



**Oller Rodríguez JE**, Grau García E, Mas Sánchez L, Riesco Bárcena C, Ramos Castro D, Leal Rodríguez S, Torrat Novés AM, Muñoz Martínez P, Huaylla Quispe AV, Alcántara Álvarez I, Villanueva Máñez B, Martínez Cordellat I, De la Rubia Navarro M, Cánovas Olmos I, Charia H, González Puig L, Ivorra Cortés J, Nájera Herranz C, Negueroles Albuixech R, Tovar Sugrañes E, Vicens Bernabéu E, Román Ivorra JA.

Servicio de Reumatología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe. Valencia

## INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Marfan (SM) es una enfermedad rara que afecta aproximadamente a 1 de cada 10000 personas. Afecta, de modo variable, al aparato locomotor, siendo importante conocer y determinar dicha expresión de la enfermedad.

## OBJETIVOS

Descripción de la afectación de aparato locomotor en pacientes con diagnóstico de Síndrome de Marfan y su asociación a diversas manifestaciones clínicas de la enfermedad.

## MATERIAL Y MÉTODOS

Estudio descriptivo retrospectivo de pacientes diagnosticados de Síndrome de Marfan según los Criterios revisados de Ghent y valorados desde 2012 en nuestro Servicio de Reumatología, de los que se han recogido datos demográficos, clínicos, analíticos y densitométricos.

## RESULTADOS

Se incluyeron 65 pacientes (52,3% mujeres) con una media de edad de 39 (16) años. En 48 casos se confirmó genéticamente el diagnóstico, con 3 de ellos como caso índice, siendo el gen FBN1 el más frecuentemente afectado (93,8%).

El 80% de los pacientes presentaba afectación del aparato locomotor (ver Tabla), teniendo antecedentes de fracturas el 4,6% de los pacientes. Aproximadamente el 40% de las densitometrías realizadas arrojaba valores en rango de Osteoporosis. Observamos una tendencia a que en los pacientes con valores disminuidos en la densitometría hay mayor proporción de dilatación aórtica ( $P=0,053$ ) y afectación de pared torácica ( $P=0,059$ ). En 11 pacientes se encontraron niveles elevados de autoanticuerpos.

Se observa además una asociación estadísticamente significativa entre la presencia de dilatación aórtica con alteraciones de la pared torácica ( $P=0,027$ ) y presencia de cardiopatía ( $P<0,001$ ). Además, se observó una tendencia a presentar mayor desmineralización de la columna lumbar en pacientes con cardiopatía, dilatación aórtica y alteraciones de la pared torácica, siendo estas últimas, además, más frecuentemente observadas en el sexo masculino.

Tabla. Manifestaciones clínicas de los pacientes con SM

Variable	N=65 n (%)
Dilatación aórtica	41 (63,08%)
Cardiopatía (valvulopatía mitral, aórtica, pulmonar, tricuspídea)	30 (46,15%)
Facies Marfanoide	10 (15,38%)
Subluxación del cristalino / Ectopia Lentis	14 (21,54%)
Alteraciones de la alineación de la columna	
<i>Cifoescoliosis</i>	6 (9,2%)
<i>Escoliosis</i>	29 (44,6%)
Afectación de la pared torácica	
<i>Pectus carinatum</i>	5 (7,7%)
<i>Pectus excavatum</i>	14 (21,5%)
Afectación de pies (planos, cavos, varos, valgos)	19 (29,2%)
Afectación de rodillas (genu recurvatum, genu valgo)	3 (4,6%)
Afectación de caderas (coxa valga, protrusión acetabular)	8 (12,3%)
Afectación de manos (aracnodactilia)	4 (6,15%)

## CONCLUSIONES

El 80% de los pacientes con SM presentaban manifestaciones musculoesqueléticas, y además el 40% presentaba densitometría en rango de osteoporosis. Se observa una asociación entre el hallazgo de deformidades de la pared torácica y la presencia de dilatación aórtica.

También se observa una tendencia a presentar mayor desmineralización de la columna lumbar en los pacientes con dilatación aórtica y alteraciones de la pared torácica.