento sobre ejercicios y planificación familiar
- Atención especializada para el dolor crónico, la salud mental, la ortopedia y los problemas oculares

Las personas con síndrome de Marfan deben ser tratadas por un equipo de médicos expertos, si están disponibles, y deben recibir asesoramiento sobre ejercicios y servicios especializados para problemas ortopédicos y visuales, dolor crónico y apoyo psicosocial. También se recomienda el asesoramiento genético y la supervisión cuidadosa durante y después del embarazo.

Los medicamentos para la presión arterial, incluidos los betabloqueantes y los bloqueadores del receptor de angiotensina, se recetan normalmente para ralentizar la tasa de expansión aórtica. El tamaño de la aorta y la función de la válvula cardíaca deben controlarse con imágenes al menos una vez al año.

### Cirugía cardíaca para pacientes con síndrome de Marfan

Para reducir el riesgo de disección aórtica, se recomienda la cirugía de sustitución de la raíz aórtica programada para personas con síndrome de Marfan cuando el diámetro de la raíz aórtica (la zona donde la aorta asciende desde el corazón) haya aumentado de tamaño a 45 mm o más. Durante la cirugía, la aorta se sustituye por una endoprótesis vascular de material sintético y la válvula aórtica puede repararse o sustituirse por una válvula artificial. La monitorización de por vida de la aorta con estudios de imagen debe continuarse después de la sustitución de la raíz aórtica.

#### PARA OBTENER MÁS INFORMACIÓN

Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades  
(Centers for Disease Control and Prevention)

**Autores:** Dra. Heidi M. Connolly, MD; Talha Niaz, MBBS; Dr. Juan M. Bowen

**Publicado en línea:** 14 de abril de 2023. doi:10.1001/jama.2023.3826

**Afiliaciones de los autores:** Departamento de Medicina Cardiovascular, Facultad de Medicina de la Clínica Mayo, Rochester, Minnesota (Connolly, Bowen); División de Cardiología Pediátrica, Departamento de Medicina Pediátrica y Adolescente, Departamento de Genómica Clínica, Facultad de Medicina de la Clínica Mayo, Rochester, Minnesota (Niaz); División de Medicina Comunitaria e Interna, Departamento de Medicina Interna, Facultad de Medicina de la Clínica Mayo, Rochester, Minnesota (Bowen).

**Divulgaciones relacionadas con conflictos de intereses:** no se informó ninguna.

**Fuente:** Milewicz DM, Braverman AC, De Backer J, et al. Marfan syndrome. *Nat Rev Dis Primers*. 2021;7(1):64. doi:10.1038/s41572-021-00298-7

La hoja para el paciente de JAMA es un servicio público de JAMA. La información y las recomendaciones que aparecen en esta hoja son adecuadas en la mayoría de los casos, pero no reemplazan el diagnóstico médico. Para obtener información específica relacionada con su afección médica personal, JAMA le sugiere que consulte a su médico. Los médicos y otros profesionales de atención médica pueden descargar o fotocopiar esta hoja con fines no comerciales para compartirla con los pacientes. Para comprar reimpressiones en grandes cantidades, envíe un correo electrónico a [reprints@jamanetwork.com](mailto:reprints@jamanetwork.com).