

Claves del riesgo cardiovascular en el síndrome de Marfan

Los afectados por el síndrome de Marfan y con alteraciones del gen Fribilin-1 presentan una mayor proporción de eventos aórticos. Estos hallazgos genéticos podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los afectados por este trastorno, que afecta al tejido conectivo y que tiene como principal causa de mortalidad la dilatación de la raíz aórtica.

SINC

20/3/2018 10:00 CEST



Investigadores del proyecto, de izquierda a derecha: Carlos Porras Martín, Víctor Manuel Becerra Muñoz y Fernando Cabrera Bueno. / CIBER

Científicos del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares ([CIBERCV](#)) han evidenciado en un estudio la importancia de la correlación genotipo-fenotipo en el manejo clínico del síndrome de Marfan, un trastorno de herencia autosómica dominante que afecta al tejido conectivo, en el cual la dilatación de la raíz aórtica es la principal causa de

morbilidad y mortalidad.

En este trabajo, en el que han participado investigadores del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga y del Hospitalario Universitario de A Coruña (CHUAC), se observan las mutaciones del gen Fibrilin-1 (FBN-1) que se encuentran en más del 90% de los casos de síndrome de Marfan.

Los hallazgos podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo de los pacientes con este síndrome

El objetivo, por lo tanto, fue resumir las variantes de este gen y establecer la correlación genotipo-fenotipo, con especial interés en la aparición de complicaciones aórticas, en una amplia población de pacientes con sospecha clínica inicial de este síndrome.

En el estudio, con pacientes con variantes del gen FBN-1 y aortopatía hereditaria, se concluye que los pacientes con síndrome de Marfan y variantes truncadoras de FBN-1 presentaron una mayor proporción de eventos aórticos, en comparación con un curso más benigno en pacientes con mutaciones sin sentido.

Según explica Víctor Manuel Becerra, “los hallazgos genéticos realizados en este estudio podrían tener importancia no solo en el diagnóstico, sino también en la estratificación del riesgo y el manejo clínico de los pacientes con sospecha de este síndrome”.

Mutaciones pioneras

La investigación incluyó a 90 pacientes de la Unidad de Marfan del hospital malagueño, con variantes de FBN-1 correspondientes a 58 no familias interrelacionadas. De las 57 variantes de FBN-1 encontradas, 25 (43,9%) habían sido descritas previamente, 23 de las cuales habían sido identificadas como asociadas con Marfan, mientras que el resto se describió por primera vez.

Para 84 pacientes (93,3%) fue posible dar un diagnóstico definitivo del síndrome de acuerdo con los criterios de Ghent. De ellos, 44 tenían mutaciones sin sentido, 6 de los cuales habían sufrido un evento aórtico (ya sea con cirugía profiláctica para aneurisma o disección), mientras que 20 de los 35 pacientes con mutaciones truncadoras habían sufrido un evento, que tendieron a ocurrir a edades más tempranas en pacientes con truncamiento en comparación con aquellos con mutaciones sin sentido, aunque no significativamente.

Referencia bibliográfica:

Víctor Manuel Becerra-Muñoz, Juan José Gómez-Doblas, Carlos Porrás-Martín, Miguel Such-Martínez, María Generosa Crespo-Leiro, Roberto Barriales-Villa, Eduardo de Teresa-Galván, Manuel Jiménez-Navarro and Fernando Cabrera-Bueno. The importance of genotype-phenotype correlation in the clinical management of Marfan syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases* (2018) 13:16 [DOI 10.1186/s13023-017-0754-6](https://doi.org/10.1186/s13023-017-0754-6)

Derechos: **Creative Commons**

TAGS

TEST GENÉTICO | SÍNDROME DE MARFAN | ANEURISMA AÓRTICA |
CARDIOVASCULAR |

Creative Commons 4.0

Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. [Lee las condiciones de nuestra licencia](#)

