

Aneurisma de raíz aórtica en paciente joven con síndrome de Marfan

Resumen

El síndrome de Marfan es una enfermedad autosómica dominante del tejido conectivo con un amplio espectro clínico de manifestaciones, en las cuales predominan el compromiso multisistémico a nivel oftalmológico, cardíaco y osteoarticular. Descrito en 1886 por primera vez por el médico francés Antoine Marfan en una niña de 5 años con alteraciones osteoarticulares y extremidades largas y delgadas, con el pasar del tiempo fue englobado en una patología multisistémica por el Dr. Victor McKusick al encontrar el vínculo entre la presencia de las deformidades y el aneurisma de aorta. Si bien están descritas varias complicaciones, las cardiovasculares, principalmente la disección de aorta, son la principal causa de morbilidad y mortalidad. Presentamos, a continuación, un paciente con diagnóstico confirmado de síndrome de Marfan, con sus respectivas afectaciones clínicas multisistémicas, entre ellas el compromiso cardiovascular a modo de aneurisma de la raíz aórtica.

Palabras clave AFECTACIÓN CARDIOVASCULAR
ANEURISMA DE RAÍZ AÓRTICA
BENTALL-DE BONO
MULTISISTÉMICO
SÍNDROME DE MARFAN

Aortic root aneurysm in a young patient with Marfan syndrome

Summary

Marfan syndrome is an autosomal dominant connective tissue disorder with a broad clinical spectrum of manifestations, predominantly involving multiple systems at the ophthalmological, cardiac, and osteoarticular levels. First described in 1886 by the French physician Antoine Marfan in a 5-year-old girl with osteoarticular abnormalities and long, thin limbs, it was later classified as a multisystem disorder by Dr. Victor McKusick after discovering a link between the presence of deformities and aortic aneurysm. Although several complications have been described, cardiovascular complications, primarily aortic dissection, are the main cause of morbidity and mortality. We present a patient with a confirmed diagnosis of Marfan syndrome, with his respective multisystem clinical manifestations, including cardiovascular involvement in the form of an aortic root aneurysm.

Key words: AORTIC ROOT ANEURYSM
BENTALL-DE BONO
CARDIOVASCULAR INVOLVEMENT
MARFAN SYNDROME
MULTISYSTEM

Aneurisma da raiz aórtica em paciente jovem com síndrome de Marfan

Resumo

A síndrome de Marfan é uma doença do tecido conjuntivo autossômica dominante com amplo espectro clínico de manifestações, envolve predominantemente múltiplos sistemas nos níveis oftalmológico, cardíaco e osteoarticular. Descrita pela primeira vez em 1886 pelo médico francês Antoine Marfan em uma menina de 5 anos com anormalidades osteoarticulares e membros longos e finos, foi posteriormente classificada como uma doença multissistêmica pelo Dr. Victor McKusick após a descoberta de uma ligação entre a presença de deformidades e aneurisma da aorta. Embora diversas complicações tenham sido descritas, as cardiovasculares, principalmente a dissecação da aorta, são a prin-

Autor responsable: Dr. Gabriel Fripp. Correo electrónico: gabrich08@hotmail.com

Los autores declaran no tener conflictos de interés.

Recibido: Jun 28, 2025; aceptado: Set 23, 2025.

cipal causa de morbilidad e mortalidad. Presentamos un paciente con diagnóstico confirmado de síndrome de Marfan, con sus respectivas manifestaciones clínicas multisistémicas, incluyendo involucramiento cardiovascular en forma de aneurisma de la raíz de la aorta.

Palabras-clave ANEURISMA DA RAZA AÓRTICA
BENTALL-DE BONO
ENVOLVIMENTO CARDIO-
VASCULAR
MULTISSISTÊMICO
SÍNDROME DE MARFAN

Introducción

El síndrome de Marfan es una enfermedad genética autosómica dominante del tejido conectivo, con una prevalencia estimada entre 1:5.000 y 1:10.000 individuos. Su causa más común es una mutación en el gen *FBN1*, localizado en 15q21.1, que codifica fibrilina-1, una glicoproteína esencial en la integridad estructural de las microfibrillas^(1,2).

El compromiso clínico es multisistémico, afecta con frecuencia el sistema cardiovascular (CV) (dilatación/disección de raíz aórtica, prolapso mitral), ocular (ectopia lentis, miopía) y musculoesquelético (aracnodactilia, escoliosis, deformidades torácicas). También puede comprometer el sistema pulmonar, tegumentario y el sistema nervioso central^(1,2). Las complicaciones cardiovasculares, en particular las relacionadas con la aorta, son la principal causa de morbilidad y mortalidad en esta población. El diagnóstico actual se rige por los criterios revisados de Ghent (Ghent-2), que integran datos clínicos, familiares y genéticos, lo que mejora la precisión diagnóstica^(1,3). Si bien no hay cura definitiva para los pacientes que padecen esta patología, el tratamiento médico que incluye betabloqueantes, inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina (IECA) o antagonistas de los receptores de angiotensina II (ARA-II), junto con un monitoreo imagenológico regular y cirugía preventiva, ha demostrado ser efectivo para mejorar el pronóstico y la calidad de vida de estos pacientes^(1,4).

Presentamos, a continuación, un paciente con diagnóstico confirmado de síndrome de Marfan, con sus respectivas afectaciones clínicas multisistémicas, incluyendo el compromiso CV a modo de aneurisma de la raíz aórtica.

Caso clínico

Paciente de 16 años, sexo masculino, con antecedentes personales de crisis broncoobstructivas en la infancia, miopía en seguimiento con oftalmólo-

go, herniorrafia inguinal derecha previa y cirugía por pectus excavatum en la primera infancia. Presenta diagnóstico de síndrome de Marfan debido a la presencia de signos característicos a nivel multisistémico y genética compatible. Se encontraba en seguimiento en el extranjero por el equipo de cardiología por dilatación significativa de la raíz aórtica hasta que finalmente se constató en nuestro medio disnea de esfuerzo (DE) clase funcional I y progresión de la dilatación a medidas compatibles con aneurisma a dicho nivel en el ecocardiograma transtorácico (ETT), con clara indicación de intervención quirúrgica.

En el examen físico destacaba buen estado general y hábito longilíneo. A nivel osteoarticular evidenciamos escoliosis significativa, pie plano, aracnodactilia, pectus excavatum, el signo de la muñeca (Walker-Murdoch) y el signo del pulgar (Steinberg) (Figura 1). En lo CV presentaba ritmo regular a 78 ciclos por minuto, soplo diastólico 3/6 máximo en foco aórtico, sin elementos de falla cardíaca. Examen pleuropulmonar sin elementos patológicos a destacar.

De la valoración preoperatoria, el ETT evidenciaba un ventrículo izquierdo de dimensiones normales con función sistólica global conservada, prolapso valvular mitral con mínima insuficiencia, válvula aórtica trivalva con insuficiencia central de grado moderado y aneurisma de la raíz aórtica de 69 mm. Concomitantemente una angiotomografía de aorta confirmó la presencia del aneurisma de raíz de aorta y porción sinotubular de hasta 67,5 mm, sin compromiso de los restantes segmentos vasculares (Figura 2).

En este contexto, se decidió intervenir de forma quirúrgica: se realizó sustitución de la raíz aórtica por tubo valvulado n.º 27 mediante técnica de Bentall-de Bono (Figura 3). Presentó una adecuada evolución posoperatoria, con estabilidad clínica y sin alteraciones de la herida quirúrgica. El ETT de control mostraba función sistólica biventricular conservada con el tubo valvulado normoposicionado normofuncionante. Finalmente, se otorgó el alta domiciliaria bajo anticoagulación, bisoprolol y valsartán a bajas dosis con controles posteriores en policlínica de cardiología.

Discusión

El síndrome de Marfan es una patología hereditaria del tejido conectivo, con una prevalencia estimada de 1:5.000 a 1:10.000 nacidos vivos, que afecta críticamente la aorta ascendente debido a mutaciones en el gen *FBN1*, lo que compromete la elasticidad y la resistencia de la pared vascular. Otra afectación significativa del sistema CV es el prolapso valvular mitral, entidad presente en el caso clínico planteado. A su vez, debe considerarse el compromiso multisistémico que genera la enfer-

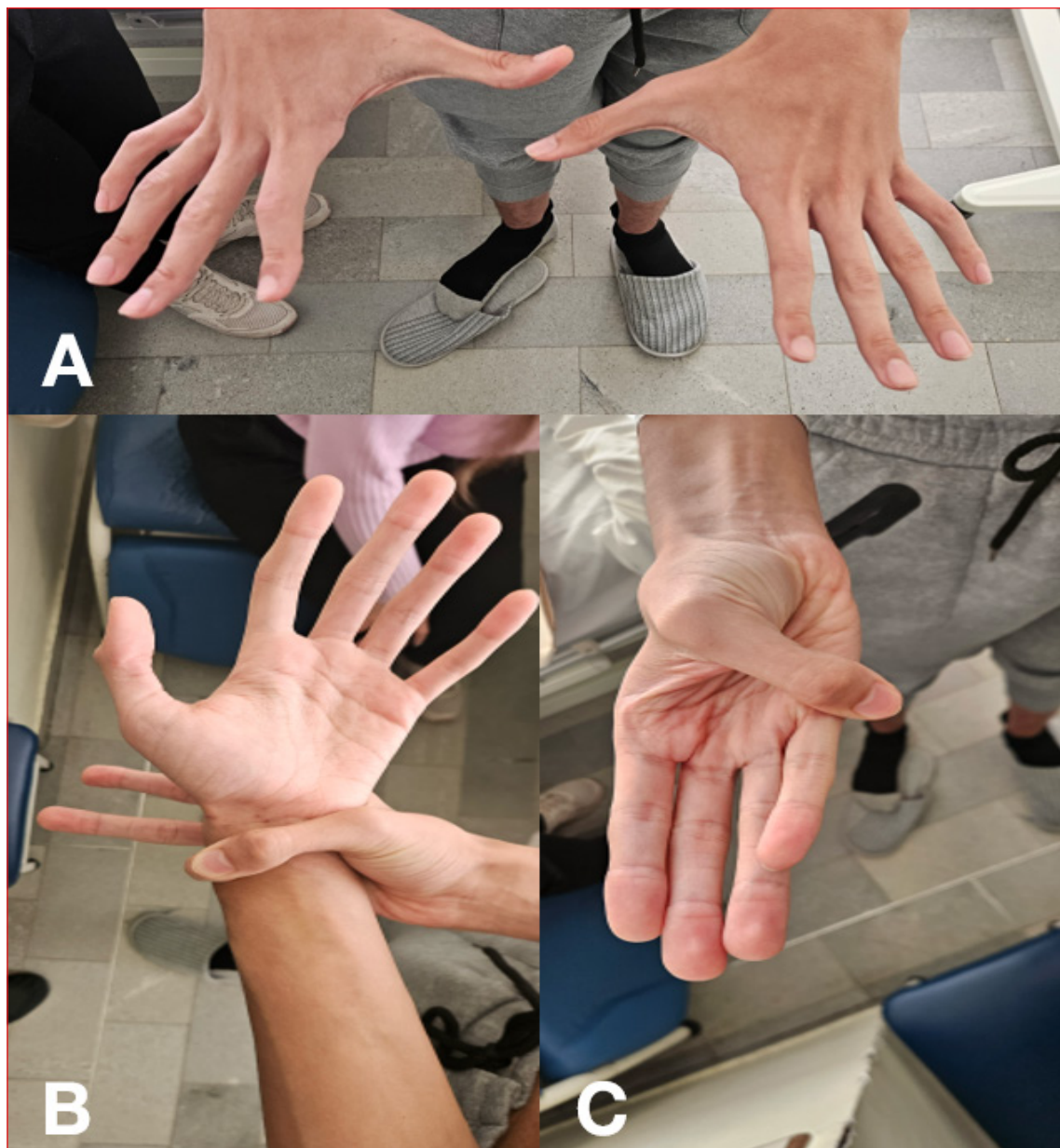


Figura 1. Examen físico osteoarticular. Evidenciamos los principales signos osteoarticulares sugestivos del síndrome de Marfan. A. Aracnodactilia. B. Superposición del dedo pulgar y meñique al hacer prehensión de la muñeca (signo de la muñeca o Walker-Murdoch). C. Protrusión del pulgar en oposición forzada más allá del borde cubital de la mano (signo del pulgar o Steinberg).

medad. En nuestro paciente destacamos la clara afectación musculoesquelética que presentaba⁽¹⁾.

Aproximadamente el 90% de los pacientes con síndrome de Marfan desarrolla cambios significativos a nivel cardíaco y de los vasos sanguíneos, el aneurisma de la raíz aórtica es la manifestación vascular más relevante y con mayor impacto en el pronóstico de estos pacientes. Se ha informado que hasta un 40% fallece debido a síndrome aórtico agudo⁽⁴⁾. La presentación clínica del aneurisma

en esta región puede variar desde formas asintomáticas hasta insuficiencia aórtica significativa y disección tipo A^(4,5).

Entre los principales factores predisponentes para la disección aórtica se encuentran la hipertensión arterial (incrementa la tensión sobre la pared aórtica), la aterosclerosis (debilita la integridad del endotelio vascular), la presencia de aneurismas aórticos (generan zonas de dilatación estructuralmente vulnerables) y las enfermedades

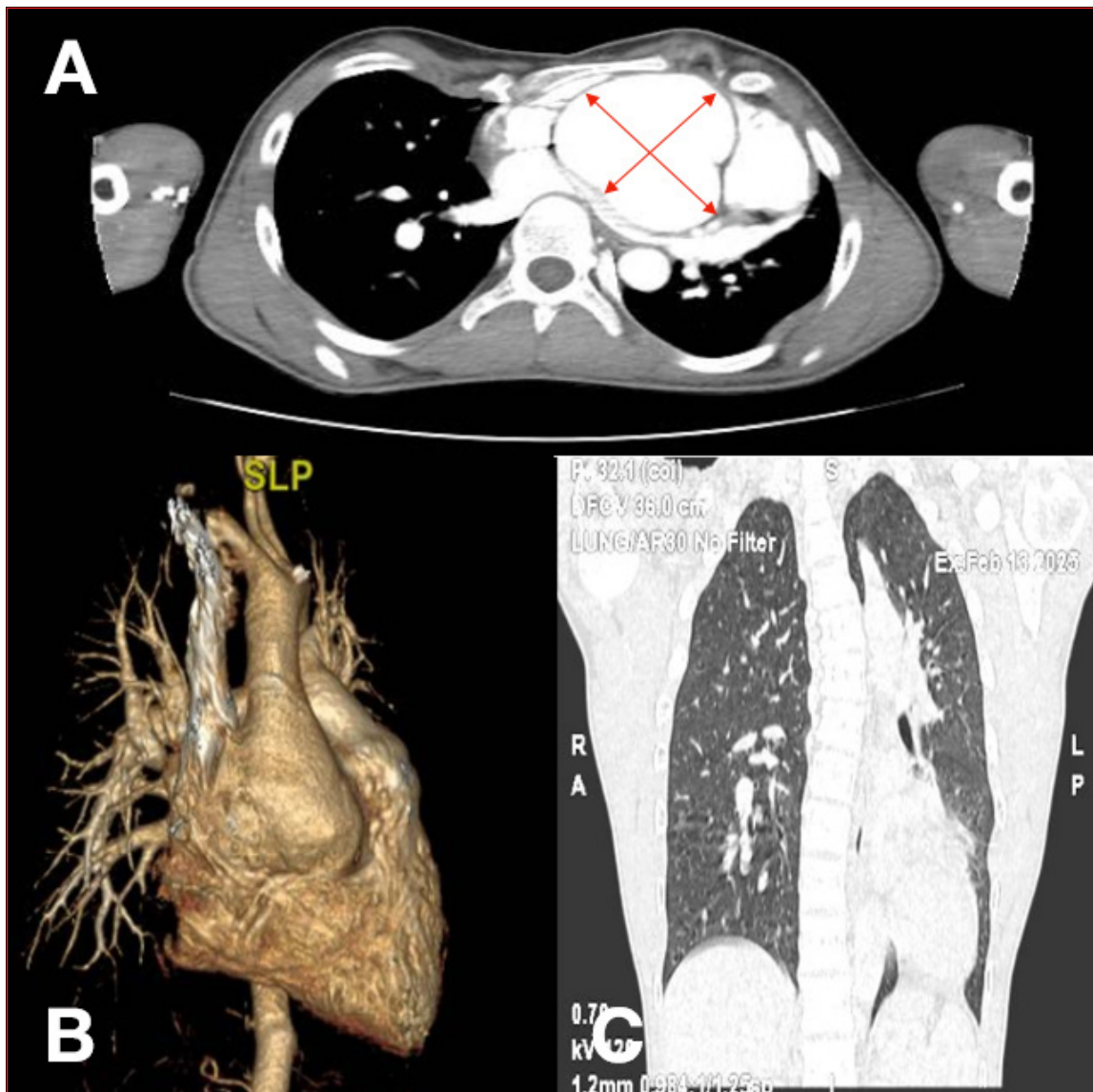


Figura 2. Angiotomografía de aorta. A. Corte tomográfico a nivel de la raíz aórtica que evidencia clara dilatación aneurismática a nivel sinusal con medidas de hasta 67,5 mm (flechas rojas). B. Reconstrucción tomográfica tridimensional con mayor detalle y resolución espacial. Muestra cómo la dilatación aneurismática se encuentra confinada a la raíz aórtica con preservación de los restantes segmentos distales. C. Corte anteroposterior del cual destacamos la desviación significativa de la columna vertebral a izquierda (parte de los criterios diagnósticos osteoarticulares).

de la válvula aórtica (pueden alterar la dinámica del flujo sanguíneo e incrementar el estrés mecánico sobre la pared de la aorta)⁽⁶⁾. Asimismo, índices como la relación diámetro aórtico/superficie corporal aumentada, tortuosidad arterial y la rigidez parietal se han propuesto como potenciales herramientas complementarias en la evaluación del riesgo de disección o progresión aneurismática, pero aún resta por definir con certeza su rol⁽⁶⁾.

Con base en los criterios actuales, la indicación quirúrgica se establece cuando el diámetro de la raíz aórtica alcanza 50 mm. No obstante, ciertos

factores de riesgo, como historia familiar de disección, embarazo o rápido crecimiento (> 3 mm/año), reducirían el umbral a 45 mm⁽¹⁾. Otros hallazgos pueden motivar la cirugía precoz como la evidencia de insuficiencia aórtica significativa atribuible a dilatación de la raíz aórtica, aunque no se haya alcanzado el umbral absoluto de diámetro⁽³⁾.

En cuanto al manejo quirúrgico, el procedimiento de elección en pacientes jóvenes con válvula competente es la cirugía de reimplante valvular con técnica de David, que permite preservar la válvula nativa y restablecer la anatomía de la

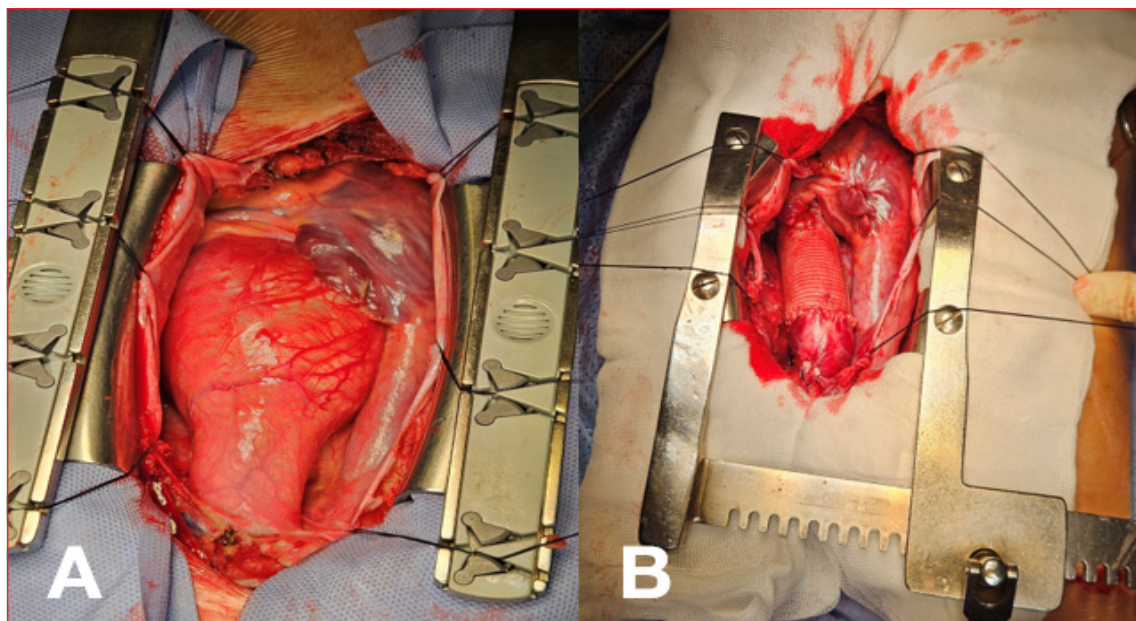


Figura 3. Intraoperatorio. A. Aspecto macroscópico del aneurisma de raíz aórtica con preservación de las porciones distales. B. Técnica de Bentall-de Bono: sustitución de la raíz aórtica afectada por tubo valvulado.

raíz aórtica⁽²⁾. En presencia de degeneración valvular, se recomienda la cirugía de Bentall^(2,3). Dado el compromiso funcional de la válvula aórtica con insuficiencia central significativa en relación con el aneurisma de la raíz, en el caso clínico planteado se optó por realizar una cirugía de Bentall-de Bono.

Como pudimos observar en el paciente presentado, es fundamental la vigilancia estrecha para detectar cambios en la signosintomatología o en los estudios de imagen CV que puedan traducir situaciones de potencial riesgo, como la dilatación aneurismática de la raíz aórtica. Un enfoque de abordaje integrado permite personalizar la intervención quirúrgica basada en múltiples variables clínicas, anatómicas y funcionales, lo cual resulta crítico para prevenir eventos catastróficos en esta población de alto riesgo. La ecocardiografía es la modalidad diagnóstica inicial y de seguimiento más adecuada en la mayoría de los pacientes, las guías de práctica clínica actuales plantean un monitoreo seriado cuya frecuencia deberá individualizarse según el diámetro de la raíz aórtica y la presencia de factores de riesgo, con controles más estrechos a mayor riesgo o mayor dilatación⁽¹⁾.

Conclusiones

El síndrome de Marfan es una enfermedad hereditaria con posible compromiso multisistémico, pero el pronóstico depende principalmente de la afectación cardiovascular, en especial de la dilatación

de la raíz aórtica. El caso presentado muestra la importancia del seguimiento clínico e imagenológico para evitar la progresión silenciosa de la patología, lo cual aumenta el riesgo de complicaciones. La vigilancia de la función valvular y la detección temprana de insuficiencia aórtica son claves para definir el momento quirúrgico. La cirugía de reemplazo de raíz aórtica con técnica de Bentall-de Bono es determinante para prevenir complicaciones graves como la disección aórtica. Destacamos la importancia de un enfoque multidisciplinario y personalizado, con seguimiento estrecho e intervenciones oportunas, para mejorar el pronóstico en pacientes jóvenes con síndrome de Marfan.

Dr. Federico Barbieri¹ y Dr. Gabriel Fripp²

1. Círculo Católico de Obreros del Uruguay.
Instituto de Cardiología Intervencionista. Centro
de Investigación Cardiovascular Uruguayo.
Montevideo, Uruguay.

2. Cardiocentro, Asociación Española.
Montevideo, Uruguay.

Federico Barbieri, ORCID: 0009-0009-2300-0971.
Gabriel Fripp, ORCID: 0000-0001-5260-2597.

Editor responsable: Dr. Jorge Estigarribia.

Bibliografía

1. Mazzolai L, Teixido-Tura G, Lanzi S, Boc V, Bossone E, Brodmann M, et al. 2024 ESC Guidelines for the management of peripheral arterial and aortic diseases. *Eur Heart J*. 2024;45(36):3538-700. doi: 10.1093/eurheartj/ehae179.
2. Zeigler SM, Sloan B, Jones JA. Pathophysiology and pathogenesis of Marfan syndrome. *Adv Exp Med Biol*. 2021; 1348:185–206. doi:10.1007/978-3-030-80614-9_8.
3. Coelho SG, Almeida AG. Marfan syndrome revisited: from genetics to clinical practice. *Rev Port Cardiol*. 2020;39(4). doi:10.1016/j.repc.2019.09.008.
4. Muiño-Mosquera L, Cervi E, De Groote K, Dewals W, Fejzic Z, Kazamia K, et al. Management of aortic disease in children with FBN1-related Marfan syndrome: a joint statement from the paediatric subgroup of the European Reference Network of Vascular Diseases (VASCERN, Heritable Thoracic Aortic Disease working group) and the Association for European Paediatric and Congenital Cardiology (AEPC). *Eur Heart J*. 2024;45(39):4156–69. doi:10.1093/eurheartj/ehae526
5. Carbone RG, Monselise A, Puppo F. Marfan syndrome and aortic involvement: a narrative review. *Eur Rev Med Pharmacol Sci*. 2023;27(17):8218-24. doi: 10.26355/eurrev_202309_33582.
6. Roman MJ, Devereux RB. Aortic dissection risk in Marfan syndrome. *J Am Coll Cardiol*. 2020;75(8):854-6. doi: 10.1016/j.jacc.2019.12.042.