

Que és la síndrome de Marfan?

La síndrome de Marfan (SMF) és un trastorn genètic del teixit connectiu, causat per la mutació en el gen que codifica per la fibril·lina 1 (FBN 1) en el cromosoma número 15.

Que és la fibril·lina?

És una de les proteïnes importants que componen el teixit connectiu elàstic del nostre organisme. El teixit connectiu contribueix al desenvolupament i manteniment dels teixits i òrgans del nostre organisme. És un dels responsables de la força i la resistència dels teixits. També regula la presència i l'acció de determinats factors de creixement com el TGF-beta. Les persones amb una mutació en el gen FBN 1, produeixen una fibril·lina alterada que provoca canvis en les fibres elàstiques amb pèrdua de força i elasticitat dels teixits, així com alteracions en la disponibilitat del TGF-beta.

S'hereta la síndrome de Marfan?

La SMF s'hereta de forma autosòmica dominant. La qual cosa vol dir que quan es presenta la mutació en el gen, la malaltia es manifesta. La herència de la malaltia és del 50%, es a dir, hi ha 1 possibilitat entre 2 de transmetre el gen alterat (i per tant, la malaltia) a al fills. Tot i que la majoria de les persones hereten la mutació dels seus pares, hi ha un 20% de casos de mutació espontània un cop l'embrió ja s'ha format.

Quin són els problemes mèdics més comuns que s'associen amb la síndrome de Marfan?

S'ha de dir que els efectes de la malaltia sobre la salut dels pacients són molt variables. De vegades pot passar desapercebuda durant molts anys. Per tant la gravetat dels problemes mèdics també és variable.

Els problemes més comuns són:

Cardiovasculars. Cor i grans vasos sanguinis. Sobretot l'artèria aorta encarregada de distribuir la sang que surt del cor a tot el cos. Aquesta artèria és més fràgil, es va dilatant fins trencar-se (aneurisme). És per això que es vigila el tamany (diàmetre) d'aquesta artèria molt sovint mitjançant tècniques d'imatge. El cardiòleg controla d'aquesta alteració.

Oculars. Els pacients amb SMF poden patir luxació de cristal·lí per causa de l'afebliment dels lligaments que el sostenen. L'oftalmòleg controla aquesta complicació.

Esquelètics. Les persones afectades amb SMF acostumen a ser més altes de l'habitual, amb braços, cames i peus desproporcionadament llargs. És força comú que tinguin les articulacions laxes. Tenen tendència a patir desviament i altres problemes a la columna vertebral i anomalies al tòrax. El traumatòleg controla aquestes alteracions.

Quan podem sospitar d'estar afectat per SMF?

Consultar sobretot:

- Quan tingueu antecedents a la família de dilatació o dissecció de l'aorta ascendent .
- Si patiu luxació de cristal·lí

També s'ha de consultar quan hi ha alteracions esquelètiques com per exemple:

- Alçada superior a la mitja amb braços, cames i dits extremadament llargs i/o laxitud en les articulacions.
- Desviament importants de la columna vertebral
- Deformitats toràciques com el pit molt sortit (*pectus carinatum*) o bé ensorrat (*pectus excavatum*).
- Sempre que el vostre metge sospiti que podeu estar afectats per aquesta malaltia

Com es diagnostica la síndrome de Marfan?

Es diagnostica mitjançant una exploració física molt completa, seguin la guia d'actuació mèdica anomenada *Criteris de Gante*. També està disponible l'estudi genètic per identificar la mutació en el gen de la fibril·lina 1. L'estudi genètic es realitza en l'ADN de la persona i s'obté a partir d'una mostra de sang.

Es pot evitar la transmissió de la síndrome de Marfan a la descendència?

Avui en dia com que es possible detectar la mutació en la fibril·lina 1 fent un estudi genètic, es possible controlar la transmissió de la malaltia mitjançant dues maneres d'actuar:

- El diagnòstic prenatal. L'estudi de la FBN1 en el fetus en mostra obtinguda per biòpsia de corion o bé de líquid amniòtic permetrà la possibilitat d'interrompre la gestació si el fetus està afectat per la malaltia.
- El diagnòstic genètic preimplantacional. Selecció dels embrions fecundats per tècniques in vitro que no portin mutacions en el FBN1 i que posteriorment s'implantan en la matriu materna.

Genetistes i obstetres informen sobre aquest procés.

Important: Quan és la dona la que pateix la malaltia, és indispensable que abans de quedar-se embarassada, consulti un cardiòleg especialista en Marfan, que li farà les exploracions necessàries per a valorar el risc per la salut que pot comportar l'embaràs i el part segons l'estat de la seva l'aorta.

Com es pot tractar la Síndrome de Marfan?

Malauradament a dia d'avui NO hi ha tractament curatiu per la malaltia.

El control mèdic acurat podrà detectar precoçment l'evolució dels problemes mencionats anteriorment. Si es porta un estil de vida adaptat a la malaltia (veure més endavant), millorarem el seu pronòstic. Com?

El control cardiològic. Anirà dirigit a controlar el diàmetre de l'aorta amb tècniques d'imatge i l'administració de fàrmacs que poden disminuir la pressió arterial i la freqüència cardíaca per tal de reduir la càrrega (per exemple, atenolol) sobre l'aorta i/o inhibir les accions atribuïdes a la sobreactuació del TGF-beta (per exemple, el losartan).

Si l'aorta es dilata massa i el diàmetre supera uns límits establerts segons edat i superfície corporal, caldrà una intervenció quirúrgica per reparar-la.

S'haurà de seguir sempre les recomanacions mèdiques i estar molt atent al seguiment que el metge proposa.

Altres controls: Tots els especialistes que tractaran les diverses afectacions que es poden patir programaran el procés d'atenció. És molt important que es segueixin

Quin estil de vida han de portar el malalts de Marfan?

Un estil de vida cardiosaludable i això vol dir el següent:

Dieta sana i equilibrada

Evitar el consum de tabac i altres tòxics

Activitat física adaptada.

ACTIVITAT FÍSICA I LA SINDROME DE MARFAN

Igual que per la població en general, l'exercici físic és important per a les persones que pateixen SMF. Han de ser conscients, però que tenen certes limitacions a l'hora de realitzar esports, depenent del seu estat cardiològic, ocular i musculoesquelètic. Cal demanar consell professional a l'hora d'iniciar algun tipus d'esport i és molt important *fer 30 min o 1 hora diària d'activitat física lleugera o moderada*.

L'activitat física segons la intensitat

Sempre depèn de les característiques i l'entrenament de la persona el que una activitat es pugui considerar d'una determinada intensitat.

Exemple: per a una persona jove entrenada sortir a córrer a poc a poc pot ser una activitat de baixa intensitat (lleugera) mentre que per una persona més gran i sedentària, la mateixa activitat pot ser molt elevada (vigorosa).

La intensitat no l'hem d'associar a la durada d'una determinada activitat, sinó a la fatiga o treball muscular que provoca.

Descriurem la intensitat de l'activitat física en funció de la fatiga que provoca:

ACTIVITAT FÍSICA INSIGNIFICANT

Quan la persona fa un moviment o una activitat simple que no li comporta cap tipus d'esforç. És a dir, la fau sense pensar que està fent exercici.

Durant aquesta tasca, la freqüència cardíaca (nombre de batecs cardíacs per minut) augmenta mínimament i la persona no percep esforç.

Exemple: aixecar-se del llit, rentar-se, menjar, conduir, etc.

ACTIVITAT FÍSICA LLEUGERA

Quan la persona fa una sèrie de moviments que comporten un petit esforç sense sensació de fatiga.

Durant aquestes tasques la freqüència cardíaca pot augmentar fins a 100 batecs per minut.

La percepció d'esforç és baixa.

Exemple: caminar a ritme suau, passejar en bicicleta sobre terreny pla, nedar suau, pujar un tram curt d'escaleres, córrer a baixa intensitat per a persones entrenades, etc. *Aquest tipus d'activitat és fonamental per a la salut.*

ACTIVITAT FÍSICA MODERADA

Quan la persona realitza una activitat que comporta un esforç considerable, és a dir, té sensació de certa fatiga mentre la realitza i fins i tot una estona després d'haver acabat.

Durant aquesta activitat la freqüència cardíaca pot augmentar fins a 110- 125 batecs per minut. La percepció d'esforç és més que mínima i es pot tenir sensació de fatiga.

Exemple: el mateix que l'activitat física lleugera però més ràpid.

Cal dir que la majoria d'exercici físic que fem la població en general, es troba dins d'aquest nivell d'esforç.

ACTIVITAT FÍSICA MES VIGOROSA

Quan la persona realitza una activitat que comporta un esforç físic elevat amb fatiga moderada durant la seva realització, les hores següents i fins i tot un dia després.

Durant aquesta activitat la freqüència cardíaca pot ser entre 125 i 160 batecs per minut. La persona se sent força fatigada.

Exemple: córrer ràpid, anar en bicicleta per terreny irregular, practicar esports de forma amateur, fer exercicis de musculació utilitzant peses (sempre s'hauria d'utilitzar càrregues de pes baixes), etc.

Per fer una activitat física saludable, no és necessari realitzar activitats vigoroses, tot i que si la persona està entrenada i no té contraindicació mèdica, es podria realitzar. Demanar sempre consell per a realitzar aquest tipus d'exercici.

ACTIVITAT FÍSICA EXCESSIVA

És quan la persona sobrepassa el límit en que una activitat pot començar a considerar-se perjudicial. Pel que fa a les característiques de l'esforç (comportament de la freqüència cardíaca, nivell de fatiga), és semblant a l'activitat vigorosa, amb la diferència que la persona realitza l'activitat de forma molt perllongada o massa sovint sense estar preparada, cosa que la fa perjudicial per la salut.

Exemple: normalment les activitats d'aquest grup són els esports practicats de forma professional i competitiva, que comporten un entrenament vigorós durant molta estona, i les professions amb esforç físic desmesurat i repetitiu.

L'ACTIVITAT FÍSICA EXCESSIVA ESTÀ TOTALMENT DESACONSELLADA PER A LES PERSONES AMB SÍNDROME DE MARFAN

RECOMANACIONS GENERALS PELS MALALTS AMB LA SÍNDROME DE MARFAN

Activitats permeses

Nadar, caminar, bicicleta de passeig, *footing* suau, basquet no competitiu, exercicis aeròbics controlats, golf, bitlles.

Qualsevol exercici realitzat de manera aeròbica i recreacional que no formi part dels esports de risc.

Activitats desaconsellades

Exercicis isomètrics. Tots aquells que provoquen forta contractura muscular sense moviment corporal, ja que provoquen augment de la pressió arterial i augment de la pressió ocular. Per exemple: aixecament de peses, arrossegament de peses, màquines de musculació.

Esports de contacte. Augmenten el risc de lesions aòrtiques i oculars. Per exemple: boxa, bàsquet competitiu, futbol competitiu, hockey gel i d'herba, arts marcial, etc.

Activitats que comportin un canvi brusc de pressió atmosfèrica. Augmenten el risc de patir col·lapse espontani de pulmó (neumotòrax). Per exemple: el submarinisme.

CAP TIPUS D'EXERCICI HA D'ARRIBAR A NIVELL D'EXTENUACIÓ. CONSULTI EL SEU METGE.

Francesca Huguet Realp
Infermera
Unitat de Marfan. Àrea del Cor
Hospital General Vall d'Hebron

BIBLIOGRAFIA

National Marfan Fundation. www.marfan.org.mx. Síndrome de Marfan
International Marfan Fundation. www.marfanworld.org
The Marfan Syndrome. Diagnosis and management. Cp cardiol.16/03/2008 33-01, 7-39
Síndrome de Marfan. Patologia molecular 2007
Infermeria virtual.com www.coib.org. Activitat física
J.E. Campillo (biblioteca SEC) Conceptos sobre ejercicio físico. Aspectos fisiológicos i metabólicos.
Cardiopatía congénitas.net. Ejercicio físico en niños i adolescentes.
J.Am Coll Cardiol,2005:1364-1367. Task Force 8:Clasification of sports
Enciclopèdia de la llengua catalana.