




**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Vascular Diseases
(VASCERN)

DOCUMENTO DE LA VASCERN CON
RECOMENDACIONES PARA PACIENTES QUE
PADECEN ENFERMEDADES VASCULARES
RARAS ANTE SITUACIONES FRECUENTES

Síndrome de Marfan y enfermedades relacionadas



VASCERN

VASCERN, la Red Europea de Referencia en Enfermedades Vasculares Multisistémicas Raras, tiene como objetivo conectar la mejor experiencia en Europa para la prestación de una asistencia sanitaria accesible transfronteriza a pacientes con enfermedades vasculares raras (aproximadamente 1,3 millones de personas afectadas). Entre ellas, se incluyen: la enfermedad arterial (que afecta desde la aorta hasta las arterias pequeñas), las anomalías arteriovenosas, las malformaciones venosas y las enfermedades linfáticas.

Actualmente, VASCERN está integrada por 31 Proveedores de Atención Médica, multidisciplinarios y altamente especializados, de 11 Estados miembros de la UE y de varias Organizaciones Europeas de Pacientes. La coordinación de VASCERN se lleva a cabo en París (Francia).

A través de nuestros 5 Grupos de Trabajo de Enfermedades Raras (GTER), así como varios Grupos de Trabajo (GT) temáticos y el Grupo Europeo de Defensa de los Pacientes (ePAG - European Patient Advocacy Group), nuestros objetivos son: mejorar la atención de los pacientes, promover las mejores prácticas médicas y guías de práctica médica, promover la investigación, capacitar a los pacientes, facilitar la formación de los profesionales sanitarios y desarrollar el pleno potencial de la cooperación europea en asistencia sanitaria especializada mediante el aprovechamiento de las últimas innovaciones en ciencia médica y tecnologías sanitarias.

Más información disponible en: <https://vascern.eu>

Síguenos en [Twitter](#), [Facebook](#), [YouTube](#) y [LinkedIn](#)

Índice

Síndrome de Marfan y enfermedades relacionadas

Lista de abreviaturas 4

Introducción	5	Disección aórtica.....	17
Embarazo, parto y puerperio		Disección arterial periférica extraaórtica	18
1.1 Antes del embarazo	6	Embolia pulmonar.....	19
1.2 Durante el embarazo	7	Fibroscoopia.....	20
1.3 Parto	8	Glaucoma.....	21
1.4 puerperio	9	Hemoperitoneo espontáneo.....	21
Actividad física	10	Infiltraciones	23
Anestesia	11	Medicamentos contraindicados.....	24
Agentes antiplaquetarios y anticoagulantes	12	Odontología	25
Accidente cerebrovascular	13	Neumotórax	26
Cirugía ortopédica	14	Síndrome coronario agudo.....	27
Colonoscopia, gastroscopia y laparoscopia	15	Urgencias	
Desprendimiento de retina	16	abdominales/gastrointestinales/ginecológicas ...	28
		Consejo Editorial/Colaboradores.....	29

Abreviaturas

GT-EHAT Grupo de Trabajo de Enfermedades Hereditarias de la Aórtica Torácica

SM: Síndrome de Marfan

FIV: Fertilización in vitro

βB: betabloqueantes

Introducción

Estas fichas informativas se basan en las actuales fichas informativas francesas que han sido revisadas y ajustadas por los expertos del GT-EHAT de VASCERN.

El GT-EHAT está de acuerdo con las recomendaciones, pero desea poner de relieve que se trata de recomendaciones efectuadas por consenso de expertos. Recomendamos que estas recomendaciones se utilizaran a modo de guía para implementar políticas acordadas a nivel local.

Este documento está dirigido tanto a pacientes como a cuidadores. La implementación de estas recomendaciones debe ir asociada a estrategias destinadas a sensibilizar a los pacientes sobre situaciones médicas en las que se requiere atención específica y acerca de los síntomas relacionados y cómo actuar cuando se producen.

Embarazo, parto y puerperio

1.1 Antes del embarazo



QUÉ SE RECOMIENDA

- Abordar la cuestión del embarazo en pacientes con síndrome de Marfan (SM), tanto hombres como mujeres, en edad fértil, de manera sistemática para informarles sobre las opciones de diagnóstico prenatal/preimplantacional. Informar asimismo a las mujeres acerca de recomendaciones específicas en atención y cuidados, incluyendo también las condiciones óptimas de seguimiento y un plan de parto escrito.
- Tan pronto como una persona que presuntamente esté afectada por el SMF se plantee un embarazo, se derivará a un centro especializado, si aún no se ha remitido, para que se someta a una evaluación completa y reciba asesoramiento previo al embarazo.
- Planificar el embarazo en colaboración con el centro especializado.
- Evaluar el riesgo de disección aórtica antes del embarazo midiendo el diámetro aórtico.
- <40 mm: se permite el embarazo.
- 40-45 mm: el embarazo se permitirá según el caso a nivel individual.
- >45 mm: contraindicación al embarazo con evidencia limitada. Este diámetro aórtico puede justificar una cirugía previa.
- No existen datos disponibles sobre el efecto de las intervenciones hormonales (FIV). Se deberían utilizar los mismos umbrales que en el caso del embarazo (contraindicado cuando el diámetro de la raíz aórtica sea > 45 mm).

Embarazo, parto y puerperio

1.2 Durante el embarazo

El riesgo de disección aórtica aumenta durante el embarazo, el parto y en el período posparto



QUÉ SE RECOMIENDA

- Tratamiento con β -bloqueantes durante todo el embarazo y en el período posparto. Comprobar el tipo de β -bloqueante: el atenolol es el menos favorable; son preferibles el propranolol, el metoprolol y el labetalol.
- Controlar los diámetros aórticos (incluidos los diámetros abdominales) mediante ecografía al menos dos veces durante el embarazo: 20-24 semanas (s) y 32-36s. Se puede plantear la realización de más exámenes si el diámetro aórtico es superior a 40 mm o cuando se observa un aumento del crecimiento.
- Controlar la presión arterial periódicamente (objetivo < 130/80 mm Hg).
- El crecimiento fetal debe supervisarse cuidadosamente para evaluar el efecto de los β -bloqueantes.



QUÉ NO SE RECOMIENDA

- Prohibir el embarazo en todas las mujeres con síndrome de Marfan.
- Suspender el tratamiento con betabloqueantes durante el embarazo o en el parto.

Embarazo, parto y puerperio

1.3 Parto



QUÉ SE RECOMIENDA

- Evaluar el riesgo de disección aórtica antes del parto según el diámetro aórtico. <40 mm: parto vaginal. Reducir la duración del estadio 2 del parto con ventosas obstétricas, etc.
- 40-45 mm: individualizar (póngase en contacto con el centro de expertos).
- >45 mm: Cesárea y programar el parto limitando la duración del tercer trimestre, el período de máximo riesgo.
- Individualizar el parto, teniendo en cuenta diferentes factores: distancia del hogar al hospital, diámetro aórtico, etc. El esfuerzo durante el parto debería limitarse al mínimo.
- La anestesia epidural debe realizarse con precaución, teniendo en cuenta la fuga dural y, en algunos casos, la necesidad del ajuste de la dosis.



QUÉ NO SE RECOMIENDA

- Administrar una epidural sin verificar primero el estado de la columna vertebral (escoliosis, espondilolistesis, ectasia dural).
- Suspender el tratamiento con β bloqueantes.
- Administrar betamiméticos.

Embarazo, parto y puerperio

1.4 Puerperio



QUÉ SE RECOMIENDA

- Ecografía cardíaca de la madre dentro de las 48 horas posteriores al parto y al cabo de 6 semanas.
- Dependiendo de la frecuencia cardíaca del bebé al nacer, el pediatra puede decidir realizar un control adicional al bebé.

Lactancia materna

- La lactancia materna no está contraindicada.

Actividad física

Los deportes pueden ser de gran valor para los pacientes con SM, pero teniendo en precaución con la presión arterial y el estado físico del paciente. Muchas molestias y síntomas como el dolor y las migrañas pueden beneficiarse del ejercicio. Los deportes también pueden resultar peligrosos si están acompañados de un aumento significativo de la presión arterial o si existe un riesgo de impacto (en particular para el ojo).



QUÉ SE RECOMIENDA

- Deportes aeróbicos como nadar, caminar, correr y montar en bicicleta.
- El cardiólogo debe ajustar el nivel de actividad física según la evaluación de las dimensiones aórticas y la función valvular, tanto en niños como en adultos.



QUÉ DEBERÍA ABSTENERSE DE HACER

- Ejercicios isométricos abruptos, como levantar pesas, fútbol, baloncesto, balonmano y tenis.
- Exponerse al riesgo de colisiones corporales que podrían aumentar las probabilidades de padecer ectopia lentis.

Anestesia

La anestesia general no plantea ningún problema en particular, aparte de una interacción con el tratamiento con β -bloqueantes o anticoagulantes (www.orphananesthesia.eu).



QUÉ DEBERÍA ABSTENERSE DE HACER

- Exponer al paciente a fluctuaciones de la presión arterial.

Agentes antiplaquetarios y anticoagulantes



QUÉ SE RECOMIENDA

- Las indicaciones y contraindicaciones para los tratamientos antiplaquetarios y anticoagulantes son idénticas en pacientes de Marfan y pacientes sin síndrome de Marfan.



QUÉ NO SE RECOMIENDA

- Modificar la prescripción de agentes antiplaquetarios o anticoagulantes como resultado de un diagnóstico con síndrome de Marfan.

Accidente cerebrovascular

La incidencia de accidentes cerebrovasculares no aumenta en pacientes con síndrome de Marfan.



QUÉ SE RECOMIENDA

- Descartar la disección aórtica con extensión a los troncos supraaórticos.
- La atención y el tratamiento son idénticos para los pacientes con y sin síndrome de Marfan.



QUÉ NO SE RECOMIENDA

- Suspender el tratamiento con β bloqueantes.
- Retrasar la atención y el tratamiento como resultado de un diagnóstico de síndrome de Marfan.

Cirugía ortopédica



QUÉ NO SE RECOMIENDA

- Suspender el tratamiento con $\beta\beta$ -bloqueantes y/o exponer al paciente a fluctuaciones de la presión arterial.

Colonoscopia, gastroscopia y laparoscopia

No se plantean problemas concretos, excepto en casos con disección de la aorta descendente.



QUÉ SE RECOMIENDA

- Un alto grado de precaución en casos con disección de la aorta descendente debido al alto riesgo de variaciones de la presión arterial.



QUÉ NO SE RECOMIENDA

- Exponer al paciente a fluctuaciones de la presión arterial.

Desprendimiento de retina

No se plantean problemas concretos con la atención y el tratamiento, aunque los pacientes presentan una mayor incidencia de desprendimiento de retina.

Dissección aórtica



QUÉ SE RECOMIENDA

- Plantearse la dissección aórtica ante la presencia de dolor torácico/dolor de espalda/dolor abdominal en un paciente con síndrome de Marfan o síndrome relacionado.
- Tratar la dissección como una urgencia, siguiendo los mismos protocolos que con un paciente que no padece el síndrome de Marfan.



QUÉ NO SE RECOMIENDA

- El tratamiento endovascular (stent) como primera opción en presencia de una dissección de la aorta descendente.

Diseción arterial periférica extraaórtica



QUÉ SE RECOMIENDA

- Descartar la presencia de disección aórtica.

Embolia pulmonar

La trombolisis no está contraindicada.

Fibroscoopia

No existen recomendaciones específicas.

Glaucoma

El glaucoma está potencialmente relacionado con la luxación del cristalino. Comprobar la posición del cristalino.

Hemoperitoneo espontáneo



QUÉ SE RECOMIENDA

- Descartar la disección aórtica.

Infiltraciones

No se plantean problemas concretos salvo en casos de tratamiento anticoagulante.

Medicamentos contraindicados

No existen contraindicaciones específicas para la bromocriptina, o cualquier otro fármaco, en pacientes con síndrome de Marfan



QUÉ SE RECOMIENDA

- Debe descartarse prolongación del intervalo QT debería verificarse en el electrocardiograma antes de administrar fármacos que prolongan el intervalo QT.

Odontología

No se plantean problemas concretos con la atención y el tratamiento, aunque los pacientes tengan una mandíbula muy estrecha.



QUÉ SE RECOMIENDA

- Revisiones periódicas.
- Revisiones dentales precoces debido a desalineaciones dentales.
- Medidas preventivas de endocarditis como en la población general (solo en el caso de antecedentes de cirugía valvular o si existen antecedentes de endocarditis).

Neumotórax

No se plantean problemas concretos salvo en casos de tratamiento anticoagulante.



QUÉ SE RECOMIENDA

- Las indicaciones y los tratamientos son idénticos para los pacientes con y sin síndrome de Marfan.
- Realizar una exploración de imagen si existe la menor sospecha de disección aórtica.



QUÉ NO SE RECOMIENDA

- Suspender el tratamiento con $\beta\beta$ -bloqueantes.
- Retrasar la atención como consecuencia del diagnóstico del síndrome de Marfan

Síndrome coronario agudo



QUÉ SE RECOMIENDA

- La disección coronaria se puede producir en los síndromes relacionados con el síndrome de Marfan, por lo que este diagnóstico debería considerarse en una persona joven que presenta disección coronaria.
- Descartar la presencia de disección aórtica.

Urgencias abdominales/gastrointestinales/ginecológicas

No se plantean problemas concretos salvo en casos de tratamiento anticoagulante.



QUÉ SE RECOMIENDA

- Descartar la disección aórtica si existe la menor duda o en caso de dolor inexplicable.
- Las indicaciones y los tratamientos son idénticos en pacientes con y sin Marfan.



QUÉ NO SE RECOMIENDA

- Administrar un anestésico espinal sin antes comprobar el estado de la columna vertebral (escoliosis, espondilolistesis, ectasia dural).
- Suspender el tratamiento con β bloqueantes.
- Retrasar el tratamiento como consecuencia del diagnóstico del síndrome de Marfan

Consejo Editorial/Colaboradores

Basado en el documento original en francés redactado por: Fava-Multi (la red francesa de Enfermedades Vasculares Raras)



Consejo Editorial:

Prof Guillaume Jondeau, Reference Centre for Marfan Syndrome and related disorders, Service de cardiologie, AP-HP, Hôpital Bichat-Claude Bernard, Paris)



Junta supervisora de la Red francesa de Marfan:

Dr Laurence BAL-THEOLEYRE (Expert Centre for Rare Vascular Diseases and Marfan Syndrome, Marseille), **Dr Claire BOULETI** (Reference Centre for Marfan Syndrome and related disorders, AP-HP, Hôpital Bichat- Claude Bernard, Paris), **Dr Yves Dulac** (Marfan Syndrome Expert Centre, Toulouse), **Dr Thomas EDOUARD** (Marfan Syndrome Expert Centre, Toulouse), **Prof Laurence FAIVRE** (Marfan Syndrome Expert Centre, Dijon), **Dr Nolwenn JEAN** (Marfan Syndrome Expert Centre, Dijon), **Dr Fabien LABOMBARDA** (Rare Vascular Diseases and Marfan Syndrome Expert Centre, Caen), **Dr Marc LAMBERT** (Expert Centre for Rare Vascular Diseases and Marfan Syndrome, Lille), **Dr Claire LE HELLO** (Rare Vascular Diseases and Marfan Syndrome Expert Centre, Caen), **Dr Olivier MILLERON** (Reference Centre for Marfan Syndrome and related disorders, AP-HP, Hôpital Bichat-Claude Bernard, Paris), **Paulette MORIN** (MARFANS Association), **Prof Sylvie ODENT** (Marfan Syndrome Expert Centre, Rennes), **Dr Julie PLAISANCIE** (Marfan Syndrome Expert Centre, Toulouse).

Con la colaboración de otros miembros de la Red Francesa de Marfan:

Dr Pascal DELSART (Marfan Syndrome Expert Centre - CHRU Lille), **Dr Sophie DUPUIS-GIROD** (Marfan Syndrome and HHT Expert Centre - CHU Lyon), **Dr Sébastien GAERTNER** (Marfan Syndrome Expert Centre - CHRU Strasbourg), **Dr Marie-Line JACQUEMONT** (Marfan Syndrome Expert Centre - CHU la Réunion site GHSR), **Dr Damien LANEELLE** (Marfan Syndrome Expert Centre - CHU Caen), **Dr Laurianne LE GLOAN** (Marfan Syndrome Expert Centre - CHU Nantes), **Dr Sophie NAUDION** (Marfan Syndrome Expert Centre - CHU Bordeaux), **Prof Stéphane ZUILY** (Marfan Syndrome Expert Centre - CHRU Nancy).

Síndrome de Marfan y trastornos relacionados

Versión en inglés traducida por VASCERN y actualizada por los miembros del GT-EATH de VASCERN:

Prof Eloisa ARBUSTINI (VASCERN HTAD European Reference Centre, Center for Inherited Cardiovascular Diseases, IRCCS Foundation Policlinico San Matteo, Pavia, Italy)

Dr Kalman BENKE (VASCERN HTAD European Reference Centre, Semmelweis University, Heart and Vascular Center, Budapest, Hungary)

Dr Erik BJORCK (VASCERN HTAD European Reference Centre, Clinical Genetics, Karolinska University Hospital Stockholm, Sweden)

Prof Julie De BACKER (VASCERN HTAD European Reference Centre, Dept of Cardiology and Center for Medical Genetics Ghent, Ghent University Hospital, Belgium)

Dr Yaso EMMANUEL (VASCERN HTAD European Reference Centre, South East Thames Regional Genetics Service, Guy's Hospital, London, UK)

Prof Maarten GROENINK (VASCERN HTAD European Reference Centre, Department of Cardiology, Academic Medical Center, Amsterdam, Netherlands)

Prof Guillaume JONDEAU (VASCERN HTAD European Reference Centre, CRMR Marfan Syndrome and related disorders, Service de cardiologie, AP-HP, Hôpital Bichat-Claude Bernard, Paris, France)

Dr Marlies KEMPERS (VASCERN HTAD European Reference Centre, Clinical Genetics, Radboud university medical center, Nijmegen, Netherlands)

Prof Bart LOEYS (VASCERN HTAD European Reference Centre, Center of Medical Genetics, University Hospital of Antwerp University of Antwerp, Belgium)

Prof Barbara MULDER (VASCERN HTAD European Reference Centre, Department of Cardiology, Academic Medical Center, Amsterdam, Netherlands)

Lise MURPHY (Swedish Marfan Organisation)

Prof Guglielmina PEPE (VASCERN HTAD European Reference Centre, Regional Tuscany Reference Center for Marfan Syndrome and related disorders, Careggi Hospital, University of Florence, Italy)

Dr Alessandro PINI (VASCERN HTAD European Reference Centre, Centro Malattie Rare Cardiologiche - Marfan Clinic, Azienda Socio Sanitaria Territoriale Fatebenefratelli - Sacco Milan, Italy)

Dr Leema ROBERT (VASCERN HTAD European Reference Centre, South East Thames Regional Genetics Service, Guy's Hospital, London, UK)

Prof Jolien ROOS-HESSSELINK (VASCERN HTAD European Reference Centre, Clinical Genetics and Cardiology, Erasmus Medical Center Rotterdam, The Netherlands)

Prof Zoltan SZABOLCS (VASCERN HTAD European Reference Centre, Semmelweis University, Heart and Vascular Center, Budapest, Hungary)

Dr Ingrid VAN DE LAAR (VASCERN HTAD European Reference Centre, Clinical Genetics and Cardiology, Erasmus Medical Center Rotterdam, The Netherlands)

Prof Yskert VON KODOLITSCH (VASCERN HTAD European Reference Centre, Department of Vascular Medicine, Department of General and Interventional Cardiology, University Heart Center Hamburg, University Medical Center Hamburg-Eppendorf)

Liesbeth WILDERO VAN WOUWE (VASCERN HTAD European Reference Centre, VASCERN HTAD European Reference Centre, Dept of Cardiology and Center for Medical Genetics Ghent, Ghent University Hospital, Belgium)