



## 1297 - ESTUDIO DESCRIPTIVO DE LOS PACIENTES CON ENFERMEDAD DE MARFAN Y SÍNDROMES MARFAN-LIKE EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Ana Moragues Palou de Comasema, Julen Armendariz Gayraud, María Teresa Bosch Rovira, Catalina María Nadal Martí, Orla Torrallardona Murphy, Laia Vallès Guixà y Alexandre Zidouh Jiménez

Hospital Universitari Son Espases, Palma, España.

### Resumen

**Objetivos:** Describir las características clínicas y epidemiológicas de los pacientes con síndrome de Marfan (SM) y síndromes Marfan-like (SML) en un hospital de tercer nivel.

**Métodos:** Estudio descriptivo, observacional y retrospectivo de 45 pacientes con sospecha de EM en seguimiento en Medicina Interna y Pediatría en un hospital de tercer nivel entre 2010 y 2024.

**Resultados:** Nuestra serie incluye 45 pacientes: 27 hombres (60%) y 18 mujeres (40%), con una media de edad de 29,83 años (3-56). Quince pacientes (33,3%) tenían antecedentes familiares de la enfermedad. De los pacientes, 23 (51,11%) presentaron dilatación de raíz aórtica significativa ( $Z$ -score  $> 2$ ) y 13 (28,89%) requirieron intervención quirúrgica con sustitución de raíz y aorta ascendente con reimplante valvular. Once pacientes (24,4%) presentaron con prolapso de la válvula mitral. A nivel ocular, 7 pacientes (15,55%) sufrieron luxación de cristalino y 3 (6,67%) miopía magna. Todos los pacientes presentaron características fenotípicas marfanoides, con 4 (16,67%) exhibiendo el signo de *wrist&thumb*. Dos pacientes (8,33%) cumplieron los criterios diagnósticos de afectación sistémica de Ghent. Quince pacientes estaban en tratamiento con IECA/ARA II (33,33%) y 15 en tratamiento con betabloqueantes (33,33%). En cuanto a estudios genéticos, 31 pacientes (68,89%) presentaron mutaciones en el gen *FBN1*, 2 (8,33%) en el gen *PDK1*, 2 en el gen *NOTCH*, 2 en genes de *COL*, 1 en el gen *MYLK*, 1 en el gen *NEG*, 1 de *TGFB* y no se disponía de los resultados genéticos de 5 pacientes (11,11%).

**Discusión:** El síndrome de Marfan es la fibrilopatía más prevalente, conectivopatía que afecta a la fibrilina, glicoproteína esencial de la matriz extracelular. Es mayormente hereditaria, con más de 1.000 mutaciones del gen *FBN1* descritas. Debido a la ubicuidad de la proteína, puede manifestarse de formas muy diversas, generalmente sistémica y edad-dependientes. Las manifestaciones cardiovasculares son la principal causa de morbimortalidad, con dilatación de la raíz aórtica en hasta el 80% de los pacientes. A nivel ocular, el 50% presenta luxación del cristalino y es común la miopía magna. A nivel esquelético, se observa el hábito marfanoides con alargamiento de miembros inferiores, escoliosis, aracnodactilia y rasgos faciales. Estas tres manifestaciones forman la tríada característica de la enfermedad. Otras presentaciones menos frecuentes incluyen neumotórax espontáneo, estrías en la piel, hipermovilidad articular y ectasia dural. Los criterios de Ghent y los antecedentes familiares son fundamentales para el diagnóstico. El manejo incluye un seguimiento

multidisciplinar, con especial atención cardiológica. La intervención quirúrgica aórtica temprana y el uso de betabloqueantes o ARA II han aumentado la supervivencia. Los SML abarcan diversas patologías del tejido conectivo que se superponen con el SM y se han relacionado con mutaciones en genes como *COL*, *MYH* y *TGBR*.

*Conclusiones:* En nuestra serie de pacientes con sospecha de Enfermedad de Marfan, la mayoría eran varones jóvenes. La manifestación más frecuente fue a nivel esquelético y más del 40% presentaban dilatación de la raíz aórtica, precisando el 20% cirugía cardíaca. Se detectó mutación en el gen *FBN1* el 60% de los pacientes.