

# SINDROME DE MARFAN

**Por:** Dra. Alina García García  
Departamento de Genética.

Domenikos Theotokopoulos, conocido mundialmente como **El Greco**, nació en la isla de Creta en 1541. Tuvo un periodo de ferviente aprendizaje y creación en Venecia y Roma durante su juventud, pero a los 35 años se traslada a España donde desarrolla casi toda su obra, siendo considerado junto con Diego Velázquez y Francisco de Goya, uno de los exponentes máximos de la pintura española.

Muchas han sido las controversias surgidas alrededor de la obra plástica de El Greco. La elongación de las figuras humanas que el pintor representaba en sus cuadros han dado lugar a numerosas especulaciones, que las relacionan en algunos casos con defectos visuales del autor (astigmatismo) y en otros con motivos religiosos, planteándose que su objetivo era elevar las figuras hacia el cielo para acercarse a Dios.



Lo cierto es que su estilo peculiarísimo lo distingue del resto de los pintores manieristas y magnifica su obra. El óleo *San Juan el Evangelista y Francis*, pintado en 1600, es uno de los más representativos de este estilo. El cuadro muestra dos figuras humanas con alta talla y apariencia delgada, cara enjuta, pómulos prominentes, miembros largos y laxos, sobre todo las manos. Esta laxitud se manifiesta especialmente en la mano izquierda de San Juan que describe un ángulo pronunciado, de casi 90°, con respecto al antebrazo, lo cual excede la dorsiflexión normal de esta articulación en ausencia de fuerza intencional.

Las características físicas de estas figuras humanas parecerían dibujar el fenotipo del síndrome Marfán. Este es un síndrome genético autosómico dominante (se transmite de una generación a otra) que se caracteriza precisamente porque las personas afectadas presentan alta talla, miembros largos, aracnodactilia, hiper movilidad articular, hábito delgado con cara alargada y maxilar prominente, paladar ojival y múltiples deformidades esqueléticas como son el pectus carinatum o excavatum, genu valgum y pies planos.

Se asocian también trastornos cardiovasculares, el más reconocido es la dilatación de la raíz aórtica con o sin aneurisma disecante, pero pueden aparecer también aneurismas a otros niveles, regurgitación aórtica y prolapso mitral. Otro órgano afectado es el ojo, con subluxación del cristalino como signo principal y frecuentemente miopía severa con aumento de la longitud axial del globo.

Pueden afectarse además en el síndrome Marfán la piel y tegumentos, por la presencia de ectasia dural lumbosacra, hernias recurrentes o incisionales y estrías cutáneas no relacionadas con pérdida de peso. Se ha descrito además la aparición de neumotórax espontáneo en algunos pacientes.

Para hacer el diagnóstico de síndrome Marfán se han establecido criterios mayores y menores en los sistemas involucrados. La historia familiar positiva y la presencia de criterios esqueléticos en primera opción y cardiovasculares u oculares en segunda, hacen posible diagnosticar la enfermedad. En edades pediátricas se sospecha desde temprano este síndrome por la afectación esquelética ante todo y por la aparición de miopía severa desde los primeros años de vida; la dilatación aórtica aparece generalmente después de estos primeros signos descritos.

El síndrome Marfán es causado por mutaciones en el gen FBN1 que codifica para la *fibrilina*, una glicoproteína estructural que constituye el componente mayor de las fibrillas extracelulares de las fibras elásticas. El gen está mapeado en el cromosoma 15, región 15-21.3 del brazo largo (15q15-21.3).

Como dato curioso podemos agregar que existen sospechas clínicas de que el 16º presidente de los Estados Unidos de América, Abraham Lincoln, padecía de esta enfermedad. Su alta talla, sus miembros largos y algunas de sus características esqueléticas y faciales así lo señalan.