

Un vistazo al síndrome de Marfan

El síndrome de Marfan es una condición genética del tejido conectivo. El tejido conectivo entrecruza el cuerpo, dentro de músculos y órganos, los sostiene en su lugar como una especie de pegamento, y ayuda a controlar cómo crece el cuerpo. En el síndrome de Marfan, el tejido conectivo no crece debidamente. Esta afección se da de igual manera en hombres y mujeres, en todas las razas y tiene un alto grado de variabilidad, incluso dentro de una misma familia. Todos los órganos contienen tejido conectivo, de modo que puede afectar cualquier parte del cuerpo. Generalmente, esta enfermedad afecta el corazón, los ojos, pulmones y huesos. No afecta la función cognitiva. El síndrome de Marfan puede poner en riesgo la vida.

Aproximadamente 1 de cada 5,000 bebés nace con síndrome de Marfan.

Conozca más sobre las características del síndrome de Marfan (NOTA: No todas las personas con síndrome de Marfan desarrollan todas estas características):

Ojos

- Miopía o visión borrosa de objetos lejanos: esta es la afección ocular más común; puede avanzar rápidamente durante la niñez.
- Desplazamiento del cristalino (ectopia lentis): se da en el 60 % de las personas con síndrome de Marfan y es una característica típica.
- Mayor riesgo de padecer desprendimiento de la retina, glaucoma y formación de cataratas a edad temprana.
- Anteojos:
 - muchos problemas en los ojos pueden manejarse con anteojos.

Sistema esquelético

- Sobrecrecimiento óseo
 - Contextura alta y delgada
 - Extremidades (brazos y piernas) desproporcionadamente largas para el tamaño del tronco
 - Crecimiento anómalo de las costillas
 - El crecimiento excesivo de las costillas puede empujar el esternón ***hacia adentro*** (pectus excavatum) o ***hacia afuera*** (pectus carinatum).
 - Se puede requerir cirugía para reparar la malformación de la pared torácica.
 - Dedos largos y delgados

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

- Escoliosis que puede ser de leve a grave y progresiva
- Rasgos faciales
 - Rostro estrecho y alargado con ojos hundidos
 - Ojos rasgados y hacia abajo
 - Pómulos aplanados
 - Mentón pequeño y retraído
- Problemas dentales resultado del paladar alto y arqueado y el apiñamiento de los dientes
- Articulaciones laxas (flexibles)
- Pie plano
 - Se utilizan órtesis y plantillas ortopédicas para disminuir el cansancio de las piernas y los calambres de los músculos asociados con el pie plano.

Manifestaciones cardiovasculares (aproximadamente el 90 %)

- Pueden ser graves y requerir de medicamentos; deben controlarse.
- Dilatación de la aorta: ensanchamiento de la principal arteria del corazón
- Predisposición a desgarro y ruptura aórtica
- Prolapso de la válvula mitral, prolapso de la válvula tricúspide (válvulas cardíacas flácidas)
- Posiblemente necesite antibióticos profilácticos al realizar trabajo dental.

Otras características posibles:

Piel

- Hernias
- Estrías sin pérdida o aumento de peso significativo

Problemas pulmonares

- Colapso repentino del pulmón (neumotórax)
- Asma
- Apnea del sueño
- Pectus excavatum (esternón hundido) y escoliosis que pueden reducir la capacidad pulmonar
 - Puede provocar dificultad para respirar y cansancio.

Columna

- Ensanchamiento o hinchazón de la membrana (saco dural) que rodea la médula espinal (ectasia dural)

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

- Puede causar dolor de cabeza, dolor de espalda/abdomen/piernas

Dolores de cabeza y migrañas

- Pueden presentarse migrañas y dolores de cabeza.

Datos a tener en cuenta en el aula

1. Necesidades médicas y alimentarias

Lo que necesitas saber

La lista de problemas médicos *posibles* en el síndrome de Marfan puede ser amplia. Sin embargo, cada persona suele tener solo algunos de estos inconvenientes. Además, la gravedad de cualquiera de estos problemas médicos varía mucho. Por lo tanto, es importante preguntar a los padres sobre los problemas médicos de su hijo. Los niños en edad escolar con síndrome de Marfan deben consultar a un médico de atención primaria y, a menudo, a especialistas durante el año para controlar sus afecciones.

- Los alumnos pueden tener dolor crónico y necesitar medicamentos, según corresponda.
- También pueden necesitar de otros medicamentos para el corazón o el asma.

Lo que puedes hacer

- Asegúrese de que se le realice un chequeo anual al niño en el hogar médico.
- Verifique que tenga las vacunas al día.
- Notifique a los padres sobre cambios en el nivel de energía.
- Esté atento a cualquier cambio en el comportamiento o el estado de ánimo y el desempeño académico. Notifique a los padres.

2. Apoyos a la educación

El síndrome de Marfan no afecta la inteligencia. Las personas pueden presentar condiciones en la motricidad y la visión. Pueden ausentarse con frecuencia y necesitar recuperar trabajo escolar.

Lo que necesitas saber

Retrasos motrices finos y gruesos

- Motricidad gruesa
 - Retrasos en el desarrollo motriz grueso debido a la hipermovilidad articular

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

- Motricidad fina
 - Puede resultarles difícil sostener un lápiz debido a la laxitud de los ligamentos de la mano.
 - Les puede costar escribir por un período prolongado.

Visión

- La visión puede fluctuar.
- Puede costarles leer por períodos prolongados.
 - Las personas pueden tener dificultades para leer letra pequeña o de color claro.
 - Pueden tener problemas para ver el pizarrón/la pizarra inteligente, etc.

Lo que puedes hacer

Habilidades motrices finas y gruesas

- La terapia física y los soportes ortopédicos pueden ayudar.
- Brinde tiempo extra para terminar las tareas o pruebas.
- Limite la escritura a mano.
- Permita que dicten o realicen la prueba de forma oral.
- Use una computadora o software de asistencia.

Visión

- Libros con letra grande
- Materiales que contrasten y sean bien visibles
- Sentarse cerca de la pizarra
- Pruebas y tarea en letra grande

3. Apoyo sensorial y al comportamiento

Lo que necesitas saber

- Las personas con síndrome de Marfan pueden lucir "diferentes" a sus pares.
 - Más altos que el promedio
 - Muy delgados y desgarbados
 - Estrías
 - Escoliosis
 - Malformaciones de la pared torácica
 - Problemas en los pies
- Sentir que lucen diferente puede afectar su autoestima.

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

- El uso órtesis y soportes para la espalda puede afectar todavía más la autoestima y la confianza.
- Las personas quizás no puedan participar de muchas actividades, lo que puede contribuir a que se sientan aisladas.
- Las personas con síndrome de Marfan pueden sentir dolor.
 - Es posible que el dolor sea crónico e interfiera con su capacidad de concentrarse o sentarse por períodos prolongados.

Lo que puedes hacer

- De ser necesario, brinde privacidad para que se cambien.
- Aliente las conversaciones en clase sobre aceptar las diferencias.
- Brinde explicaciones sobre la enfermedad y cómo afecta a las personas.
- Aliente la participación en actividades adecuadas.
- Permita el acceso a la enfermería y los medicamentos que necesiten.
- Quizás necesiten tomar descansos.

4. Actividad física, excursiones y eventos

Lo que necesitas saber

El síndrome de Marfan puede causar diversas condiciones y cada niño tendrá sus problemas y limitaciones únicos. La mayoría de los niños con Marfan necesitarán de un programa de ejercicio físico personalizado. Los médicos y padres del niño deberán establecer los parámetros para el ejercicio. Es importante que las personas con síndrome de Marfan tengan la oportunidad de realizar actividad física para optimizar su salud física y mental.

Conozca más sobre los sistemas corporales:

Sistema musculoesquelético

- Es posible que el niño sea alto y tenga extremidades largas.
 - Su contextura alta puede llevar a que las demás personas lo traten como si fuera mayor de lo que realmente es.
- El niño puede ser muy delgado y carecer de masa muscular y fuerza.
- Es posible que las articulaciones sean hiperextensibles y sufra dislocaciones con frecuencia. Puede tener contracturas articulares.
- La combinación del subdesarrollo muscular y la hipermovilidad articular puede afectar la coordinación y la motricidad fina y gruesa.
- La escoliosis puede limitar el rango de movimiento de la espalda.
 - Es posible que se requiera un soporte que limita el movimiento aún más.

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

- Las malformaciones de la pared torácica (pectus) suelen ser solo estéticas, pero ocasionalmente pueden afectar el funcionamiento normal de los pulmones.
 - Es posible que se requiera de cirugía o un soporte.
 - Esto puede causar problemas para moverse, levantarse y realizar actividad física.
- Paladar alto, estrecho y muy arqueado
 - Es posible que no pueda usar un protector bucal estándar.

Sistema ocular (ojos)

- Es posible que necesite anteojos.
- El niño puede tener dificultades con la percepción visual y la coordinación visomotora.
- Puede resultarle difícil seguir la trayectoria de un objeto.
- Es posible que no tolere la luz intensa.

Sistema cardiovascular (corazón)

- Los niños con síndrome de Marfan deberán realizarse ecocardiogramas con regularidad para controlar el tamaño de la aorta.
 - La ruptura espontánea de la aorta (sin trauma) es poco común en niños de edad escolar.
- La modificación de la actividad física y los bloqueadores beta-adrenérgicos contribuyen a manejar este problema.
 - Este tipo de medicamentos reducen la fuerza con la que se bombea la sangre desde el corazón, y así disminuyen la presión sobre la aorta.
 - Los bloqueadores beta pueden causar cansancio, somnolencia y afectar la concentración.
 - Puede ser necesaria la reparación o el reemplazo de la válvula mitral en niños de edad escolar.
 - Si el niño toma anticoagulantes, es posible que sea propenso a sangrado espontáneo y hematomas frecuentes.

Sistema pulmonar (pulmones)

- El tejido pulmonar debilitado puede romperse al inflarse demasiado, lo que podría provocar que los pulmones colapsen.
 - Las técnicas respiratorias inadecuadas pueden presionar todavía más a los pulmones y hacer que colapsen.
 - El subdesarrollo pulmonar puede afectar la capacidad de intercambio gaseoso.
 - Es posible que el niño tenga menor tolerancia y resistencia física.

Lo que puedes hacer

Modificaciones al ejercicio

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

- Limite los ejercicios de resistencia, levantamiento de peso o competencia intensa para reducir la presión en el corazón y las arterias principales.
- Minimice las posibilidades de trauma a la cabeza o el pecho.
- Reduzca la presión en las articulaciones.
- Realice adaptaciones teniendo en cuenta la posible reducción de la capacidad pulmonar.
- Tenga cuidado con toda actividad física.
- Se debe evitar el ejercicio que deje al niño exhausto dado que esto:
 - Aumenta el ritmo cardíaco
 - Eleva la presión arterial
 - Fuerza las contracciones musculares
 - Tenga presente qué alumnos toman anticoagulantes; un impacto fuerte puede provocar un sangrado profuso.

General:

- Aliente las actividades académicas y artísticas.
- Permita que el niño participe como entrenador o colaborador del equipo si tiene restricciones.
- Considere el plan 504 para implementar modificaciones a la actividad física.

Explore actividades que le interesen al niño y sean seguras. ¿Qué adaptaciones pueden hacerse para mantener seguro al niño? Estos son algunos ejemplos de actividades que podrían funcionar para los niños con síndrome de Marfan:

De K a 3.º grado

- Actividades de exploración de movimientos

De 4.º a 12.º grado

- Tiro con arco (arquería)
- Actividades en la piscina
- Juegos de mesa
- Bolos
- Bicicleta
- Croquet
- Danza/ritmos
- Dardos
- Golf
- Gimnasia (actividades de equilibrio)
- Herradura
- Ejercicios de relajación
- Shuffleboard
- Caminar
- Actividades acuáticas

Conozca más sobre las adaptaciones:

No existe un único programa de ejercicios que funcione para todos los niños con el síndrome de Marfan. El niño puede necesitar ayuda para desarrollar una autopercepción realista de sus habilidades y limitaciones.

Idealmente, el niño debe realizar una actividad isocinética no competitiva a un ritmo aeróbico que no le resulte extenuante y donde pueda detenerse y descansar cuando esté cansado, sin contacto fuerte con otros jugadores, equipo o el piso. Se deberán minimizar las posibilidades de detenciones bruscas o cambios de dirección rápidos.

Por lo general, se recomienda que las personas con síndrome de Marfan mantengan un nivel de trabajo aeróbico del 50 al 60 % de su ritmo cardíaco máximo (si no hay pruebas de dilatación aórtica, el médico puede permitir actividad más intensa). Es posible que los médicos recomienden un programa de ejercicio gradual.

- Por ejemplo: caminar vigorosamente, montar en bicicleta, trotar despacio, practicar tiros de baloncesto, jugar tenis a ritmo lento, usar pesas de 1 a 3 libras (0.5 a 1.5 kg).
- No deben esforzarse de más y deben usar los ajustes de baja tensión en los equipos como caminadoras o bicicletas fijas.
- Las personas deben aprender a no exceder sus límites. Esto les resulta muy difícil a los niños.

Otras adaptaciones:

General:

- Les puede costar sentarse cómodamente en sillas o escritorios de la escuela.
- Se incomodan si están sentados por períodos prolongados.
- Permítales ponerse de pie.
- Equipo: es posible que el niño necesite un soporte.
- Esto puede afectar la maniobrabilidad, flexibilidad, velocidad y resistencia.
- Brinde privacidad para que se cambie para evitar que se avergüence.
- Revise cuáles serían las restricciones con el soporte.
- Si se le realizó cirugía de la pared torácica, consulte cuáles son sus restricciones.
- Protectores bucales
 - Es posible que necesite uno especial.
- Si presenta hernias, es posible que el niño requiera equipo de soporte e instrucciones sobre cómo levantarse debidamente, y quizás se deba limitar los movimientos que impliquen subir o trepar.
- La vestimenta debe brindarle soporte y ser adecuada para evitar el riesgo de caídas.

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

- Si usa anteojos: al igual que para el resto de los niños, deben brindar protección contra roturas y ser redondeados.
- Si el niño usa lentes de contacto corre un mayor riesgo de que se le caigan debido a que la lente es más plana.
- Es posible que necesite de anteojos de sol para las actividades al aire libre y en lugares muy iluminados.

Cardiovasculares

- Aliente a los niños a participar de actividades no competitivas que impliquen un esfuerzo por debajo de su nivel máximo.
 - Explique cuáles son los niveles seguros de intensidad y duración.
 - Debe enseñarle que nunca debe ignorar los síntomas.
 - Brinde tiempo adecuado para realizar un calentamiento y enfriamiento gradual.
 - Controle el nivel de esfuerzo con más atención cuando las condiciones climáticas son extremas porque esto puede causar estrés adicional y afectar la resistencia y el nivel de esfuerzo del niño.
 - Muchos niños toman bloqueadores beta que disminuyen el ritmo cardíaco, de modo que este no es un indicador del nivel de esfuerzo (los niños menores de 7 años que toman bloqueadores beta deben mantener una frecuencia cardíaca aumentada por un período prolongado por debajo de 120 pulsaciones/min).
 - Los niños más grandes deben mantener la frecuencia cardíaca por debajo de 100 latidos/min.
- Seleccione actividades que promuevan el concepto de competir con uno mismo para minimizar la presión que los pares puedan ejercer sobre el niño y que pueda provocar que exceda sus límites físicos.
- Enseñe la técnica de automonitoreo.
 - Brinde oportunidades para practicar el automonitoreo.
 - Enseñe técnicas de relajación, seguridad y respiración.
- Algunas personas pueden necesitar tiempo adicional para llegar a la clase.
 - Limite el movimiento adicional entre clases.
- Es posible que se necesiten libros extra o un segundo casillero para adaptarse a las restricciones de levantar y llevar objetos.

Musculoesqueléticas:

- Ejercicios para fortalecer los músculos y ligamentos
 - Abordan la falta general de masa y tono muscular
 - Favorecen la hiperextensibilidad articular (músculos poco desarrollados)
 - Evitar las actividades relacionadas con mucho peso y los esfuerzos isométricos intensos
- Dolor (crónico)
- Cansancio muscular

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

- Puede requerir terapia física.
- Adaptaciones para mejorar la coordinación
 - Puede tener una coordinación visomotora (ojo-mano) y óculo-pédica (ojo-pie) deficiente
- Brinde oportunidades para practicar seguir objetos en movimiento con la mirada y desarrollar otras habilidades motrices de percepción secuencial.
 - Motricidad fina
 - Motricidad gruesa
 - Equilibrio
 - Percepción espacial
 - Conciencia corporal
- Es posible mejorar la mecánica corporal y la postura del niño con ejercicios adecuados.

Adaptaciones para la intensidad, la resistencia y el cansancio

- Disminuya la duración de las actividades.
- Reduzca el tamaño de la zona de juego.
- Establezca descansos frecuentes.
- Permita que el niño participe a su propio ritmo.
- Elimine los factores de estrés emocionales y competitivos.
- Reduzca el peso.
- Utilice dispositivos de soporte y transporte.
- Sentarse o recostarse pueden ser mejor que estar de pie.
- Utilice técnicas de relajación y música relajante.
- Incorpore técnicas de respiración adecuadas.
- El niño no debe cargar una mochila pesada.

Para abordar las inquietudes de impacto y contacto:

- Asigne zonas de juego.
- Utilice actividades individuales.
- En los juegos de raqueta, es preferible que el niño juegue contra otro niño en lugar de en parejas (dobles).
- Cuando corresponda, utilice pelotas de espuma o Nerf.
- Agrupe a los niños según su tamaño, habilidad y necesidades.
- Brinde instrucciones, reglas y normas claras y concisas.
- Asegúrese que las zonas de juego estén libres de obstáculos, barreras o peligros.
- Procure que el equipo y las instalaciones cuenten con las protecciones adecuadas (material acolchado).

Para abordar las limitaciones motrices de percepción y visuales

- Utilice objetos de colores intensos.
- Utilice objetos blandos (Nerf).
- Utilice Velcro para ayudar a atrapar objetos.
- Reduzca las distancias.
- Cambie de implemento para disminuir la velocidad de trayectoria y movimiento (pelota hueca y perforada, Wiffle).
- Ofrezca campos visuales cercanos y claros.
- Aumente el tamaño del implemento (sóftbol).
- Proporcione zonas de juego libres de peligros.
- Utilice la iluminación adecuada.
- Familiarice al niño con la zona de juego antes de comenzar la actividad.

Conozca más sobre las cosas que se deben evitar:

Evite

- Los deportes de contacto, con esfuerzo repentino, riesgo de caídas o de impacto.
 - Un golpe al pecho o el esfuerzo de saltar pueden resultar en una lesión grave o incluso una ruptura aórtica.
 - La gimnasia, los clavados y el patinaje pueden ser riesgosos.
- Los deportes competitivos o las actividades de resistencia
 - El golf es una excepción (aunque quizás el niño no pueda llevar la bolsa de palos).
- Las actividades que implican presión a las articulaciones.
 - Pueden causar dislocaciones o dañar la superficie de las articulaciones.
- Los deportes isométricos.
 - El levantamiento de pesas puede aumentar la presión arterial.
- Los agentes que estimulan el sistema cardiovascular (como los descongestivos y la cafeína).
- Para quienes tienen riesgo de neumotórax recurrente:
 - Evite las técnicas de espiración forzada.
 - Tocar instrumentos de viento.
 - Ventilación nasal con presión positiva intermitente (como en el buceo)
 - Es posible que los pulmones no puedan tolerar el esfuerzo de las gradientes de presión.

5. Ausencias de la escuela y cansancio

Lo que necesitas saber

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

- Es posible que el niño sienta cansancio físico y mental.
- Puede ausentarse debido a procedimientos médicos.

Lo que puedes hacer

- Realice adaptaciones para poder tomar un descanso.
- Pida a los compañeros que compartan las notas que tomaron en clase.
- Controle el trabajo para asegurarse de que represente un desafío, pero verifique que las metas sean alcanzables y realistas.
- Planifique teniendo en cuenta las ausencias y considere la tutoría.
- La comunicación con los padres es importante para superar estos desafíos.

6. Planificación de emergencia

Lo que necesitas saber

Los planes de emergencia se determinarán de manera individual, según los comportamientos y problemas médicos. Es importante mencionar nuevos signos, síntomas o dolores a los padres del niño. Consulte el sitio sobre el síndrome de Marfan para ver ejemplos de planes de emergencia.

- Si bien es POCO FRECUENTE, la disección (ruptura) aórtica puede darse en niños con síndrome de Marfan.
 - Es importante reconocer los síntomas: la ruptura aórtica suele ser dolorosa y puede describirse como un "dolor de tipo desgarrador en el pecho que atraviesa la espalda". Aunque es menos común, una persona puede colapsar o desmayarse repentinamente. Es importante saber que una disección aórtica puede darse sin dolor y que el único síntoma sea dificultad para respirar.
 - Otros signos: náuseas, parálisis, parestesia (cosquilleo, adormecimiento, hormigueo de la piel).
- Neumotórax espontáneo (pulmón colapsado)
 - La dificultad para respirar y el dolor de pecho repentinos también pueden indicar un colapso espontáneo del pulmón.
 - Otros síntomas son tos, cansancio, respiración o ritmo cardíaco acelerados, coloración azulada de la piel.
 - Otros signos de condiciones cardíacas o pulmonares son el cansancio y el ritmo cardíaco irregular.
 - Cualquiera de estos síntomas pueden ser graves y se debe trasladar al niño a la sala de emergencias.

- Desprendimiento de la retina
 - Se debe recurrir a la enfermería de la escuela si se presentan problemas de visión repentinos, como destellos, manchas, visión borrosa, manchas translúcidas de distintos tamaños, formas y consistencias en el ojo, ceguera parcial o pérdida repentina de la visión. Los síntomas pueden aparecer en forma gradual o repentina.
 - Si el niño toma anticoagulantes, es posible que desarrolle hematomas excesivos o sangrado espontáneo.

7. Recursos

GeneReviews

Obtenga más información sobre la genética del síndrome de Marfan.

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1335/>

Fundación del Síndrome de Marfan

Educación, investigación y apoyo para personas con síndrome de Marfan y condiciones relacionados.

www.marfan.org

Need-to-Know Information for Teachers (Información que deben conocer los maestros):

<http://www.marfan.org/resource/fact-sheet/need-know-information-teacher#.Vo1vivkrK71>

Need-to-Know Information for School Nurses (Información que deben conocer las enfermeras de la escuela):

<http://www.marfan.org/resource/fact-sheet/need-know-information-school-nurse#.Vo1vh krK71>

Classroom Accommodations for Students with Visual Issues (Adaptaciones en el aula para alumnos con problemas visuales)

Classroom Accommodations for Students with Visual Issues (Adaptaciones en el aula para alumnos con problemas visuales) es un recurso de Boulder Valley Vision Therapy, P.C. (<https://www.bouldervt.com/>), de Boulder, Colorado. Describe una serie de problemas y ofrece estrategias para lidiar con ellos.

<https://www.bouldervt.com/wp-content/uploads/sites/478/2015/12/227-Course-Handout-CCIRA-2016.pdf>

Genetics Home Reference Referencia casera de genética

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

Información accesible para el consumidor sobre la genética humana de la U.S. National Library of Medicine (Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos)

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/marfan-syndrome>

Nota: Esta versión impresa no incluye la información que se encuentra debajo del botón verde marcado como “Transiciones” en el sitio web. Esas páginas generales pueden estar impresas por separado.