

Materia:

Biología Molecular

Nombre del trabajo:

Ensayo de Sx de Marfan

Alumno:

Luis Antonio Meza Puon

Grupo: "A" Grado: "8"

Docente:

Dr. Carlos Omar Pineda Gutiérrez

Índice

Definición.....	3
Prevalencia.....	4
Incidencia.....	4
Base molecular.....	4
Diagnostico	5
Tratamiento.....	6
Esperanza de vida.....	6
Bibliografía.....	7

Síndrome de Marfan

Definición

Es un trastorno que afecta al tejido conectivo que es el tejido de sostén de diferentes estructuras del cuerpo. El síndrome de Marfan afecta a la mayoría de los órganos y tejidos del cuerpo, en especial al esqueleto, pulmones, ojos, corazón y la arteria aorta. Este síndrome es causado por un defecto en el cromosoma 15 lo que provoca una mutación en el gen FBN1, que proporciona información para la formación de la proteína llamada fibrilina-1, la herencia es autosómica dominante.

Los síntomas del síndrome de Marfan son muy variables, sin embargo, se conocen los siguientes signos y síntomas:

- Dilatación progresiva de la aorta
- Insuficiencia de la valvular aortica
- Insuficiencia de la válvula mitral
- Arritmias, endocarditis e insuficiencia cardiaca
- Dolicoostenomelia, talla grande y escoliosis
- Aracnodactilia
- Hiper movilidad articular
- Protrusión del acetábulo
- Pectum carinatum o excavatum
- Dolicocefalia
- Hiperlaxitud articular o hipoplasia malar
- Ectopia o luxación del cristalino
- Miopía axial
- Estrías atróficas
- Neumotórax
- Ectasia dural

Prevalencia

Se estima que es 1/5000 y afecta por igual a ambos sexos

Incidencia

2-3 casos por cada 10000 personas

Bases moleculares

El gen FBN1 se comprende de 235 kilobases de ADN genómico y tiene 65 exones, a partir de los cuales genera ARNm de 10 kilobases. El propeptido que resulta de la traducción de ese ARNm es la profilina 1 y el producto proteico maduro correspondiente es la fibrilina 1, una glucoproteína monomérica de 320 kilodaltons que se encuentra en la matriz extracelular.

La base de datos universal de las mutaciones de FBN1, describieron mutaciones en cada uno de los 65 exones, pero la distribución de las mutaciones tiene preferencias específicas. Los intentos de correlacionar genotipo-fenotipo han tenido dificultades debido a la gran variabilidad en la edad de la aparición de la enfermedad, en la afección de los diversos órganos y sistemas y en la gravedad clínica, asociada a la inmensa cantidad de mutaciones. Lo que se logro definir con la investigación es

- Mutaciones en diferentes motivos estructurales y en diferentes regiones del gen pueden producir los mismos efectos globales
- Mutaciones idénticas pueden implicar una gravedad diferente
- Mutaciones idénticas en secuencias ligadoras de calcio implican fenotipos diferentes
- Las mutaciones asociadas con el SM neonatal se encuentran en los exones 24-32
- Las formas leves sin disección se encuentran en los exones 59 a 65

Diagnostico

A día de hoy existen los criterios de Ghent para valorar la sintomatología del Síndrome de Marfan.

Tabla 1: Criterios diagnósticos para Síndrome de Marfán.

Criterios	Mayores	Menores
Historia familiar	Diagnóstico en padre, hijo o hermano	
Genética	Mutación FBN1	
Cardiovascular	Dilatación raíz aórtica	Prolapso válvula mitral
	Disección aorta ascendente	Calcificación mitral (<40 años)
		Dilatación/disección aorta descendente
Ocular	Ectopia lentis	Requiere dos: • Córnea plana • Miopía • Globo ocular alargado
Esquelético	Requiere cuatro: • Pectus excavatum que requiere cirugía • Pectus carinatum • Pie plano • Signos de la muñeca y el pulgar (Figura 1) • Escoliosis >20° o espondilolistesis • Brazada: talla >1.05 • Protrusión del acetábulo • Disminución extensión codo (<170°)	
Pulmonar		• Neumotórax espontáneo • Bulas apicales
Piel		• Estrías no explicadas • Hernias recurrentes o incisionales
Sistema Nervioso Central	Ectasia dural lumbosacra	

- Se pregunta por antecedentes familiares
- Se basa en la clínica

Se pueden utilizar otro tipo de estudios como:

- Examen ocular
- Ecocardiograma
- Pruebas de la mutación de la fibrilina-1
- Radiografía
- Tomografía

Tratamiento

El tratamiento y el manejo debe ser multidisciplinario debido a las complicaciones que puede tener.

- Farmacológico: betabloqueadores
- Cirugía profiláctica de la aorta ascendente
- Cambios en el estilo de vida, restringir el ejercicio a actividades de bajo a moderada intensidad
- Ecocardiograma anual
- Reparación quirúrgica o recambio de la válvula mitral
- Profilaxis de la endocarditis
- Evaluación oftalmológica anual

Esperanza de vida

La esperanza de vida para las personas que padecían Síndrome de Marfan era de 40 años debido a las complicaciones que padecían a lo largo de su vida, pero a día de hoy, su esperanza de vida ha incrementado hasta los 70-72 años gracias al avance tecnológico y la resolución de las posibles complicaciones que puedan llegar a tener.

Bibliografía

De Salud, S. (s. f.). *¿Qué es el síndrome de Marfan?* gob.mx.

<https://www.gob.mx/salud/articulos/que-es-el-sindrome-de-marfan>

Martínez, R. S. (2011). Enfermedad de Marfan: revisión clinicoterapéutica y guías de seguimiento. *Seminarios de la Fundación Española de Reumatología*, 12(4), 112-122. <https://doi.org/10.1016/j.semreu.2011.09.001>

Síndrome de Marfan | Sobre la enfermedad | GARD. (s. f.).

<https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13207/sindrome-de-marfan>

Síndrome de Marfan: MedlinePlus enciclopedia médica. (s. f.).

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000418.htm>

ASPECTOS CLÍNICOS y MOLECULARES RELEVANTES DEL SÍNDROME DE

MARFAN. (s. f.). <https://www.siicsalud.com/des/expertoimpreso.php/86888>

