



## EM-023 - ESTUDIO DE LA ATENCIÓN ASISTENCIAL DE LA ENFERMEDAD DE MARFAN EN LA CONSULTA DE ENFERMEDADES DE BAJA PREVALENCIA DEL HOSPITAL GENERAL UNIVERSITARIO DE ALICANTE

M. Menchi Elanzi, A. Sempere Mira, J. Muriel, A. Amo Lozano, J. Portilla Tamarit, A. Cintas, A. Scholz y R. Sánchez Martínez

Medicina interna. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante.

### Resumen

**Objetivos:** Estudiar las características de los pacientes con síndrome de Marfan (SM) atendidos en la consulta de la Unidad de Enfermedades de Baja Prevalencia (UEBP) de Hospital General Universitario de Alicante.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo de los pacientes con síndrome de Marfan atendidos en la UEBP desde octubre de 2008 hasta mayo de 2018. Para ello se revisaron las historias de aquellos pacientes con diagnóstico de síndrome de Marfan o aquellos con sospecha de SM en los que se ha podido confirmar posteriormente mediante test genético y/o cumplimiento de los criterios diagnósticos de la enfermedad.

**Resultados:** Hasta mayo de 2018 tenemos 33 pacientes con diagnóstico de SM, de los cuales el 48,5% (16) son hombres, con una media de edad al diagnóstico de 24 años (con un rango de edad de 3 a 75 años) y mediana de 25 años, de los cuales el 60,6% (20) tenían un familiar afectado por SM, siendo en la mayoría, uno de sus progenitores. El score sistémico medio fue de 9,46. El test genético para la mutación del gen FBN-1 se ha realizado en 79% (26) de los casos y el resto pendiente en el momento de la realización de este trabajo, 96% (25) fueron positivos para la mutación que se encuentra localizada en la mayoría de los casos en el exón 9, siendo 16% (4) mutaciones no descritas previamente. Respecto a la afectación relacionada con el SM, 39,4% (13) tenían disección de aorta y 69,7% (23) presentaban dilatación de la raíz aórtica, de todos ellos el 36,4% (12) fueron intervenidos quirúrgicamente y el 6% (2) fallecieron por disección aórtica. La luxación del cristalino estaba presente en el 51,5% (17) y 57,6% (19) presentaban miopía. El 27,3% (9) tenían pectus excavatum, el 21,2% (7) pectus carinatum, 51,5% (17) padecían escoliosis, 57,6% (19) tenían pies planos y el 81,8% (27) presentaban aracnodactilia. El 42,4% (14) de ellos tenían 3 o más de las siguientes alteraciones faciales: dolicocefalia, hipoplasia malar, inclinación antimongoloide del ojo ocular, enoftalmos, o retrognatia. A nivel pulmonar, el 3% (1) ha presentado neumotórax, el resto no presentó neumotórax ni se han objetivado bullas apicales. En cuanto al tratamiento, 48,5% (16) tomaron betabloqueantes (12 atenolol, 2 propranolol y 2 bisoprolol), 3 de ellos combinados con otros antihipertensivos y el 27,3% (9) tomaron losartán. Varios pacientes que fueron enviados a la Unidad con la sospecha de Marfan, han sido diagnosticados de otras enfermedades del colágeno como luxación congénita de cristalino, síndrome de Loeys-Dietz, fenotipo MASS, válvula aórtica bicúspide

y Ehler Danlos tipo I. Algunos otros que no cumplen criterios completos, sobre todo los más jóvenes continúan el seguimiento en la Unidad.

*Discusión:* El diagnóstico de la enfermedad es complejo sobre todo en aquellos pacientes en los que no existen antecedentes familiares claros o son jóvenes y no se ha encontrado la mutación familiar. Los estudios genéticos en la actualidad no permiten en muchos casos confirmar la enfermedad y realizar el despistaje y en otros descartar otras enfermedades con sintomatología parecida y pronósticos diferente.

*Conclusiones:* La enfermedad de Marfan es una enfermedad genética que requiere de un manejo multidisciplinar y alta sospecha clínica para su diagnóstico por lo que precisa de unidades especializadas en enfermedades raras para su manejo y seguimiento.