



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

SÍNDROME DE MARFAN

DESCRIPCIÓN: Es una enfermedad rara genética, con carácter autosómica dominante. Los afectados por este síndrome presentan una alteración genética del gen encargado de sintetizar la proteína llamada fibrilina. En este gen, localizado en el cromosoma 15, se producen mutaciones en alguno de sus exones (no siempre los mismos) lo que origina una gran variabilidad en sus manifestaciones. En el síndrome de Marfan, es muy importante el tratamiento multidisciplinar y el diagnóstico precoz, sobre todo en lo que se refiere a las manifestaciones cardiovasculares, ya que son las únicas que comprometen la vida de quienes lo padecemos. La detección temprana permite aplicar remedios eficaces que garantizan una buena calidad de vida a las personas afectadas.

SÍNTOMAS: Las manifestaciones más comunes son

- Subluxación en los cristalinos.
- Prolapso mitral que suele originar insuficiencia mitral.
- Deformaciones torácicas: (pecho hundido/pectus excavatum) o (pecho sobresaliente/pectus carinatum),
- Ectasia dural o dilatación de la duramadre, que origina fuertes dolores de espalda en la zona lumbar.
- Altura superior a la media.
- Tendencia a desarrollar aneurismas disecantes de la aorta, que puede poner en serio riesgo la vida.

CONTACTO PARA AFECTADOS:

Asociación SIMA de afectados por el Síndrome de Marfan
C/ Arzobispo Loaces 12, entlo
03003 Alicante

www.marfansima.org www.marfan.es

Unidades de Referencia:

MADRID: Hospital 12 de Octubre (Dr. Forteza)

BARCELONA: Hospital Vall d'Hebrón (Dr. Evangelista).