



:: Síndrome de Marfan

Sinónimos:

Enfermedad de Marfan

Definición:

La enfermedad de Marfan es una enfermedad genética, dominante autosómica, causada por una anomalía de la fibrilina de tipo 1, y asocia clínicamente de manera variable signos esqueléticos (talla alta, aracnodactilia, escoliosis, etc.), oftalmológicos (ectopia de cristalino, etc.), cardíacos (dilatación o disección aórtica, prolapsos valvulares mitral), cutáneos (estrías), pulmonares (neumotórax), etc.

Para saber más:

[Consultar la ficha de Orphanet.](#)

Menú

Ficha para los servicios de ambulancias

Recomendaciones para las urgencias hospitalarias

Situaciones de urgencia

Interacciones medicamentosas

Precauciones anestésicas

Medidas complementarias y hospitalización

Donación de órganos

Números de emergencia

Documentación útil

Ficha para los servicios de ambulancias

Paciente afectado por el síndrome de Marfan

Descargue el formulario de la regulación en formato PDF (botón derecho)

Sinónimos

- Enfermedad de Marfan

Mecanismo

- Anomalía estructural de la fibrilina-1 (proteína tisular)

Situaciones de urgencia

- Disección de la aorta
- Neumotórax espontáneo
- Desprendimiento de retina

Tratamientos frecuentemente prescritos a largo plazo

- Beta-bloqueantes
- Anticoagulantes

Indicios

- Desconfiar de cualquier dolor torácico
- Desconfiar de cualquier disnea aguda

Particularidades de la atención médica pre-hospitalaria

- Mantener TAS < 130mmHg (beta-bloqueantes, bloqueantes cálcicos)
- Evitar las grandes variaciones de volemia

Para saber más

Información de Contacto

Centro de referencia Marfan: Servicio de Cardiología. Hospital Vall d'Hebron. Barcelona +34932746244 aevangel@vhebron.net
www.orphanet.es Sección urgencias

Recomendaciones para las urgencias hospitalarias

Situaciones de urgencia

A. Urgencias vinculadas al síndrome de Marfan:

Disección aórtica

Sospechar sistemáticamente una disección aórtica en un paciente que presente un dolor torácico

intenso o una de sus complicaciones: Taponamiento, shock hemorrágico.

- **Medidas diagnósticas de urgencia:**
 - **Técnicas de imagen:**
 - Ecocardiografía transtorácica y, si es necesario, transesofágica, o escáner o IRM (¡atención! la IRM está contraindicada en caso de marcapasos o de barra de Harrington, utilizada para el tratamiento quirúrgico en caso de escoliosis intensa).
 - La técnica a elegir es la que esté más rápidamente disponible y a la que el equipo esté más acostumbrado.
 - **Medidas terapéuticas inmediatas:**
 - Mantener la tensión arterial < 130 mmHg por beta-bloqueantes y vasodilatadores tipo nitroprusiato o inhibidores cálcicos. La persistencia del dolor torácico y su progresión indican una extensión de la disección.
 - Una vez confirmado el diagnóstico de disección aórtica, trasladar de urgencia al servicio de cirugía cardíaca en caso de disección de la aorta ascendente (si es necesario traslado de urgencia por SAMU), o bien controlar estrictamente bajo tratamiento médico en caso de disección que no afecte la aorta ascendente.

Neumotórax

Sospechar ante un dolor torácico, que a menudo inhibe la respiración profunda y está acompañado por una disnea.

Medidas diagnósticas de urgencia

- **Radiografía pulmonar.**
- **Escáner torácico en caso de duda.**

Medidas terapéuticas inmediatas

Según la tolerancia:

- **simple observación.**
- **drenaje del neumotórax.**

Atención por parte de reanimadores o de un neumonólogo según la disponibilidad local.

Desprendimiento de retina

El desprendimiento de retina (DR) es una urgencia oftalmológica. Ocurre especialmente en los pacientes miopes. El DR en general es unilateral.

Medidas diagnósticas inmediatas

Buscar los signos funcionales de desprendimiento retiniano:

- **Miodesopsias y fosfenos (flashes luminosos).**
- **Amputación localizada del campo de visión**, disminución de agudeza visual (si la mácula

está afectada), escotoma central o ceguera completa.

- **Cabe destacar que jamás existe dolor ni enrojecimiento ocular en estos casos (excepto patología concomitante).** Si hay signos funcionales: examen oftalmológico urgente, ya que la extensión del DR puede ser muy rápida, y realizar el pronóstico visual en un plazo relativamente corto.

Medidas terapéuticas inmediatas

Tratamiento quirúrgico (oftalmólogo)

B. Urgencias vinculadas al síndrome de Marfan :

El problema de dilatación aórtica

Es el problema fundamental que justifica:

- **Preguntar al paciente sobre el valor del diámetro aórtico**
- **Medir este diámetro por ecografía transtorácica** con más frecuencia si la última medición es antigua y la urgencia es relativa
- **Evitar bruscas variaciones de tensión durante la atención siempre que sea posible** (evitar las grandes variaciones de volemia y los picos hipertensivos)
- **Preguntar al paciente sobre la existencia de una prótesis mecánica eventual, que implique un tratamiento anticoagulante sostenido,** y que no contraindique la realización de una IRM
- **Buscar la existencia de una fuga valvular** que suponga la prevención de la endocarditis de Osler, llegado el caso

Parto

- **Evitar los altibajos de tensión durante el parto, cualquiera sea la vía**
- **Es preferible realizar una cesárea en caso de dilatación aórtica superior a 40 mm,** el parto por vía baja es posible por debajo de ese valor

Interacciones medicamentosas

Tener en cuenta los tratamientos habituales del paciente, en general:

- **beta-bloqueantes**
- **anticoagulantes**

Precauciones anestésicas

Problemas vinculados a la anestesia peridural:

- **problemas técnicos a causa de la deformación raquídea**
- **problemas de tensión a evitar, como ya hemos mencionado**
- **anestesia incompleta (unilateral)**

Medidas complementarias y hospitalización

- **adaptar la cama a las personas muy altas**
- **tener en cuenta la sensibilidad al frío (fenómeno de Raynaud)**
- **información post-operatoria al enfermo en caso de colocación de válvula mecánica**
- **tener en cuenta los dolores raquídeos frecuentes después de la esternotomía**

Donación de órganos

La enfermedad no permite la donación de órganos.

Números de emergencia

- **Centro de referencia Marfan.** Dr. Arturo Evangelista, Servicio de Cardiología. Hospital Vall d'Hebron. Pg. Vall d'Hebron, 119-129. 08035 Barcelona. Tfno: +34 932746244. e-mail: aevangel@vhebron.net

Es posible obtener, contactando con el centro de referencia, las coordenadas de otros centros, especialmente de cirugía cardíaca, en el resto del territorio.

Documentación útil

Erbel R, Alfonso F, Boileau C, Dirsch O, Eber B, Harverich A, Rakowski H, Struyven J, Radegran K, Sechtem U, Taylor J, Zollikofer C, Klein WW, Mulder B, Providencia LA. Diagnosis and management of aortic dissection. Eur Heart J. 2001;22:1642-81.

Jondeau G, Boileau C, Chevallier B, Delorme G, Digne F, Guiti C, Milleron O, de SaintJean M, Le Parc JM, Moura B. Le syndrome de Marfan Arch Mal Coeur Vaiss. 2003;96:1081-8.

Jondeau G, Barthelet M, Baumann C, Bonnet D, Chevallier B, Collignon P, Dulac Y, Edouard T, Faibre L, Germain D, Khau Van Kien P, Lacombe D, Ladouceur M, Lemerrer M, Leheup B, Lupoglazoff JM, Magnier S, Muti C, Plauchu PH, Raffestin B, Sassolas F, Schleich JM, Sidi D, Themar-Noel C, Varin J, Wolf JE. Recommandations pour la prise en charge médicale des complications aortiques du syndrome de Marfan. Arch Mal Coeur Vaiss. 2006;99:540-6.

Judge DP, Dietz HC. Marfan's syndrome. Lancet. 2005;366:1965-76.

Estas recomendaciones han sido elaboradas con la colaboración de :

Professeur Guillaume JONDEAU

Centro de referencia para el Síndrome de Marfan

Servicio de cardiología

CHU Hôpital Claude-Bichat Bernard

46, rue Henri Huchard

75877 Paris Cedex 18

de la asociación AFSM, Association Française du syndrome de Marfan y del Doctor Gilles Bagou, SAMU-69 Lyon

Fecha de elaboración : 28 mayo 2007

Estas recomendaciones han sido traducidas gracias al apoyo financiero de Alexion.

