

EVALUACIÓN ANTROPOMÉTRICA Y DETECCIÓN DEL SÍNDROME DE MARFAN EN DEPORTISTAS. ESTUDIOS DE CASO

Pedro García Avendaño,¹ Armando Rodríguez B.,¹
Andrés Eloy Virla² y Carmen Isturiz²

¹*Universidad Central de Venezuela*

²*Instituto Nacional de Deportes Caracas-Venezuela*

RESUMEN

El Síndrome de Marfan es una alteración genética del tejido conectivo que afecta simultáneamente tres sistemas funcionales: esquelético, ocular y cardiovascular; sigue un patrón hereditario autosómico dominante. Los individuos afectados se caracterizan fenotípicamente por presentar elevada estatura, desproporción exagerada entre los miembros y el tronco, manos y pies extremadamente largos, una envergadura que excede la altura del cuerpo. Una de las manifestaciones funcionales más importantes es la debilidad de la arteria aorta, pues cuando se somete a esfuerzo intenso se dilata por el aumento de la presión y en casos extremos se puede producir su ruptura, ocasionando la muerte súbita del sujeto. El propósito de este trabajo fue evaluar las características antropométricas y clínicas en tres deportistas con signos relacionados con esta enfermedad. Para ello se realizaron evaluaciones posturales, mediciones antropométricas y un examen cardiovascular detallado. Los resultados pusieron en evidencia síntomas positivos para esta alteración. Posteriormente, la evaluación cardiovascular certificó el síndrome en los deportistas evaluados. Se concluye que una evaluación integral de los individuos con estos signos y síntomas puede conducir a la detección oportuna del síndrome, permitiendo tomar las previsiones necesarias para disminuir el riesgo de muerte en los deportistas, lo cual reviste una gran importancia para todos los involucrados en la actividad física, el deporte y la salud.

PALABRAS CLAVE: Síndrome de Marfan, antropometría, deporte, salud, cardiología, muerte súbita.

ABSTRACT

Marfan's syndrome is a genetic alteration of the connective tissue that affects simultaneously three functional systems: skeletal, ocular and cardiovascular, following an autosomal dominant hereditary pattern. The individuals affected by this syndrome are phenotypically characterized by high stature, exaggerated disproportion among the extremities and the trunk, extremely long hands and feet, a span that exceeds body height. In addition, one of the most important functional manifestations are weakness of the aorta, when it is subjected to intense effort, it expands because of the increased pressure and in extreme cases, its rupture can take place, causing the sudden death of the individual. Knowing this potential risk and the association that it exists with sports where stature is a selective and decisive factor as for example: swimming, volleyball, basketball, canoeing, among others; the purpose of this study was to evaluate the anthropometric and clinical characteristics in three sportsmen with symptoms related to this illness. Postural evaluations, anthropometric measurements and a detailed cardiovascular exams were carried out. The results had an outcome of positive symptoms for this alteration, later on, the cardiovascular evaluation allowed us to give the certainty of the syndrome in the valued sportsmen. We concluded that an integral evaluation of the individuals with these symptoms can lead to the opportune detection of the syndrome, allowing to take the necessary precautions to diminish the risk of death in the sportsmen, which is of great importance for all those involved in physical activities, sports and health.

KEY WORDS: Marfan's syndrome, anthropometry, sports, health, cardiology, sudden death.

INTRODUCCIÓN

“En un entorno donde el cuerpo se manifiesta pletórico, como es el deporte, la parca asoma de manera sorprendente arrebatando para sí a personas que aman la actividad física. Es la muerte súbita, un fenómeno cuya incidencia se desconoce entre los deportistas” (Diariomédico.com, 2000).

El Síndrome de Marfan es una enfermedad hereditaria de carácter autosómico dominante que afecta el tejido conectivo y produce alteraciones cardiovasculares, esqueléticas, oftalmológicas y otras.

La primera descripción de este síndrome se atribuye al científico francés Antoine Marfan, quien reportó en el año 1896 el caso de un niño de cinco años con extremidades muy largas y delgadas, lo que

se diagnosticó como dolicoostenomelia (Cantwell, 1986). En 1900, los especialistas hablaban de un fenómeno hereditario que implicaba particularidades óseas. Posteriormente, en el año 1955, McKusick determinó, a partir de estudios familiares, que la herencia de este síndrome era de carácter autosómico dominante y que podía afectar simultáneamente varios órganos (pleiotropismo).

Se estima que una de cada 10 000 personas en el mundo padecen la enfermedad, independientemente del sexo y del grupo étnico. En Canadá y Estados Unidos la frecuencia es de una por cada 5 000 personas y en América Latina no se conoce con exactitud (Braunwald, 1993). Sin embargo, algunos investigadores señalan que esta enfermedad es más común que los casos reportados.

La causa principal de su aparición se debe a una mutación del gen *FBN1* localizado en el cromosoma 15q 21, y se transmite de generación en generación según las leyes mendelianas de la herencia, siendo la mayoría de los casos heterocigotos (Beighton *et al.*, 1998; Chen, 2000; Judge *et al.*, 2001).

El diagnóstico del Síndrome de Marfan se basa en la identificación de las manifestaciones fenotípicas y el registro de la historia familiar con criterios clínicos mayores y menores bien establecidos (Stein, 1986; Glowaki *et al.*, 1998). Para su evaluación es necesario un equipo de trabajo multidisciplinario donde participen antropólogos, cardiólogos, traumatólogos o fisiatras, genetistas, pediatras o internistas, odontólogos y psicólogos.

Generalmente, los sujetos que padecen el Síndrome de Marfan deben ser supervisados de manera continua, de lo contrario pueden presentar complicaciones que generarían emergencias médicas que, en muchos casos, pueden conducir a la muerte súbita. Los problemas médicos relacionados con el sistema cardiovascular representan algunas de las manifestaciones funcionales más importantes, entre ellas se encuentra la debilidad de la arteria aorta, la cual cuando se somete a un esfuerzo físico intenso se dilata por el aumento de la presión y, en casos extremos, se puede producir su ruptura, ocasionando la muerte del sujeto (Van Karnebeek, 2001). Esta dilatación se conoce como aneurisma de la aorta.

En algunos deportes (baloncesto, voleibol, natación, canotaje, entre otros), donde la estatura es selectiva y determinante para un buen rendimiento, los individuos con este síndrome tienen una alta

probabilidad de ser seleccionados, ya que cumplen con estos parámetros. En este ámbito, han recibido mucha publicidad los casos de la volibolista Flo Hyman y los basquetbolistas Ángel Almeida y Reggie Lewis, quienes murieron en la cancha, víctimas de problemas cardiacos relacionados con esta enfermedad (Cantwell, 1986). Por ello, los especialistas deben estar atentos ante la presencia de algunos de los signos y síntomas asociados con el Síndrome de Marfan que puedan presentar los deportistas. En este sentido, el estudio de las magnitudes antropométricas y la evaluación postural-musculo-esquelética tienen una gran importancia, ya que en la mayoría de los casos son las que permiten identificar los primeros signos de la enfermedad.

METODOLOGÍA

Muestra

Se evaluaron tres sujetos pertenecientes a las selecciones nacionales de voleibol y baloncesto, uno de sexo femenino y dos del sexo masculino, con edades comprendidas entre los 16 y 25 años. Se logró realizar seguimiento a dos de los casos estudiados durante 4 años.

Técnicas

Se evaluaron las manifestaciones fenotípicas de los casos estudiados, así como su historia familiar con la finalidad de identificar los criterios clínicos mayores y menores relacionados con la enfermedad (cuadro 1). Para ello se realizó una evaluación antropométrica y postural, un estudio clínico que abarcó los análisis cardiológico, odontológico y oftalmológico realizados por especialistas en el área. Finalmente, para establecer el diagnóstico se consideró la alteración de dos o más sistemas, con la presencia de criterios mayores y menores (Rantamanki *et al.*, 1995; Cantwell, 1986).

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

A través de la evaluación de los diversos criterios utilizados para la detección del Síndrome de Marfan se puso en evidencia que los tres

Cuadro 1

Criterios mayores y menores del Síndrome de Marfan que afectan los diversos sistemas del organismo

1. Sistema esquelético

- Estatura elevada (constitución longilínea)
- Envergadura superior a la estatura
- *Extremidades desproporcionadamente largas en relación con el tronco (dolicoostenomelia)
- *Dedos extremadamente largos tanto en las extremidades superiores como inferiores (aracnodactilia)
- Escoliosis cifosis y lordosis ligera
- *Deformidades torácicas (*pectus excavatum* y *pectus carinatum*)
- Elasticidad muy marcada de las articulaciones
- Pies planos, escápulas aladas y rodillas valgus

2. Sistema cardiovascular

- *Dilatación o aneurisma de la aorta
- Prolapso de la válvula mitral
- *Diseción de la aorta
- Aneurisma de la arteria pulmonar
- Soplos, arritmias y venas varicosas

3. Sistema ocular

- *Luxación o subluxación del cristalino
- Desprendimiento de retina
- Miopía
- Glaucoma, cataratas

4. Otros sistemas afectados

- Paladar deforme, dientes apiñonados
 - Sistema pulmonar: neumotórax espontáneo
 - Hernias inguinales, hernias umbilicales
 - Musculatura hipotónica e hipotrófica
-

Fuente: Padilla y Fustinoni, 1985; Cantwel, 1986; Stein, 1986; Brawnwald, 1993.

* Criterios mayores para la identificación del Síndrome de Marfan.

sujetos estudiados presentaron alteraciones que conformaban un cuadro clínico positivo para confirmar el diagnóstico de la enfermedad, con alteraciones en dos o más sistemas y la presencia de criterios mayores y menores.

En el cuadro 2 se observa que los casos estudiados mostraron una historia familiar positiva y varios de los sistemas relacionados con la enfermedad están afectados con alteraciones que van desde condición leve y moderada hasta una severa.

Cuadro 2

Criterios de diagnóstico positivos para el Síndrome de Marfan en los deportistas estudiados

Criterios de diagnóstico	Sujetos		
	Masculino 16 años	Masculino 18 años	Femenino 24 años
Historia familiar	+	+	+
Alteraciones musculoesqueléticas	++	++	++
Alteraciones cardiovasculares	±	-	++
Alteraciones oculares	+	+	++
Alteraciones odontológicas	±	±	++

Leyenda:

± = Presencia del criterio con alteraciones leves

+ = Presencia del criterio con alteraciones moderadas

++ = Presencia del criterio con alteraciones severas

- = Ausencia del criterio

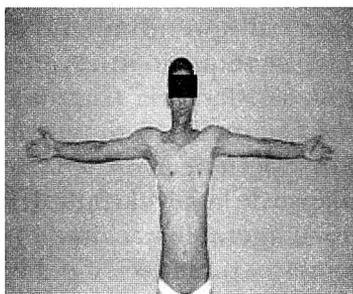
Estos resultados evidenciaron una tendencia de los sujetos evaluados que se caracterizaron de la siguiente forma:

a) Evaluación antropométrica y postural

Entre las alteraciones musculoesqueléticas que se observaron destacan: *pectus excavatum*, *dolicostenomelia* y *aracnodactilia*, entre los criterios mayores; así como escoliosis dorsal dextroconvexa, pie plano, *genus valgum* y disimetría de miembros superiores e inferiores como criterios menores. Asimismo, se encontró una estatura elevada y una envergadura que superaba a la estatura entre 5.0 y 10.5 cm para los casos estudiados (figura 1).

b) Evaluación cardiológica y oftalmológica

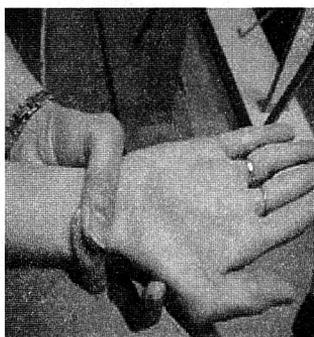
En el caso número 1, paciente masculino de 18 años de edad, perteneciente a la selección de baloncesto de Venezuela, no se encontraron alteraciones cardiovasculares durante el momento de la evaluación. El estudio oftalmológico mostró subluxación del cristalino (criterio mayor) y catarata congénita puntiforme (criterio menor). Es importante señalar que este sujeto, después de esta evaluación, no pudo continuar en la selección nacional, y no acudió a los controles



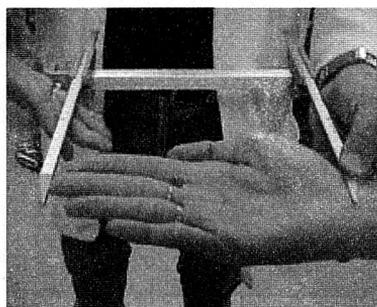
a) Brazada, 205.5 cm



b) *Pectus Excavatum**



c) Maniobra del meñique con el pulgar



d) Aracnodactilia*

* Criterios mayores

Figura 1. Evaluación antropométrica y musculoesquelética de criterios mayores y menores del Síndrome de Marfan.

clínicos sugeridos, por lo cual no se logró realizar el seguimiento de la evolución de la enfermedad.

El caso número 2, paciente femenino de 24 años de edad (en el momento de la primera evaluación), quien formaba parte de la preselección nacional de voleibol. En la evaluación cardiológica se evidenció dilatación del diámetro de la aorta (criterio mayor) en 48 mm (rango normal hasta 37 mm de acuerdo con la superficie corporal), insuficiencia leve de la válvula mitral tricúspide y aórtica (criterios menores).

Entre las alteraciones oftalmológicas se encontraron: luxación completa del cristalino (criterio mayor), desprendimiento de retina izquierda (criterio menor), por lo cual se requirió intervención quirúrgica, evolucionando de manera no satisfactoria (figura 2).

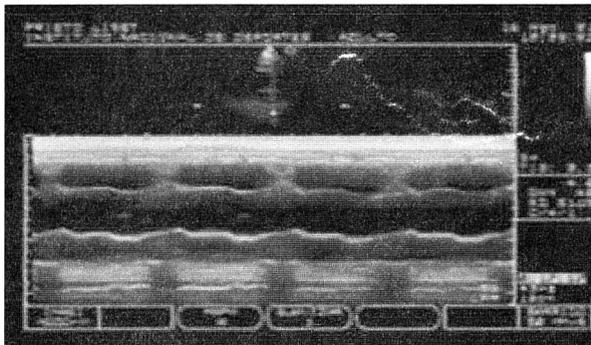
En el caso número 3, paciente masculino de 16 años de edad (en el momento de la primera evaluación), perteneciente a la Selección Nacional de Voleibol se encontró prolapso de la válvula mitral sin repercusión hemodinámica (criterio menor), ligera dilatación de la arteria aorta (criterio mayor), 39 mm de diámetro; subluxación del cristalino (criterio mayor) y catarata congénita (criterio menor) (figura 3).



a) Insuficiencia de válvula mitral



b) Prolapso de la válvula mitral



c) Dilatación de la aorta*

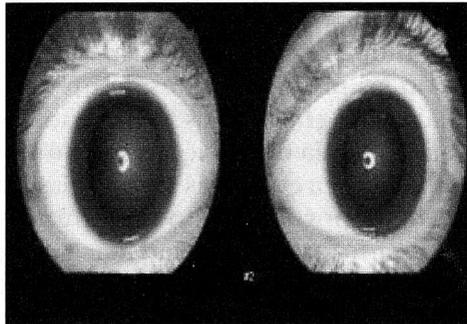
*Criterios mayores

Figura 2. Evaluación cardiológica para la identificación de criterios mayores y menores del Síndrome de Marfan.

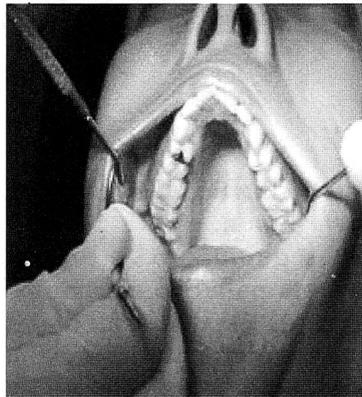
c) Otras evaluaciones

Al realizar una evaluación odontológica se evidenciaron malformaciones como paladar ojival y dentadura apiñonada.

Es importante resaltar que a los sujetos 2 y 3 se les realizó un seguimiento de la enfermedad durante los últimos cuatro años, tiempo durante el cual se ha podido observar un incremento de algunos de los síntomas antes señalados, los cuales en un corto plazo ameritarán



Luxación del cristalino



- Dientes apiñonados
- Paladar ojival

*Criterios mayores

Figura 3. Evaluación oftalmológica y odontológica para la identificación de criterios mayores y menores del Síndrome de Marfan.

un tratamiento especial. En uno de los casos ya se realizó una intervención quirúrgica ocular y está planteada la intervención del problema cardiológico.

CONCLUSIONES

1. El seguimiento y las evaluaciones realizadas a los sujetos permitieron evidenciar el incremento tanto de los criterios mayores como los menores, durante un periodo de estudio de cuatro años, en el cual los tejidos conectivos involucrados con la enfermedad han sido afectados, lo que ha aumentado las probabilidades de un desenlace fatal.

2. La evaluación integral de los individuos con los síntomas descritos puede conducir a la detección oportuna de este síndrome, lo que permite tomar las previsiones necesarias para disminuir el riesgo de muerte en los deportistas. Esto reviste una gran importancia para todos los involucrados en la actividad física, el deporte y la salud.

3. El conocimiento de los signos y síntomas de esta enfermedad y un adecuado seguimiento de los mismos pueden ayudar a controlar los eventuales riesgos cardiacos, esqueléticos y visuales, permitiendo a las personas afectadas alcanzar una calidad de vida aceptable sin renunciar a la práctica de las actividades físicas recreativas dosificadas.

RECOMENDACIONES

- Es necesario realizar el diagnóstico temprano para disminuir el alto riesgo de muerte súbita.
- Se debe procurar el seguimiento de estos pacientes y proporcionarles el tratamiento paliativo oportuno.
- Los sujetos afectados por esta enfermedad deben evitar los deportes competitivos, los ejercicios isométricos y de contacto.
- El ejercicio aeróbico no debe exceder el 50% de su capacidad máxima.

REFERENCIAS

BEINGHTON P., A. DE PAEPE, D. DANKS, G. FINIDORY, T. GEDDE-DAHI, R. GOODMAN, J. G. HALL, T. W. HOLISTER, W. HORTON, V. S. MCKUSIK, J. M.

OPITZ, F. M. POPE, R. I. PYERITZ, D. L. RIMOIN, D. SILLENCE, J. W. SPRANGER, E. THOMPSON, P. TSIPOURAS, D. VILJOEN, I. WINSHIPI, I. YOUNG

1988 International nosology of heritable disorders of connective tissue, *Am. J. Med. Genet.*, 29: 581-594.

BRAUNWALD, EUGENE

1993 Síndrome de Marfan, Eugene Braunwald, *Tratado de cardiología: medicina cardiovascular*, volumen II, Interamericana Mc. Graw Hill, Madrid, cap. 51: 1832-1835.

CANTWELL, J. D.

1986 Marfan's Syndrome: detection and management, *The Physician and Sportsmedicine*, vol. 14 (7): 51-55.

CHEN, H.

2000 Marfan Syndrome from pediatrics/genetics and metabolic disease, www.emedicine.com/ped/. E-Medicine Pediatrics 2001, Bowman, J. (ed.): 1-25.

GLOWAKI, M., A. IGNUS, A. SZULC, I. KRASNY, M. KRAWCZYNSKI

1998 Anthropometric parameters in assessment of patients with Marfan syndrome or with Marfan phenotype, *Chir. Narzadow Ruchu Ortop. Pol.*, 63(4): 373-378.

JUDGE, D. P., N. J. BIERY, H.C. DIETZ

2001 Characterization of microsatellite markers flanking FBN1: Utility in the diagnostic evaluation for Marfan's syndrome, *Am. J. Med. Genet.*, Feb. 15, 99(1): 39-47.

PADILLA, T., O. FUSTINONI

1985 Síndrome de Marfan, *Síndromes clínicos (en esquemas)*, Librería El Ateneo Editorial, Decimoquinta edición, Argentina: 63, 1816-1818.

RANTAMANKI, T., M. RAGHUNATH, L. KARTTUNEN, L. LONQUIST, A. CHILD, L. PELTONEN

1995 Prenatal diagnosis of Marfan syndrome: identification of a fibrillin-1 mutation chronic villus sample, *Prenatal Diag.*, 15: 1176-1181.

STEIN, J. H.

1986 Síndrome de Marfan, *Medicina Interna*, tomo II, Salvat Editores: 1168-1170.

VAN KARNEBEEK, C. D., M. S. NAEFF, B. J. MUDLER, B. C. HENNEKAM, M. OFFRINGA
2001 La historia natural de manifestaciones cardiovasculares en el Síndrome de Marfan, *Arch. Dis. Child.*, Feb., 84(2): 129-137.

www.diariomedico.com/entorno/ent110400com.html. Se desconoce la incidencia de la muerte súbita entre deportistas.