

P-24**SÍNDROME DE MARFAN... O NO?**

J.V. Sotoca Fernández, M. López Molina, L. Del Rey Megías, N. Palmou Fontana.

Complejo Hospitalario Universitario, Albacete

Objetivos: Analizar una muestra de pacientes previamente diagnosticados de Síndrome de Marfan con los criterios diagnósticos actualizados (Loeys et al, J Med Genet 2010).

Método: Revisión retrospectiva de pacientes valorados y seguidos por las unidades de Cardiología y Reumatología Pediátrica de un hospital terciario.

Resultados: Se recogen 11 pacientes remitidos o seguidos en las consultas externas de Pediatría con el diagnóstico previo de Síndrome de Marfan. Con los nuevos criterios, solo mantendrían este diagnóstico 3 pacientes, siendo la mayoría etiquetados actualmente como "Alteración Inespecífica del Tejido Conectivo". El 73% de los pacientes tienen manifestaciones osteomusculares.

	Año de Nacimiento	Raíz Aorta	Ectopia Lentis	Score Sistémico	Clínica Articular	Mutación FBN1	Tratamiento
<i>Paciente 1</i>	2008	Z > 2	Sí	8	Hiperlaxitud Escoliosis	3475T>C	Losartán
<i>Paciente 2</i>	1997	Z > 2	No	5	Hiperlaxitud	No	Losartán
<i>Paciente 3</i>	1998	Normal	No	5	Escoliosis	No	No
<i>Paciente 4</i>	1998	Normal	Sí	2	No	¿7184G>T?	No
<i>Paciente 5</i>	1997	Normal	No	2	Escoliosis	No	No
<i>Paciente 6</i>	2002	Z > 2	No	11	Hiperlaxitud Escoliosis	c95_101dup7nt	Losartán
<i>Paciente 7</i>	1995	Normal	No	6	No	No	No
<i>Paciente 8</i>	1994	Normal	No	6	Hiperlaxitud Escoliosis	No	No
<i>Paciente 9</i>	2000	Normal	No	5	Hiperlaxitud	No	No
<i>Paciente 10</i>	1997	Normal	No	6	No	No	No
<i>Paciente 11</i>	1998	Normal	No	6	Escoliosis	No	No

Conclusiones: La dilatación de la raíz aórtica es la manifestación que los nuevos criterios proponen como fundamental para el diagnóstico de Síndrome de Marfan. La luxación del cristalino, las otras manifestaciones sistémicas y la genética son datos complementarios pero no suficientes. Los betabloqueantes y los ARA-II han demostrado frenar el crecimiento aórtico. El papel del Reumatólogo Pediátrico es fundamental dentro del equipo multidisciplinar, tanto para el diagnóstico como para participar en su manejo terapéutico.