

**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MÉXICO**

**ESCUELA NACIONAL DE ENFERMERÍA Y OBSTETRICIA**

**DIVISIÓN DE ESTUDIO DE POSGRADO**

**INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA ESPECIALIZADA EN  
PACIENTES CON SÍNDROME DE MARFAN, EN EL INSTITUTO  
NACIONAL DE CARDIOLOGÍA, IGNACIO CHÁVEZ, EN MEXICO, DF.**

**TESINA**

**PARA OBTENER EL GRADO DE ESPECIALISTA EN ENFERMERÍA  
CARDIOVASCULAR**

**PRESENTA**

**MYRNA SUJEY CORONADO ROBLERO**

**CON LA ASESORÍA DE LA**

**DRA. CARMEN L. BALSEIRO ALMARIO**

**MEXICO, D.F.**

**FEBRERO DEL 2014**



Universidad Nacional  
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

**Biblioteca Central**



**UNAM – Dirección General de Bibliotecas**  
**Tesis Digitales**  
**Restricciones de uso**

**DERECHOS RESERVADOS ©**  
**PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL**

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

## AGRADECIMIENTOS

A la Dra. Lasty Balseiro Almario, por la asesoría brindada en Metodología de investigación y corrección de estilo que hizo posible culminar esta Tesina, exitosamente.

A la Escuela nacional de Enfermería y Obstetricia de la UNAM, por todas las enseñanzas recibidas en la Especialidad de Enfermería Cardiovascular, en lo que fué posible obtener los aprendizajes de sus excelentes maestros.

Al Instituto Nacional de Cardiología “Ignacio Chávez” sede de la especialidad, por haberme brindado la oportunidad de ser una Especialista en Enfermería Cardiovascular, para atender a los pacientes con calidad profesional.

## DEDICATORIAS

A mis Padres: Yolanda Roblero Martínez y a Rogelio Coronado Gutiérrez quienes han sembrado en mí el camino de la superación profesional cada día y a quienes debo lo que soy.

A mi abuela Demecia Martínez Recinos por darme sus palabras de aliento y por pedir a dios siempre por mí.

A mis hermanos: Adriana Lili y Daniel Coronado Roblero por apoyarme y darme palabras de ánimo y comprensión para culminar esta meta profesional.

A mis ángeles en el camino: Adriana Tavera, Lupita González, Cristy Balan que creyeron en mí y me dieron ánimo para continuar.

## CONTENIDO

	Pág.
INTRODUCCIÓN	1
1 <u>FUNDAMENTACIÓN DEL TEMA DE INVESTIGACIÓN</u>	3
1.1 DESCRIPCIÓN DE LA SITUACIÓN PROBLEMA	4
1.2 IDENTIFICACIÓN DEL PROBLEMA	4
1.3 JUSTIFICACIÓN DE LA TESINA	5
1.4 UBICACIÓN DEL TEMA	6
1.5 OBJETIVOS	7
1.5.1 General	7
1.5.2 Específicos	
2 <u>MARCO TEÓRICO</u>	8
2.1 INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA ESPECIALIZADA	8
EN PACIENTES CON SÍNDROME DE MARFAN	
2.1.1 Conceptos básicos	8
– De síndrome de Marfán	8
2.1.2 Etiología del Síndrome de Marfán	8
– Por herencia autosómica dominante	9
– Por la relación de la biosíntesis de una glucoproteína	10

– Por la relación con la fibrina	10
2.1.3 Epidemiología de síndrome de Marfán	10
– En España	10
– En Hong Kong	10
– En México	11
2.1.4 Manifestaciones del Síndrome de Marfan	12
– A Nivel del sistema ocular	12
• Ectopía y luxación del cristalino	12
– A nivel del sistema esquelético	13
• Tórax en embudo	13
• Dolicoestenomelia	13
• Aranodactilia	14
– A nivel del sistema cardiovascular	14
• Dilatación de la aorta	
2.1.5 Diagnóstico del síndrome de marfan	15
– Médico	15

– Expresión clínica	15
– Criterios de Ghent	16
• Antecedentes	16
• Anamnesis	16
• Exploración física	17
• Historia clínica	17
– Diagnóstico diferencial	18
– Antecedentes familiares	19
– Diagnóstico de laboratorio	20
• Radiografía de tórax	21
• Eco cardiograma	21
• Tomografía computarizada	22
• Resonancia magnética	22
• Electrocardiograma	23
• Estudios genéticos	23
2.1.6 Tratamiento del Síndrome de Marfán	24
– Quirúrgico	24

• Cirugía profiláctica	24
• Cirugía endovascular	24
• Reemplazo valvular aórtico	25
– Tratamiento de complicaciones Aortica aguda	26
• Disección de aorta ascendente	26
• Disección de aorta descendente	26
– Farmacéutico	
• Betabloqueantes	27
• Metropolol y atenolol	27
2.1.7 Intervenciones de Enfermería Especializada en pacientes con síndrome de marfán	28
– En la atención	
• Realizar anamnesis a familiares y a la persona enferma	28
• Realizar valoración tanto exhaustiva como focalizada	28

- Realizar exploración física tomando en cuenta los criterios de Ghent 29
  - Proporcionar información acerca de la enfermedad y complicaciones 31
  - Valorar hemodinámica de la persona e identificar expresión clínica 32
  - Orientar y vigilar la asistencia de la toma de estudios como eco cardiograma y tomografía 32
  - Orientar la ministración exacta de los betabloqueantes 34
- En la Rehabilitación
- Orientar sobre los tipos de ejercicios que debe realizar 35
  - Canalizar al paciente a la ayuda psicológica 36
  - Realizar fisioterapia para mejorar el tono muscular 36
  - Orientar y educar respecto al estilo De vida 37

3.-METODOLOGÍA	
3.1 VARIABLE E INDICADORES	38
3.1.1 Dependiente	38
– Indicadores de la variable	38
• En la atención	38
• En la rehabilitación	38
3.1.2 Definición operacional	39
3.1.3 Modelo de relación de influencia de la variable	43
3.2 TIPO DE DISEÑO Y TESINA	44
3.2.1 Tipo de tesina	44
3.2.2 Diseño de tesina	45

3.3 TÉCNICAS DE INVESTIGACIÓN UTILIZADAS	46
3.3.1 Fichas de trabajo	46
3.3.2 Observaciones	
4. <u>CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES</u>	47
4.1 CONCLUSIONES	47
4.2 RECOMENDACIONES	57
5. <u>ANEXOS Y APÉNDICES</u>	58
6. <u>GLOSARIO DE TÉRMINOS</u>	72
7. <u>REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS</u>	87

## ÍNDICE DE ANEXOS Y APÉNDICES

ANEXO N <sup>o</sup> 1: ESTRUCTURA DE FBN <sub>1</sub> GEN LOCALIZADO EN EL CROMOSOM 15	59
ANEXO N <sup>o</sup> 2: PERSONA CON PECTUS EXCAVATU Y CARINATUM	60
ANEXO N <sup>o</sup> 3: DOLICOESTENOMELIA, CARA ALARGADA Y BRAZOS CAIDOS	61
ANEXO N <sup>o</sup> 4: SIGNO DE STERBERG	62
ANEXO N <sup>o</sup> 5: SIGNO DE LA MUÑECA	63
ANEXO N <sup>o</sup> 6: AORTA NORMAL Y CON DILATACIÓN	64

ANEXO N <sup>o</sup> 7: NOSOLOGÍA DE GHENT PARA EL DIAGNÓSTICO DEL SÍNDROME DE MARFAN	65
ANEXO N <sup>o</sup> 8: ECOCARDIOGRAMA TORÁCICO DE UNA PERSONA CON SINDROME DE MARFAN	67
ANEXO N <sup>o</sup> 9: ELECTROCARDIOGRAMA DE 12 DERIVACIONES EN PACIENTES CON SÍNDROME DE MARFAN	67
ANEXO N <sup>o</sup> 10: CUADRO DE TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO EN EL SÍNDROME DE MARFAN	68
APENDICE N <sup>o</sup> 1: SUBLUXACIÓN DEL CRISTALINO	69
APENDICE N <sup>o</sup> 2: RADIOGRAFÍA DE PACIENTE CON SÍNDROME DE MARFAN	70

## INTRODUCCIÓN

La presente Tesina tiene por objeto analizar las intervenciones de Enfermería Especializada en pacientes con Síndrome de Marfán en el Instituto Nacional de Cardiología “Ignacio Chávez”, en México, Distrito Federal.

Para realizar esta investigación documental, se ha desarrollado la misma en siete importantes capítulos que a continuación se presentan:

En el primer capítulo se da a conocer la Fundamentación del tema de la Tesina que incluye los siguientes apartados: Descripción de la situación –problema, identificación del problema, justificación de la Tesina, ubicación del tema de estudio y objetivos, general y específicos.

En el segundo capítulo se ubica el Marco teórico de la variable Intervenciones de Enfermería Especializada en pacientes con Síndrome de Marfán a partir del estudio y el análisis de la información empírica primaria y secundaria de los autores más connotados que tienen que ver con las medidas de atención de enfermería en pacientes con esta patología.

Esto significa que el apoyo del Marco Teórico ha sido invaluable para recabar la información necesaria que apoyan el problema y los objetivos de esta investigación documental.

En el tercer capítulo se muestra la Metodología empleada de la variable intervenciones de enfermería especializada en pacientes con Síndrome de Marfán, la definición operacional, el tipo y diseño de la tesina, así como también las técnicas e instrumentos de investigación utilizados entre los que están: las fichas de trabajo y la observación.

Finaliza esta Tesina con las Conclusiones y recomendaciones, los anexos y apéndices, y las referencias bibliográficas que están ubicadas en los capítulos: Cuarto quinto, sexto y séptimo, respectivamente.

Es de esperarse que al culminar esta Tesina se pueda contar de manera clara con las Intervenciones de Enfermería Especializada en pacientes con Síndrome de Marfán para proporcionar una atención de calidad en este tipo de pacientes.

## 1. FUNDAMENTACIÓN DEL TEMA DE TESIS

### 1.1 DESCRIPCIÓN DE LA SITUACIÓN PROBLEMA

El Instituto Nacional de Cardiología “Ignacio Chávez” nace en 1944 ubicándose en la Av. Cuauhtémoc, en la Ciudad de México en donde funciona por 32 años, desde el 18 de abril de ese año hasta el 17 de octubre de 1976, fecha en la que se muda a sus actuales instalaciones en la zona de Tlalpan, en esta misma ciudad; logrando con este cambio ampliarse y modernizarse de acuerdo a las necesidades médicas de hoy.

La característica principal de este Instituto, es su carácter polifacético, con una visión integral del problema cardiológico. Característica por la que fué y sigue siendo un Centro Hospitalario para la atención del enfermo de escasos recursos; un gran Laboratorio de Investigación (de ciencia básica y clínica aplicada); así como una Escuela Superior en donde se enseña la Cardiología en sus diferentes grados.

Para brindar la atención, el Instituto cuenta con personal médico especializado además de servicios diagnóstico, administrativos y generales. También cuenta con personal de enfermería de manera importante.

Actualmente el instituto cuenta con una plantilla de alrededor de 480 personas de enfermería de los cuales ya el 20% de ellos, son especialistas. Continuamente el Instituto continúa la preparación de más especialistas en diversos campos, dándole más importancia a la cardiología. A pesar de ello, todavía se requiere más personal especializado dada la creciente demanda de atención de los pacientes.

Por ello esta tesina en el apartado de descripción de la situación problema, se presenta la historia del problema y se describe la situación problema en que se ve envuelta la atención de Enfermería a personas con Síndrome de Marfan.

## 1.2 IDENTIFICACIÓN DEL PROBLEMA

La pregunta de esta investigación documental es la siguiente:

¿Cuáles son las Intervenciones de Enfermería Especializada en pacientes con Síndrome de Marfán en el Instituto Nacional de Cardiología, “Ignacio Chávez”, en México. D.F?

### 1.3 JUSTIFICACIÓN DEL TEMA

La presente investigación documental se justifica ampliamente por varias razones:

En primer lugar se justifica porque el Síndrome de Marfán es una enfermedad que afecta las fibras elásticas del tejido conectivo en donde los órganos del paciente pueden estar afectados, pero principalmente el sistema cardiovascular, el sistema esquelético y el ocular son los más frecuentemente afectados. Se calcula que este Síndrome afecta a 1 de cada 3.000 a 5.000 personas, pudiendo afectar tanto a hombres como a mujeres.

En segundo lugar esta investigación documental se justifica porque es necesario tomar medidas terapéuticas para prevenirlo y porque cada día existen más personas que padecen este Síndrome. De hecho la Asociación del Síndrome de Marfan en Madrid, reporta casi más de los 50% muertos ya que una de las complicaciones principales son los aneurismas y la dilatación aortica, que pueden ser mortales.

Por ello, la Enfermera Especialista Cardiovascular debe coadyuvar a detectar a tiempo este Síndrome y ayudar a mejorar el estilo de vida de los pacientes, por tanto, en esta Tesina es necesario sustentar las bases de lo que la Enfermera Especialista debe realizar, afín de proporcionar medidas tendientes a disminuir la morbi- mortalidad.

#### 1.4 UBICACIÓN DEL TEMA DE TESIS

El tema de la presente investigación documental se ubica en cardiología y enfermería. Se ubica en el área cardiológica porque en la especialidad de la medicina que atiende el sistema cardiovascular, que es uno de los órganos afectados en un 90% en el Síndrome de Marfán. De hecho, en donde existe una afección de compromiso multisistémico que pone en peligro la vida de los pacientes; por lo que es vital tratarlo para evitar complicaciones.

Se ubica en enfermería porque este personal siendo Especialista en Enfermería Cardiovascular puede coadyuvar a los cuidados a los pacientes con Síndrome de Marfan identificando los primeros síntomas y entonces aliviar a este tipo de pacientes. Por ello, la participación de la Enfermera Especialista Cardiovascular es vital tanto en el aspecto curativo y de rehabilitación para prevenir complicaciones en estos pacientes.

## 1.5 OBJETIVOS

### 1.5.1 General

Analizar las intervenciones de Enfermería Especializada en pacientes con Síndrome de Marfán en el Instituto Nacional de Cardiología,” Ignacio Chávez “en México, D.F.

### 1.5.2 Específicos

- Identificar las principales funciones y actividades que realiza la Enfermera Especialista Cardiovascular en el cuidado curativo y de rehabilitación, en pacientes con Síndrome de Marfán.
- Proponer las diversas actividades que el personal de Enfermería Especializado Cardiovascular debe de llevar acabo en pacientes con Síndrome de Marfán.

## 2. MARCO TEÓRICO

### 2.1. INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA ESPECIALIZADA EN PACIENTES CON SÍNDROME DE MARFAN

#### 2.1.1 Conceptos básicos

##### – De Síndrome de Marfan

Para Fause Attié el Síndrome de Marfán es un desorden del tejido conectivo con compromiso multisistémico, que tiene una expresión clínica amplia y variable<sup>1</sup>. Para Richad Behrman este síndrome es un proceso que se hereda de forma autosómica dominante con penetrancia casi completa pero con expresividad variable<sup>2</sup>. De hecho, para Martín Thomas Yoles, el Síndrome de Marfán es una afección hereditaria multisistémica del tejido conectivo con gran heterogeneidad fenotípica, por las más de 500 mutaciones implicadas reconocidas y también por la gran variabilidad, posible en la expresión de una misma mutación del gen responsable de codificar la fibrilina (FBN1)<sup>3</sup>. (Ver Anexo N°1: Estructura de FBN1 gen localizado en el cromosoma 15)

- 
1. Fause Attié. *Cardiopatías Congénitas en adultos*. Ed. Elsevier. Madrid, 2003. p. 44.
  2. Richad Behrman. *Tratado de Pediatría*. Ed. Mc. Graw-Hill Interamericana. 16 ed. Madrid, 2001. p.2317.
  3. Martín T; Yoles. *Manejo de la Afección Cardiovascular en el Síndrome de Marfán*. En la Revista Cardiocore Mayo, Barcelona, 2011. p.89

### 2.1.2 Etiología del Síndrome de Marfán

- Por herencia autosómica dominante

Este síndrome tiene un patrón de herencia autosómica dominante con una penetrancia variable en donde el 15% de los pacientes no tienen el patrón familiar y se consideran mutaciones con carácter espontáneo. La mutación que da origen a este Síndrome se sitúa en el brazo largo del cromosoma 15 y se refieren a ella como 15<sub>q</sub>21.1. Ahí está el gen encargado de codificar la proteína del tejido conectivo llamado fibrilina<sup>4</sup>.

- Por la relación de la biosíntesis de una glucoproteína.

Para Richard Behrman la patogenia de la enfermedad tiene relación con la biosíntesis del componente de las microfibrillas que proporcionan el soporte o andamiaje de la elastina y cumplen una función de anclaje para los tejidos no elásticos, como el ligamento suspensorio del ojo. Así, el locus de la fibrilina se encuentra en el brazo largo del cromosoma 15 (15<sub>q</sub>21)<sup>5</sup>

---

4. Fause Attié. Opcit. p.49

5. Richard Behrman. Opcit. p.2319

- Por la relación con la fibrina

Para Jesús Vargas el defecto primario responsable del Síndrome de Marfán se describió en 1991 y se localizó en el brazo largo del cromosoma 15 que corresponde al gen FBN1, el cual codifica a una proteína del tejido conectivo denominada fibrilina. Esta es una glucoproteína constructiva de las microfibrillas componentes de la matriz extracelular del tejido conectivo, participa en la formación de las fibras elásticas maduras y tiene funciones estructurales independientes de la elastina especialmente en la túnica media aortica, zonulas, ciliares, periostio y piel<sup>6</sup>

### 2.1.3 Epidemiología de Síndrome de Marfán

- En España

Para Fause Attié la incidencia que existe en el Síndrome de Marfán es de 1 por cada 5,000-10,000 nacimientos, con afectación cardiovascular, músculo esquelético y oftalmológica, en España se estima que 10,000 afectados prevaleciendo la afección cardiovascular<sup>7</sup>

---

6. Jesús Vargas. *Tratado de Cardiología* .Ed. Sistema Inter. México 2007 p. 631

7. Fause Attié. *Opcit.* p.45.

– En Hong Kong

Para You.Couch.Chan y colaboradores el Síndrome de Marfán en Hong Kong es un trastorno del tejido conjuntivo con una prevalencia mundial de 1 de cada 5.000 personas, sin predisposición racial. En este país se realizaron de forma retrospectiva estudios en el Hong Kong Health Authority's. Clínic el análisis estadístico de un total de 525 pacientes con Síndrome de Marfán en donde hubo 310 hombres y 215 mujeres.<sup>8</sup>

– En México

Para Jesús Vargas el patrón mendeliano de herencia se presenta hasta en 75% de los casos. El resto representa mutaciones de novó, con incidencia de un caso por cada 10,000 habitantes, en México<sup>9</sup>.

---

8. Chan You.Couch.y Col., Revisión epidemiológica durante 10 años de los pacientes hospitalizados con síndrome de Marfan *En anales de cirugía vascular*. Elsevier Doyma, 2008.p.659.

9. Jesús Vargas.Opcit.p.763.

#### 2.1.4 Manifestaciones del Síndrome de Marfan

- A nivel del sistema ocular
  - Ectopia y luxación del cristalino

Para Richard Behrman la ectopía del cristalino se encuentra en alrededor de 60% de los pacientes, frecuente de manera bilateral. El examen ocular puede descubrir megalocornea, iridodonesis (temblor del iris) o una luxación franca del cristalino. Las alteraciones oculares son secundarias al defecto del tejido conectivo y consiste en escleróticas azules, miopía y laxitud del ligamento suspensorio con iridodonesis.

Así, el examen con la lámpara de hendidura incluso durante la lactancia, puede descubrir la luxación del cristalino, que en ocasiones es congénita. La iridodonesis es un signo clínico útil. Los pacientes con presunto Síndrome de Marfan deben someterse a una exploración oftalmológica aunque no tengan alteraciones oculares evidentes.<sup>10</sup> Así, para Jesús Vargas la miopía es común y puede ser grave, como consecuencia de una longitud axial excesiva del globo ocular.<sup>11</sup> (Ver Apéndice N°1: Subluxación del cristalino)

---

10. Richard Behrman. Opcit. p. 640

11. Jesús Vargas. Opcit. p. 6411

- A nivel del sistema esquelético
  - Tórax en embudo

Para Richard Behrman las costillas largas y delgadas favorecen algunas anomalías esternales, como Pectus excavatum (tórax en embudo) o Pectus carinatum (pecho de paloma). El riesgo de escoliosis entonces, aumenta en los niños mayores y adolescentes. El defecto del tejido conjuntivo aumenta la distensibilidad del parénquima pulmonar y de la duramadre, incrementando el riesgo de neumotórax espontáneo y de ectasia dural, respectivamente<sup>12</sup>(Ver Anexo N°2: Persona con Pectus excavatum y carinatum.)

- Dolicoestenomelia

El estudio del sistema músculo esquelético muestra la presencia de Dolicoestenomelia (miembros largos y delgados en donde la braza supera sustancialmente a la estatura). El segmento inferior del cuerpo (distancia del pubis a los talones) es mayor que el superior (estatura menos que el segmento inferior)<sup>13</sup>(Ver Anexo N°3: Dolicoestenomelia ,cara alargada y brazos caídos).

---

12.Richard Behrman.Opcit.p.653

13. Id.

- Aracnodactilia

Las manos de los pacientes presentan signos inespecíficos como dedos largos y delgados que implica la aracnodactilia que son hiperextensibles. En estos pacientes el pulgar se puede aducir y cruzar con la palma de la mano. Este es el signo Sternberg. Además el pulgar se puede superponer al meñique cuando se rodea la muñeca con ambos dedos, llamado Signo de la muñeca.<sup>14</sup>(Ver Anexo N° 4: Signo de Sternberg y Anexo N° 5 Signo de la Muñeca)

- A nivel del sistema cardiovascular

- Dilatación de la aorta

Para Martin Yoles la afectación típica en el Síndrome de Marfán consiste en la progresiva dilatación de la aorta, comenzando a nivel de los senos de vasalva, aunque puedan extenderse así otros segmentos aunque el aneurisma de la aorta descendente puede ocasionar disección, ruptura aórtica aguda o insuficiencia aórtica<sup>15</sup>

Para Pamela Oliva la dilatación se acelera con el estrés físico o emocional y con el embarazo. El compromiso de la válvula mitral en prolapso o insuficiencia, es frecuente, pero menos grave<sup>16</sup>(Ver Anexo N° 6: Aorta Normal y con Dilatación Aortica.)

---

14. Richard Berman .Opcit.p 660.

15. Martín Thomas Yoles.Opcit.p.89.

### 2.1.5 Diagnóstico del Síndrome de Marfán

- Diagnóstico

Para Fernando Bueno Cabrera para realizar el diagnóstico médico se repasan detalladamente distintas entidades que cursan con aneurisma de la aorta torácica familiar sindrómicos y no sindrómicos.<sup>17</sup> A si, para tener completo un diagnóstico médico se realiza una técnica de imagen que permita evaluar la aorta ascendente y las válvulas cardíacas. El ecocardiograma transtorácico representa la principal técnica para el diagnóstico del compromiso cardiovascular en la evaluación inicial, permitiendo explorar la raíz aórtica, la aorta ascendente proximal y el cayado.<sup>18</sup>

- Expresión clínica

Para Fause Attié la expresión clínica se extiende en distintos órganos y sistemas, en ocasiones de complejo diagnóstico y manejo y que requiere una atención multidisciplinar.

---

16. Pamela Oliva. *Síndrome de Marfan*, Médica, Vol.24 Santiago de Chile, 2006.p.1455.

17. Fernando Bueno Cabrera y Cols. *Nuevos Criterios Diagnósticos en El Síndrome de Marfan*. En la Revista Cardiocore Vol.46.Mayo.Madrid, 2011.p.46.

Todo ello, justifica la existencia de unidades específicas para la atención de estos pacientes. Así, la expresión clínica es muy amplia y por ello que se han establecido criterios diagnósticos conocidos como Criterios de Ghent. Éstos tienen como finalidad evitar falsos positivos e incrementar la especificidad de las manifestaciones físicas necesarias para el diagnóstico. La fórmula de gen utiliza criterios mayores y menores para cada órgano y sistema involucrado, que se califican y permiten establecer el diagnóstico, que siempre es clínico y se comprueba por estudios de laboratorio.<sup>19</sup>

- Criterios de Ghent

- a) Antecedentes

En 1986 se propusieron los primeros criterios de GHENT diagnósticos del Síndrome de Marfán.

Tras el descubrimiento de la base molecular de la enfermedad en 1995 se propusieron los actuales criterios diagnósticos de la enfermedad, llamados los criterios de Ghent de manera que el diagnóstico clínico en adultos debe realizarse basándose en éstos, y aunque no son útiles en niños y en adultos jóvenes.

---

18. Martín Thomas Yoles. Opcit.p.90.

19. Fause Attie.Opcit.p.49

con estos criterios, facilita el reconocimiento de este Síndrome aneurismático genético y mejora su tratamiento.<sup>20</sup>(Ver Anexo N°7: Nosología de Ghent para el diagnóstico del Síndrome de Marfán).

#### b) Anamnesis

Para Martin Thomas Yoles la evaluación clínica inicial de todo paciente con sospecha de Síndrome de Marfán debe incluir anamnesis y examen físico completos, en donde el diagnóstico de certeza se puede alcanzar casi en el 90% de los casos mediante la clasificación nosológica.<sup>21</sup>

#### c) Exploración física

Para Jesús Vargas el cuidado cardiovascular en adultos se realiza anualmente y consiste en la exploración física, toma de electrocardiograma y ecocardiograma transtorácico. Cuando el diámetro de la raíz aortica excede los 45mm la exploración física debe ser más frecuente.<sup>22</sup>

---

20. Rosario Sánchez Martínez. *Enfermedad de Marfan: Revisión Clinicoterapéutica y Guías de Seguimiento*. En la Revista de Reumatología. Vol.12. Octubre-Diciembre. Madrid, 2011.p.112.

21. Martín Thomas Yoles. Opcit.p.90.

#### d) Historia clínica

Para Elizabeth González se debe obtener una historia clínica clara del paciente y la familia si tiene historial médico del pasado o características físicas como escoliosis, pectus carinatum y miopía.<sup>23</sup>

#### – Diagnóstico diferencial

Para Jesús Vargas existen diversas enfermedades que comparten algunas manifestaciones presentes en el Síndrome de Marfán, pero pueden quedar diferenciadas adecuadamente por la presencia de otras características clínicas asociadas o bien, mediante pruebas bioquímicas específicas.<sup>24</sup>

De hecho, el diagnóstico diferencial debe hacerse con el síndrome de Lujan-Fryns. Este es una enfermedad que cursa con habitus marfanoide, pero su transmisión está ligada al cromosoma X y cursa con retardo mental.

---

22. Jesús Vargas. Opcit.p.632

23. Elizabeth González. *Marfan syndrome* En la Revista american Academy, Hospital Sugar Land Texas. June-Sep. Texas 2008. p.663.

La homocistinuria tiene manifestaciones oculares y esqueléticas similares pero se trasmite en forma autosómica recesiva. La excreción urinaria elevada de homocisteína se confirma con la prueba del nitropusiato urinario. En el prolapso de la válvula mitral existe también escoliosis y deformidades torácicas como Pectus excavatum y carinatum aunque los ojos y la raíz aórtica son normales, pueden estar presentes. La laxitud articular es más grave y las proporciones esqueléticas de la antropometría, son normales<sup>24</sup>.

– Antecedentes familiares

Para Rosario Sánchez, cuando se detecta el gen en la familia o existen antecedentes familiares es necesario identificar el gen FBN1 en los pacientes ya que pueden tener una enfermedad relacionada. Por ello, es importante hacer el seguimiento cardiovascular por el riesgo de la dilatación aórtica.<sup>25</sup>

Ahora bien, si hay antecedentes familiares de Síndrome de Marfán con una mutación genética y una manifestación dominante es necesario valorar al paciente con los criterios de Ghent<sup>26</sup>

---

24. Jesús Vargas.Opcit.p.635

25. Rosario Sánchez Martínez.Opcit.p.11.

– Diagnóstico de laboratorio

e) Examen general de orina

Para Richard Berman en los datos de laboratorio hay que obtener un resultado negativo de la prueba del nitro prusiato en orina o de ciertos aminoácidos para excluir un déficit de la beta-sintasa de cistationina (homocistinuria)<sup>27</sup>.

– Diagnóstico de Gabinete

f) Radiografía de tórax

Para Pamela Oliva la evaluación clínica se puede complementar con estudios radiográficos principalmente con radiografía de pelvis. Así, cuando se requiere detectar protrusión acetabular, el daño pulmonar debe sospecharse con síntomas sugerentes de neumotórax o con radiografía de tórax que presenta bulas apicales.<sup>28</sup> (Ver Apéndice N°2: Radiografía de Paciente con Síndrome de Marfán).

---

26.Elizabeth González.Opcit.p.663.

27.Jesús Vargas.Opcit.p.48.

#### g) Ecocardiograma

Para Martín Thomas, la ecocardiografía transtorácica es la prueba fundamental para la evaluación y el seguimiento de la afección cardiovascular en la evaluación de la dilatación aórtica y la proyección de la elección es el eje largo de la ventana para esternal. Todas las medidas deben ser estrictamente perpendiculares al eje de la aorta y comparadas con nomogramas dependiendo de la edad y de la superficie corporal del paciente. De hecho, la dilatación aórtica se define como un diámetro normalizado mayor de la media más dos desviaciones estándar.<sup>29</sup>(Ver Anexo N°8: Ecocardiograma torácico de una persona con Síndrome de Marfán)

#### h) Tomografía computarizada

La tomografía computarizada es de ayuda para el diagnóstico y para seguimiento de pacientes con cirugía aórtica, así como para evaluar el resto de la aorta que puede estar afectada hasta el 10% de los pacientes.

---

28.Pamela Oliva.Opcit.p.1459

29.Martín Thomas.Opcit.p.89

Así, la Tomografía Axial Computarizada es necesaria en pacientes que presentan dilatación de la aorta acentuada (cercana a 50mm por ecocardiograma en pacientes con talla adulta) para tener la medición más precisa, con el objeto de determinar los requerimientos de la cirugía<sup>30</sup>.

i) Resonancia magnética

Pamela Oliva también menciona que la Resonancia Magnética se ha empleado en forma precoz para evaluar la distensibilidad de la aorta, que es un indicador del estado de sus propiedades elásticas y por ello, permite detectar un compromiso antes de que ocurra la dilatación. También se ha señalado como útil la Resonancia Magnética para detectar la asimetría de la raíz aórtica, como signo temprano de riesgo de disección y por ser más precisa que la ecocardiografía en las lesiones aórtica en adultos<sup>31</sup>.

j) Electrocardiograma

El electrocardiograma muestra ritmo sinusal un aumento de voltaje en derivaciones precordiales.

---

30.Pamela Oliva.Opcit.p.1459

31.Id

Con trastorno de conducción interventricular sugestivas de crecimiento de cámaras izquierdas.<sup>32</sup> (Ver Anexo N°9: Electrocardiograma de 12 derivaciones en paciente con Síndrome de Marfán).

#### k) Estudios genéticos

Para Rosario Sánchez el estudio genético y la compleja estructura del gen FBN1 y la diferencia metodológica para su detección, varían sensiblemente y la especificidad de la muestra en las diferentes series. En la actualidad parece ser que la detección de la muestra por cromatografía líquida de alto rendimiento (DHPL) es la más eficiente. El factor más importante que influye en la detección de la mutación parece ser la heterogeneidad clínica que el paciente presente. Así, la mutación FBN1 es significativamente superior en los pacientes que cumplan los Criterios de Ghent hasta en el 66% frente al 5% en enfermedades relacionadas con el marfán.<sup>33</sup>

---

32. Gerardo Vásquez, *Síndrome de Marfán* En la Revista Costarricense. Vol. 7 San José Julio 2005.p.45.

33. Rosario Sánchez. Opcit.p.372.

### 2.1.6 Tratamiento del Síndrome de Marfán

- Quirúrgico.
  - Cirugía profiláctica

Para Martin Thomas en el Síndrome de Marfán se recomienda cirugía profiláctica de la raíz aórtica y de la aorta ascendente, por la elevada mortalidad del remplazo aórtico de emergencia y porque la disección tipo A y la rotura aórtica son las complicaciones con mayor impacto en la supervivencia. Aunque técnicamente más complejas, las técnicas de conservación valvular, remodelado o reimplantación, suele preferirse en general a los tubos valvulados, siempre que ofrezcan buenos resultados.<sup>34</sup>

- Cirugía endovascular

La disección aortica tipo B aguda o crónica con endoprótesis en el Síndrome de Marfan es limitada. De hecho, se ha observado que a pesar del correcto implante del stent, con trombosis total de la falsa luz, la aorta continua dilatándose. Por este motivo, se recomienda no utilizar stent aórticos en el Síndrome de Marfán, salvo riesgo prohibitivo para la cirugía convencional. Los pseudoaneurismas tras reemplazo aórtico pueden ser una excepción cuando es posible aclarar al injerto previo, un stent que selle el cuello del falso aneurisma como alternativa a la toracotomía.<sup>35</sup>

---

34. Martin Thomas Yoles.Op cit.p.10.

- Reemplazo valvular aórtico

En pacientes con disección de la aorta se realiza la cirugía en forma, urgente. El riesgo es la disección aórtica correlaciona con el diámetro de la raíz de la aorta y de la aorta ascendente, por lo que la cirugía profiláctica en adultos y en niños (en la población pediátrica el riesgo no está claramente establecido, extrapolándose los datos de población adulta) debe considerarse cuando el diámetro de la raíz aórtica desde los senos de Valsalva es mayor de 5cm (diámetro de la aorta/área de superficie corporal mayor o igual que  $4.25 \text{ cm/m}^2$ ). Otra indicación para el cambio valvular incluye la historia familiar de disección precoz, velocidad de crecimiento aórtico  $>5\text{mm/año}$ , severidad, de la regurgitación aórtica, asociación de afectación mitral y disfunción ventricular.

Las arterias coronarias se reimplantan en el injerto de dacrón en la posición adecuada. Con la técnica de Bono-Bental se consigue una supervivencia del 93%,91%,84%,75% y 59% a los 1, 2, 5,10 y 20 años respectivamente. Tras la cirugía, hay una mortalidad perioperatoria de 1,5% en los centros con experiencia<sup>35</sup>.

---

35.Rosario Sanchez.Opcit.p.234

36.Martín Thomas.Opcit.p.644.

- Tratamiento de complicaciones aórticas agudas.
  - Disección de la aorta ascendente

Dada la naturaleza impredecible de la disección aórtica en el Síndrome de Marfán, hay que educar a los pacientes sobre los síntomas de la disección aguda. La disección aguda en el Síndrome de Marfán es una emergencia quirúrgica, en la que debe remplazarse los senos y la suficiente extensión de la aorta ascendente.

- Disección de la aorta descendente

La disección de la aorta descendente, representa aproximadamente un 10% de las disecciones agudas en el Síndrome de Marfán, como en otros pacientes, inicialmente se recomienda el tratamiento médico, salvo complicación o falta de respuesta, cuyo caso debe considerarse la cirugía. De hecho, se recomienda la cirugía abierta cuando, en ausencia de comorbilidad importante, se superan los 55mm de dilatación<sup>37</sup>.

---

37. Id

- Farmacéutico
  - Betabloqueantes

Para Yetman Borne Mier desde 1971 año en el que se publicó el primer ensayo con beta bloqueadores en pacientes con Marfán, se han realizado varios estudios en adultos sobre la eficacia de los beta bloqueadores basándose en las características básicas de estos fármacos que disminuyen la presión del pulso, la contractilidad miocárdica y mejoran las propiedades elásticas de la aorta sobre todo con diámetros menos de 40mm. Así, el tratamiento profiláctico con beta bloqueadores está indicado de forma precoz tanto antes, como después de la cirugía aórtica.<sup>38</sup>

- Metoprolol y Atenolol

La terapia con Metoprolol y Atenolol reducía significativamente el promedio de presión arterial y la rigidez aórtica en pacientes con Marfán. Por ello, los betabloqueantes deben ser considerados particularmente en los más jóvenes.

---

38. Angela Yetman Renee A. Bornemeier *Usefulness of Enalapril versus Propranolol or Atenolol for prevention of aortic dilatation in patients with Marfan Syndrome*. En la revista American journal of cardiology No 9. Vol.95.1 de mayo 2005.p.125-127.

Su uso se fundamenta en las propiedades de disminuir el inotropismo, la frecuencia cardiaca, la presión arterial y la rigidez aórtica que debe ser precoz en dosis adecuada.<sup>39</sup>

Todos los pacientes con Síndrome de Marfán deben ser tratados tempranamente con betabloqueantes aunque también seguirán evaluándose nuevas terapias, dirigidas no a retrasar las complicaciones, sino a revertir cambios patológicos<sup>40</sup>.(Ver Anexo N°10: Cuadro de Tratamiento Farmacológico en el Síndrome de Marfán).

#### 2.1.7 Intervenciones de Enfermería Especializada en pacientes con Síndrome de Marfán.

##### – En la Atención

- Realizar anamnesis a familiares y a la persona enferma.

Para Marín Thomas Yoles la evaluación clínica inicial de todo paciente con sospecha de Síndrome de Marfán debe incluir anamnesis esto con el objetivo de identificar esta patología en otros familiares.<sup>41</sup>

---

39. Pamela Oliva.Opcit.p.1460.

40. Martin Thomas Yoles.Opcit.p.345.

Por tanto la enfermera especialista Cardiovascular debe realizar una anamnesis que consiste en preguntarle una serie de datos iniciando desde fecha de identificación, antecedentes familiares, y síntomas que nos ayude a corroborar el Síndrome de Marfán, además de tener contacto con él y proporcionarle confianza para detectar oportunamente los antecedentes que verifiquen las sospechas del diagnóstico.

- Realizar exploración física tomando en cuenta los criterios de Ghent

Para Rosario Sánchez la mayoría de las manifestaciones clínicas, ordenadas por órganos o sistemas afectados conforman los criterios de Ghent. Por ello, el diagnóstico se basa fundamentalmente en los hallazgos físicos por eso es importante realizar la exploración física. Existen tres formas de presentación relacionadas estrechamente con la edad y cuadros clínicos y pronóstico bien definidos<sup>42</sup>. La primera está basada en los hallazgos oculares como son la miopía y la ectopia lentis, la segunda son los criterios sistémicos el que incluyen manifestaciones clínicas en otros órganos y la tercera que abarca los Criterios genéticos en la cual se otorga un peso mayor a la genética en el diagnóstico de Síndrome de Marfán y los síndromes relacionados, estableciéndose criterios de causalidad a las mutaciones en *FBN<sub>1</sub>*.

Así, la Enfermera Especialista Cardiovascular debe comenzar a realizar el proceso enfermero el cual incluye la valoración, diagnóstico, planeación, ejecución y evaluación y llevar a cabo una exploración física que como primer paso se realizara la inspección en donde se observara los ojos a través de un instrumento como el estetoscopio o lámpara con luz para ver fondo de ojo en seguida se hace la palpación utilizando el sentido del tacto ( las yemas de los dedos) que por la concentración de terminales nerviosas son altamente sensibles.

La percusión es otro método de exploración en la cual la superficie corporal se golpea para provocar sonidos audibles o vibraciones perceptibles.

Por último, se utiliza la auscultación que es el proceso que consiste en escuchar los sonidos que se producen en el interior del cuerpo y pueden ser de manera directa o indirecta, ya que al escuchar los focos cardiacos se pudiera auscultar de mayor intensidad el foco mitral.

En pacientes con el Síndrome de Marfán es importante valorar con los criterios de Ghent ya que éstos abarcan principalmente los sistemas dañados como son: sistema ocular, esquelético y cardiovascular<sup>42</sup>.

---

41.Id.

- Proporcionar información acerca de la enfermedad y complicaciones.

Para Francisco Javier Valderrama se debe asesorar a los pacientes con Síndrome de Marfán mediante un consejo genético por si desea tener descendencia. También dar conocer las complicaciones que éste ocasiona si no es tratada a tiempo.<sup>43</sup>

Por tanto, la Enfermera Especialista Cardiovascular debe orientar al paciente la importancia del apego al tratamiento desde sus manifestaciones y posibles complicaciones.

Orientar a la paciente sobre los estudios que se realizara tales como la toma de placa de tórax para ver el crecimiento de la aorta, un eco cardiograma en el cual se observa si existe prolapso de la válvula mitral o dilatación de la aorta, y así concientizar a la paciente la importancia de no dejar de hacérselos <sup>44</sup>

---

42.Rosario Sanchez.Opcit.p.345.

43. Francisco Javier Valderrama, *Síndrome de Marfán* En la Revista. Atención Primaria .Madrid, Julio 2008.

- Valorar la hemodinámica de la persona e identificar la expresión clínica.

La expresión clínica se presenta en distintos órganos y sistemas por lo que requiere una atención multidisciplinaria lo que justifica la existencia de unidades específicas para la atención de estos pacientes.<sup>45</sup>

Por tanto, como especialista cardiovascular debe identificar las características clínicas de estas personas, conocer los criterios de Ghent para identificar la patología, evitar sus complicaciones y mejorar, el estilo de vida de cada paciente.

- Orientar y vigilar la asistencia de la toma de estudios como eco cardiograma y tomografía.

Para Nila Espínola el Eco cardiograma es un estudio no invasivo de bajo costo, eficaz que permite tener una técnica de proyección de imagen que puede ayudar a confirmar el diagnóstico inicial<sup>46</sup>.

---

44. Pamela Oliva.Opcit.p.1459.

45. Fernando Cabrera Bueno.Opcit.p.345

Como Enfermera Especialista Cardiovascular se debe tener en cuenta lo importante de la toma de este estudio ya que el ecocardiograma es una prueba diagnóstica fundamental porque ofrece una imagen en movimiento del corazón.

Mediante ultrasonidos, éste aporta información acerca de la forma, el tamaño y la fuerza del corazón, el movimiento y grosor de sus paredes y el funcionamiento de sus válvulas. Por lo cual, se identifican las anormalidades en donde se observa la insuficiencia de la válvula mitral o aortica y en una resonancia magnética se puede observar la dilatación del anillo aórtico y la aorta.

La especialista cardiovascular al conocer estos datos conoce en qué estado se encuentra la paciente y saber cuál será el cuidado que se le proporcionara hasta su evolución del paciente, así como realizar cuidados especializados y oportunos que mejoren su calidad de vida.

La tomografía es una técnica radiográfica que utiliza una computadora para crear imágenes de planos (o cortes) transversales del corazón en este se obtienen varias imágenes radiográficas de secciones delgadas del corazón, para después, una computadora reúne estas imágenes para producir una imagen detallada.

En algunos casos, se inyecta un medio de contraste en la corriente sanguínea para poder obtener una imagen más clara.

- Orientar la ministración exacta de la toma exacta de los betabloqueantes.

Para Martín Thomas es importante insistir que el tratamiento médico está basado fundamentalmente en medicamentos Beta-Bloqueantes, para retrasar la dilatación aortica<sup>47</sup>.

Como Enfermera Especialista Cardiovascular el orientar al paciente de memorizar el nombre, la dosis del medicamento así como la hora exacta de ministración le ayudará a evitar complicaciones ya que en el caso de los Beta bloqueadores, disminuyen el riesgo de disección y la velocidad de dilatación del aneurisma, iniciándose sin duda ante un diámetro de la aorta ascendente mayor a 4 cm, pudiendo indicarse también, en la actualidad, ante la ausencia de dilatación.

---

46. Nilda Espínola, evaluación eco cardiográfica de anomalías cardiovasculares en el síndrome de marfan Archivo cardiovascular mexicano N<sup>o</sup> 2 Vol.75, 2005 .p.133.

47. Martín Thomas Yoles. Opcit.p.11.

– En la Rehabilitación

- Orientar sobre los ejercicios que debe realizar el paciente

La principal terapia es reducir el estrés hemodinámico en el paciente la restricción de la actividad física completa y la terapia farmacología. El ejercicio isométrico intenso está contraindicado ya que produce estrés de la pared aortica proximal.

También está contraindicado el deporte de competición, los de contacto y los que incluyen cambios marcados en la presión atmosférica, para prevenir el traumatismo arterial y el neumotórax. Dado que el ejercicio dinámico se asocia con menos estrés aórtico por la disminución de la resistencia vascular periférica y de la presión arterial diastólica, en pacientes sin riesgo elevado se considera segura la práctica de actividad aeróbica, hasta de moderada intensidad.

Por lo tanto la Enfermera Especialista Cardiovascular debe tener identificado a los pacientes ya que el ambiente donde debe de estar, debe de ser tranquilo y además cuando se egresa se, orienta a la persona sobre los ejercicios que puede realizar.

- Canalizar al paciente al apoyo psicológico

Cada vez más pacientes con Síndrome de Marfan llegarán a etapas avanzadas de la vida y plantearán nuevos retos es por ello que con todos deben de tener apoyo psicológico y con más razón pacientes intervenidos, o que hayan presentado dilatación o disección aortica ya que son los de mayor complicación se podrá a prueba del conocimiento adquirido y será imprescindible el trabajo en equipo con Unidades Multidisciplinarias Especializadas. Así, el paciente tendrá una atención integral.<sup>48</sup>.

Así, la Enfermera Especialista Cardiovascular debe canalizar al paciente a una ayuda psicológica más aun cuando se trata de niños o adolescentes, ya que éstos se sienten excluidos, ya que sus características físicas son diferentes a la de los demás.

- Realizar fisioterapia para mejorar tono muscular

La realización de la fisioterapia es muy importante para mejorar el tono muscular y la actividad física moderada no traumática como: natación y bicicleta, de acuerdo al compromiso cardiaco<sup>49</sup>.

---

48. Martin Thomas Yoles.Opcit.p.467

49. Pamela Oliva.Opcit.p.1461.

Por ello, la Enfermera Especialista Cardiovascular debe gestionar para que el paciente con Síndrome de Marfán asista con un fisioterapeuta, ya que esto mejora el tono muscular y podrá realizar ejercicios aeróbicos sin limitaciones.

- Orientar y educar, respectó al estilo de vida.

Es muy necesario la orientación, el apoyo educativo, especialmente en la adolescencia, por eso se orientan respecto del estilo de vida, limitaciones físicas y ocupacionales, sexualidad, reproducción y riesgo genético, educación acerca de síntomas de complicaciones como neumotórax, disección aortica.

Además, en pacientes con hallazgos incompletos que no cumplen con todos los criterios para la enfermedad, se sugiere reevaluar en forma anual ya que por el carácter progresivo de esta patología, puede aparecer posteriormente<sup>50</sup>.

Entonces, La Enfermera Especialista Cardiovascular debe proporcionar información sobre los cuidados extra hospitalarios ya que el estilo de vida de estos pacientes cambia drásticamente.

---

50.Id

### 3.- METODOLOGÍA

#### 3.1 VARIABLE E INDICADORES

##### 3.1.1 Dependiente:

##### Indicadores:

- En la atención
  - Realizar anamnesis a familiares y a la persona enferma
  - Realizar valoración tanto exhaustiva, como focalizada
  - Realizar exploración física tomando en cuenta los Criterios de Ghent
  - Proporcionar información acerca de la enfermedad y complicaciones.
  - Valorar hemodinámica de la persona e identificar expresión clínica
  - Orientar a la paciente sobre la importancia de realizarse estudios como Eco cardiograma y tomografía.
  - Orientar la ministración exacta de los betabloqueantes
- En la rehabilitación.
  - Orientar sobre ejercicios que debe realizar

- Canalizar al paciente al apoyo psicológico
- Realizar fisioterapia para mejorar del tono muscular
- Orientar y educar respecto al estilo de vida

### 3.1.2 Definición operacional : Síndrome de Marfán

#### – Concepto de Síndrome de Marfán

El Síndrome de Marfan se define como un trastorno genético hereditario autosómico dominante que afecta a las fibras elásticas del tejido conectivo.

#### – Etiología de Síndrome de Marfán

El Síndrome de Marfán es dado por la mutación de origen espontáneo del brazo largo del cromosoma 15 del gen  $FBN_1$  encargado de codificar la proteína del tejido conectivo llamada fibrilina. Esta es una glicoproteína de 350Kd principal componente del micro fibrillas que proporcionan el soporte de la elastina cumpliendo una función de anclaje para los tejidos no elásticos.

- Epidemiología del Síndrome de Marfán

El Síndrome de Marfán se presenta en ambos sexos, el cual de herencia se presenta hasta en un 75% la incidencia se acerca a una proporción de 1/10 000 nacimientos.

- La Sintomatología del Síndrome de Marfán

Estas se dan principalmente por manifestaciones bien características las cuales involucra, varios sistemas: ocular, esquelético, y cardiovascular. En la actualidad la fisiopatología es valorado por criterios, ya sea mayores y menores, llamados Criterios de Ghent.

- Diagnóstico del síndrome de Marfán

El diagnóstico se realiza mediante los Criterios de Ghent mayores o menores, apoyándose en la exploración física y estudios como: ecocardiografía, exámenes de lámpara de hendidura, tomografías y antecedentes patológicos.

### – Tratamiento del Síndrome de Marfán

Un tratamiento definitivo que cure esta enfermedad no existe, pero para prevenir complicaciones principalmente cardiovasculares como son la ruptura aortica, existe la evaluación anual cuando se tiene el 40mm del anillo aórtico, y semestral cuando es mas de 40mm pasando de los 50cm, se recomienda cirugía.

De manera adicional se requiere, también, ofrecer un consejo genético, en la revisión anual en relación con lesiones cardiovasculares, escoliosis luxaciones y alteraciones oculares. Por ello, se recomienda la realización de ejercicios físicos como la natación, la bicicleta, realizar profilaxis de endocarditis, ministración de atenolol y propanolol, cirugías de la raíz aortica o hasta cambio valvular.

### – Intervenciones de Enfermería Especializada en personas con Síndrome de Marfán.

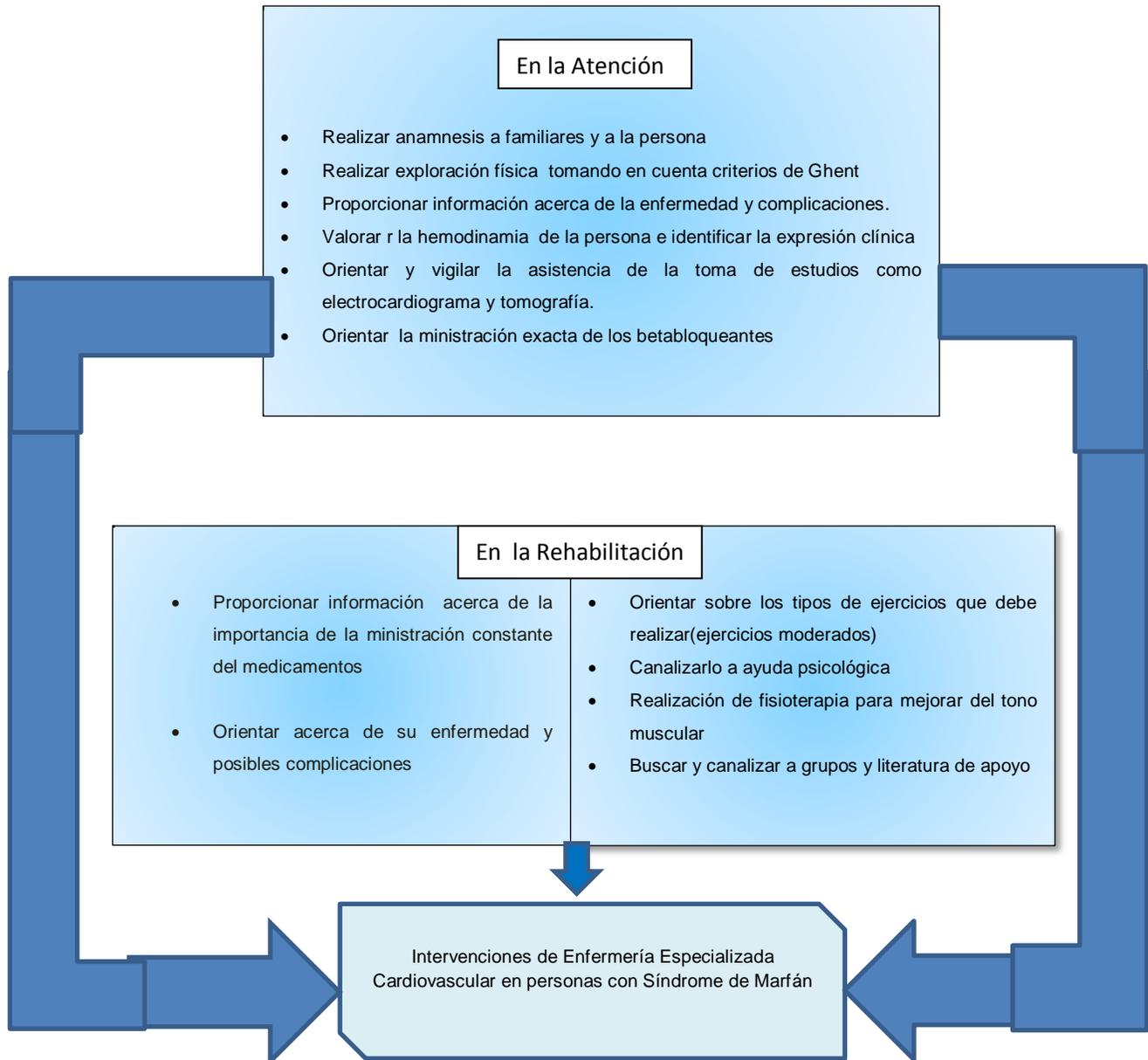
Las intervenciones de Enfermería Especializada Cardiovascular, tiene dos momentos: En la atención y la rehabilitación.

En la atención la Especialista Cardiovascular debe recomendar al paciente a realizar ejercicios de bajo impacto evitando el contacto físico y la competencia, realizar la exploración física y valorar el crecimiento y desarrollo. En caso de que sea una embarazada se debe realizar exámenes prenatales, realizar historia clínica de enfermería, realizar un eco cardiografía, y orientar al paciente de la importancia de la toma de dosis correcta

Aunado a lo anterior, la Enfermera Especialista Cardiovascular conocer cuando el diámetro de los senos de Valsalva alcanza 55mm en adultos y 50mm en niños para llegar al remplazo valvular tomando en cuenta la velocidad de la dilatación del diámetro aórtico, La historia familiar de disección aortica y distensibilidad de la pared, para proporcionar los cuidados integrales que debe tener la paciente desde su inicio, evolución y su egreso proporcionando información para su vida cotidiana.

En la rehabilitación la Especialista debe proporcionar información de los medicamentos, orientar sobre las posibles complicaciones, sobre los ejercicios que debe el paciente realizar y buscar y canalizar al paciente a grupos de autoayuda.

### 3.1.3 Modelo de relación de influencia de la variable



## 3.2 TIPO Y DISEÑO DE LA TESINA

### 3.2.1 Tipo de tesina

El tipo de investigación documental que se realiza es descriptiva, analítica, transversal, diagnóstica y propositiva.

Es descriptiva porque se describe ampliamente el comportamiento de la variable intervenciones de Enfermería Especializada en pacientes con Síndrome de Marfán.

Es analítica porque para estudiar la variable intervenciones de Enfermería Especializada en pacientes con Síndrome de Marfán es necesaria descomponerla en sus indicadores básicos.

Es transversal porque esta investigación se hizo en un periodo corto de tiempo. Es decir, en los meses de Octubre, Noviembre, Diciembre del 2011 y Enero del 2012.

Es diagnóstica porque se pretende realizar un diagnóstico situacional de la variable Intervenciones de Enfermería Especializada a fin de proponer y proporcionar una atención de calidad y especializada a los pacientes con Síndrome de Marfán.

Es propositiva porque en esta Tesina se propone sentar las bases de lo que implica el deber ser de la atención especializada de enfermería en pacientes con Síndrome de Marfán.

### 3.2.2 Diseño

El diseño de esta investigación documental se ha realizado atendiendo a los siguientes aspectos:

- Asistencia a un Seminario Taller de elaboración de Tesinas en las instalaciones de la Escuela Nacional de Enfermería y Obstetricia de la Universidad Nacional Autónoma de México.
- Búsqueda de una problemática de investigación de Enfermería Especializada relevante en las intervenciones de la Especialidad de Enfermería Cardiovascular.
- Elaboración de los objetivos de la Tesina así como el Marco teórico conceptual y referencial.
- Asistencia a la biblioteca en varias ocasiones para elaborar el Marco teórico conceptual y referencial de Síndrome de Marfán.

- Búsqueda de los indicadores de la variable intervenciones de enfermería Cardiovascular en pacientes con Síndrome de Marfán.

### 3.3 TECNICAS DE INVESTIGACION UTILIZADAS

#### 3.3.1 Fichas de trabajo

Mediante las fichas de trabajo ha sido posible recopilar toda la información para el Marco Teórico. En cada ficha se anotó e marco teórico conceptual y el marco teórico referencial, de tal forma que las fichas permitieron clasificar y ordenar el pensamiento de los autores y las vivencias propias de las intervenciones de enfermería en pacientes con síndrome de marfan.

#### 3.3.2 Observación

Mediante esta técnica se pudo visualizar la importante participación que tiene la Enfermera Especialista Cardiovascular en la atención de los pacientes con Síndrome de Marfán en el Instituto Nacional de Cardiología.

### 3. CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

#### 4.1-CONCLUSIONES

Se lograron los objetivos de ésta Tesina al analizar las intervenciones de Enfermería Especializada Cardiovascular en pacientes con Síndrome de Marfán. Se pudo demostrar la importante participación que tiene la Enfermera Especialista Cardiovascular en la atención y rehabilitación de los pacientes con Síndrome de Marfán.

Dado que el Síndrome de Marfán es una enfermedad grave que afecta principalmente el sistema cardiovascular ocasionando como principal complicación la disección aórtica la cual constituye una urgencia cardiovascular, es necesario que la Enfermera Especialista Cardiovascular valore aquellos pacientes a quienes se les sospeche de las características y sintomatología principales del Síndrome de Marfán. Para brindar los cuidados pertinentes y disminuir el deterioro de los pacientes para ello, existen criterios de Ghent, que son un conjunto de signos y síntomas mayores y menores que diagnostican esta enfermedad, el cual afecta principalmente a los sistemas: ocular, cardiovascular y esquelético.

Lo anterior hace que las intervenciones de la Enfermería Especialista Cardiovascular deba realizar la valoración y los diagnósticos de enfermería pertinentes que puedan facilitar las conductas que permitan obtener la información necesaria y cuidar de estos pacientes así como informar a los familiares; sobre todo, descartar que más familiares lo padezcan ya que es una enfermedad genética.

En este cuidado especializado se requiere de cuatro áreas básicas de atención en estos pacientes que son: Los servicios, la docencia, la administración e investigación como a continuación se explica:

– En servicios:

La Enfermera Especialista Cardiovascular en materia de servicios tiene dos dimensiones que cubrir que son: La atención, y la rehabilitación.

En la atención la Enfermera Especialista Cardiovascular debe iniciar las intervenciones con la anamnesis al paciente y sus familiares ya que la persona que tenga Síndrome de Marfán tiene alta la probabilidad de encontrar mutación genética.

De igual forma, la Especialista debe realizar una valoración exhaustiva y posteriormente focalizadas, teniendo en cuenta que uno de los síntomas del sistema ocular es la ectopia lenticular. Por tal motivo se deberá hacer el examen con lámpara de hendidura.

En la área cardiovascular, la Enfermera Especialista debe auscultar los focos cardiacos si hay presencia de soplo así como medir y valorar signos vitales como son: pulsos en carótida, radial, femoral que permita apreciar la frecuencia, ritmo, intensidad y simetría, manteniendo las frecuencias cardiacas en reposo menores de 70lt' y 80lt' en adultos.

De manera adicional la Enfermera Especialista debe proporcionar información acerca de la enfermedad y las complicaciones, a los familiares asesorar a los pacientes con Síndrome de Marfan mediante un consejo genético, si desean tener descendencia. Además, la Especialista Cardiovascular debe vigilar la hemodinámica del paciente e identificar la expresión clínica.

En otras intervenciones la Especialista deberá orientar y vigilar la toma de estudios como eco cardiograma, tomografía, resonancia magnética, así como también vigilar y orientar la asistencia de la ministración correcta de medicamentos como son los, betabloqueantes, en dosis, horario, vía exacta.

En la rehabilitación la Enfermera Especialista debe orientar los tipos de ejercicios que el paciente debe realizar, canalizar al paciente a la ayuda psicológica y orientarlo en relación a su estilo de vida.

-En docencia:

En el aspecto docente de las intervenciones de la Enfermera Especialista incluyen el apoyo educativo a la persona y a sus familiares. Para ello, la Enfermera Especialista Cardiovascular debe explicar al paciente sobre la enfermedad sus síntomas y sus complicaciones, deben estar enterados de lo importante que es diagnosticar y continuar el tratamiento para evitar complicaciones que pongan en peligro la vida.

También es fundamental que la capacitación a los familiares y al paciente, estén encaminados a los cuidados en casa y en su vida cotidiana ya que la actividad física o ejercicios permitidos en ellos son más que nada, actividades aeróbicas. También es importante que la Enfermera Especialista, oriente al paciente sobre la revisión psicológico ya que muchas veces son niños que por su imagen corporal, son discriminados.

-En la administración:

La Enfermera Especialista Cardiovascular ha recibido durante la carrera de la Licenciatura en enfermería, enseñanzas de la Administración de los servicios. Por ello, es necesario que la enfermera planee, organice, integre, dirija y evalúe los cuidados de la Enfermera Especialista en beneficio de los pacientes con Síndrome de Marfán.

De esta forma y con base a los datos de la valoración y de los diagnósticos de enfermería, entonces, la Enfermera Especialista planeará los cuidados, teniendo como meta principal que el paciente tenga un diagnóstico inmediato, y un tratamiento médico quirúrgico, que evite complicaciones mortales, así como tratamiento farmacológico para evitar complicaciones como evitar la dilatación y/o disección aórtica.

Dado que el Síndrome de Marfán pone en riesgo la vida del paciente, entonces, la Enfermera Especialista debe brindar los cuidados especializados que son necesarios en la , atención, y rehabilitación de esta patología, para que el paciente se incorpore a su hogar y continúe con los cuidados necesarios que permitan una evolución, clínica positiva con mejoría y rehabilitación.

-En la investigación:

En el aspecto de investigación permite a la Enfermera Especialista Cardiovascular realizar diseños de investigación, protocolos o proyectos de investigación derivados de la actividad que la Especialista realiza. Por ejemplo, estudiar los factores de riesgo del Síndrome de Marfán, los síntomas sistémicos de la patología, realizar ensayos sobre las posibles causas de la enfermedad y vincular el Síndrome de Marfán con mecanismos casuales posibles. Además la especialista debe investigar sobre la epidemiología, realizar planes de atención derivados de un diagnóstico de enfermería, hacer un seguimiento clínico de la evolución de los pacientes y realizar ensayos y artículos sobre las Intervenciones de Enfermería Especializada Cardiovascular.

Otro aspecto importante que la Especialista Cardiovascular debe realizar es dar a conocer sus artículos relacionados sobre síntomas, complicaciones y manejo de pacientes con Síndrome de Marfán, así como también los cuidados que se realizan en el hogar y la vida cotidiana de este tipo de pacientes. La Enfermera Especialista deberá publicarlos en revistas de enfermería que permita difundir en todos los sectores, estas propuestas de intervención especializadas para beneficio del personal de enfermería en su conjunto y de los pacientes que se atiendan con patología de Síndrome de Marfán.

## 4.2 RECOMENDACIONES

- En la atención
  - Realizar la anamnesis a familiares y a la persona enferma con Síndrome de Marfán para proporcionar información indispensable que determine el diagnóstico. Como el Síndrome de Marfán es una patología hereditaria es necesario detectarla a tiempo, para evitar complicaciones como la disección aórtica, y si es tratada oportunamente, evitar hasta la muerte. Por tanto, es importante identificar a más miembros de la familia que tengan los mismos síntomas y de igual manera, valorarlos e iniciar tratamiento.
  - Realizar exploración física tomando en cuenta los criterios de Ghent, ya que estos criterios mayores y menores permiten identificar la problemática. En los criterios hay Pectus carinatum y excavatum, estatura mayor a 1,05, escoliosis, reducción de la extensión del codo, luxación del cristalino, dilatación o disección de la aorta ascendente, ectasia dural lumbosacra, genotipo asociada con síndrome de Marfán clásico a una historia familiar positiva.

- Proporcionar información al paciente y familiares acerca de la enfermedad y las posibles complicaciones, dando apoyo educativo, con trípticos o con pláticas en las que se mencionan los síntomas y las posibles complicaciones. Esto es de importancia porque si una persona no sabe de su enfermedad, esta puede avanzar y provocar la complicación más grave como es la disección de la aorta.
- Monitorizar las constantes vitales de los pacientes principalmente la frecuencia cardíaca ya que esta se debe mantener en reposo por debajo de 70 latidos por minuto y ayudar a prevenir el estrés en la aorta. De hecho, la aorta es la arteria de mayor calibre del cuerpo. Su función más relevante es distribuir el flujo sanguíneo a las principales estructuras y vísceras del organismo y al estresarse, puede ocasionar ruptura prematura de este.
- Vigilar la hemodinamia de la persona con Síndrome de Marfan e identificar la expresión clínica, ya que estos pacientes suelen presentar disnea de moderados esfuerzos hasta llegar a ser paroxística nocturna, y al auscultarlos, se escucha un tono más alto en el foco aórtico. Esto permite identificar las características de Síndrome de Marfán y da la pauta para proporcionar oxígeno y mantener una vía periférica permeable para ministrar los

medicamentos como los betabloqueantes o antagonistas de calcio.

También se utiliza antibióticos para evitar infecciones como la endocarditis o hasta la disección aortica, hasta su tratamiento definitivo.

- Orientar y vigilar la asistencia de la toma de estudios como ecocardiograma ya que es un estudio de las cavidades del corazón y de sus diferentes estructuras internas para el registro se emplea un ecógrafo el cual está conectado a un monitor o a un ordenador en el cual se registran las imágenes obtenidas para su estudio posterior. Allí se puede identificar si existe dilatación de la aorta o aumento de tamaño de la cavidad cardíaca.
- Vigilar y orientar la toma exacta de betabloqueantes ya que este fármaco que bloquea el receptor beta adrenérgico, de forma que impide la unión de la catecolamina y evita su estimulación. El efecto final del fármaco es una reducción de la frecuencia cardíaca, la presión arterial y la contractilidad del corazón. Es importante que la persona lleve un registro con fecha y hora de cada medicamento y concientizarlo de los problemas que puede

sucedan de las complicaciones que puede ocasionar, si no se la tomara.

– En la rehabilitación

- Orientar al paciente sobre el tipo de ejercicios que debe realizar. Estos ejercicios son actividades físicas que por su intensidad, requieren principalmente de oxígeno para su mantenimiento. Si la actividad física es muy intensa, el organismo no requiere de oxígeno para su realización y a ese tipo de trabajo se le llama anaeróbico. Por el contrario, el trabajo aeróbico es de una duración ilimitada. Esto es, mediante unos trípticos o cartelones que obtengan la información de cómo realizar cada ejercicio y opciones de los ejercicios que puedan realizar los pacientes.
- Canalizar ayuda psicológica al paciente, mediante un equipo multidisciplinario, ya que los pacientes con Síndrome de Marfán se ven afectados principalmente cuando son niños ya que por sus características físicas, en ocasiones suelen ser discriminados ante la sociedad. También se requiere la ayuda de otros profesionales de la salud como es un oftalmólogo por la fractura de cristalino que suelen presentar. Además se requiere un ortopedista ya que estos pacientes suelen tener pie plano. La gestión de enfermería para el

apoyo de otros profesionales, a complementar la estabilidad tanto física como psicológica del paciente.

- Realizar fisioterapia para mejorar el tono muscular, de los pacientes. Así, la terapia física ayudará a este tipo de pacientes ya que su tono muscular es muy limitado por el defecto del tejido conectivo. Por ello, se debe canalizar con fisioterapeutas ya que esto mejoran la calidad y estilo de vida, de los pacientes.
- Proporcionar apoyo educativo respecto al estilo de vida de los pacientes preguntando a la persona con Síndrome de Marfán, las dudas acerca de las actividades cotidianas así como también proporcionarle información en folletos que contengan actividades que pueden y que no pueden realizar.
- Realizar el alta del paciente comunicándole de sus cuidados en casa, mediante pláticas a familiares acerca de esta enfermedad y de los principales síntomas.

## 5.- ANEXOS Y APÉNDICES

ANEXO N<sub>o</sub>1: ESTRUCTURA DE FBN<sub>1</sub>GEN LOCALIZADO EN EL CROMOSOMA 15

ANEXO N<sub>o</sub>2: PERSONA CON PECTUS EXCAVATUM Y CARINATUM

ANEXO N<sub>o</sub> 3: DOLICOESTENOMELIA, CARA ALARGADA Y BRAZOS CAIDOS

ANEXO N<sub>o</sub>4: SIGNO DE STERBERG

ANEXO N<sub>o</sub>5: SIGNO DE LA MUÑECA

ANEXO N<sub>o</sub>6: AORTA NORMAL Y CON DILATACIÓN AORTICA

ANEXO N<sub>o</sub>7: NOSOLOGIA DE GHENT PARA EL DIAGNÓSTICO DEL SINDROME DE MARFAN.

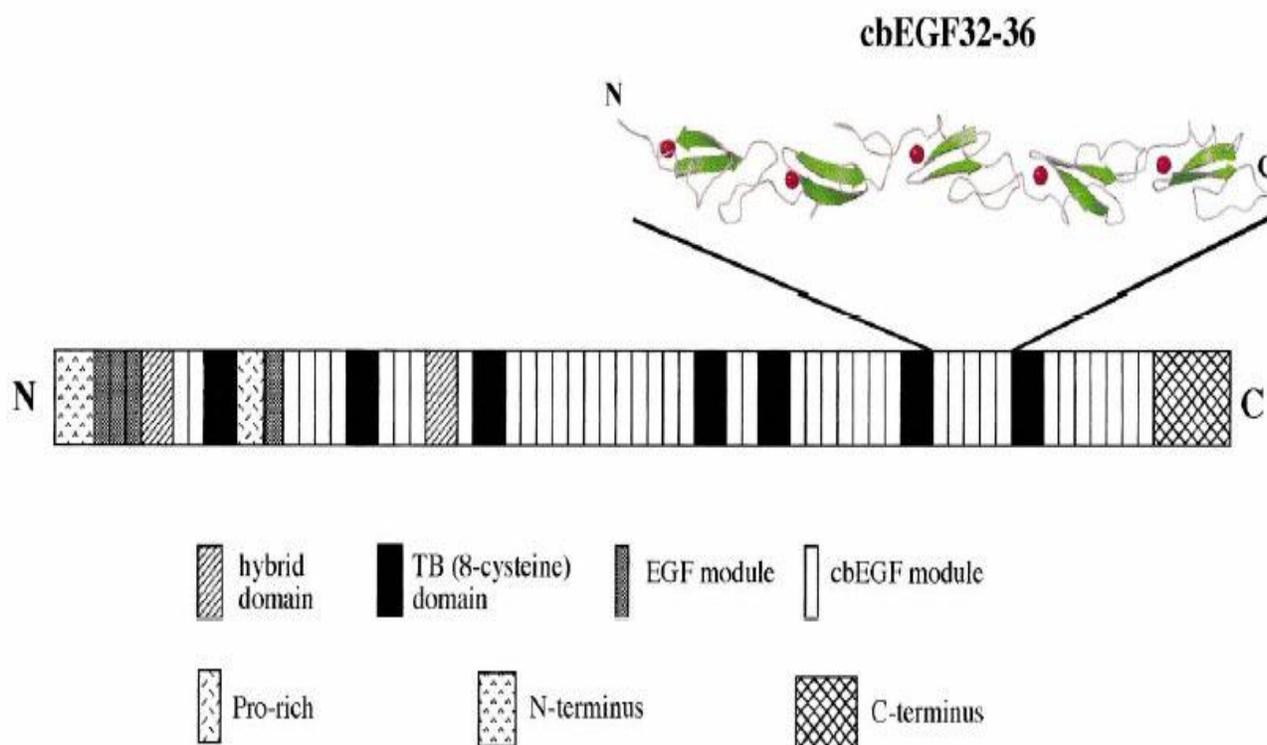
ANEXO N<sub>o</sub>8: ECOCARDIOGRAMA TORACICA DE UNA PERSONA  
CON SINDROME DE MARFAN.

ANEXO N<sub>o</sub>9: ELECTROCARDIOGRAMA DE 12 DERIVACIONES EN  
PACIENTES CON SINDROME DE MARFAN

ANEXO N<sub>o</sub>10: CUADRO DE TRATAMIENTO FARMACOLOGICO EN  
EL SINDROME DE MARFAN

APENDICEN<sub>o</sub>1: SUBLUXACION DEL CRISTALINO

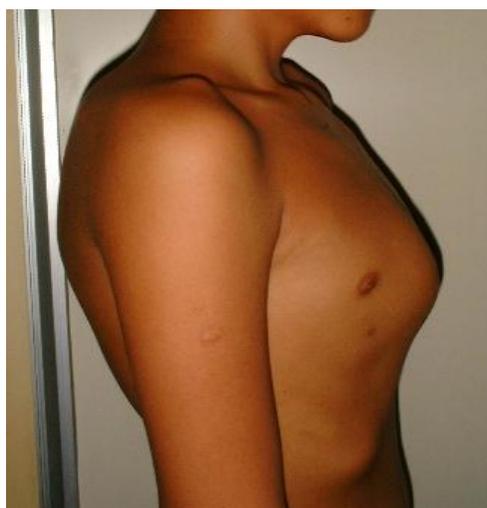
APENDICEN<sub>o</sub>2: RADIOGRAFIA DE PACIENTE CON SINDROME  
DE MARFAN

ANEXO: N<sub>o</sub>1ESTRUCTURA de FBN<sub>1</sub> GEN LOCALIZADO EN EL CROMOSOMA 15

FUENTE: Yoles, Martín. *Manejo de la Afección Cardiovascular en el Síndrome de Marfán*. En la Revista, *CardiCore*. Vol.143. Barcelona, 2011.p.35.

ANEXO: N<sub>o</sub>2

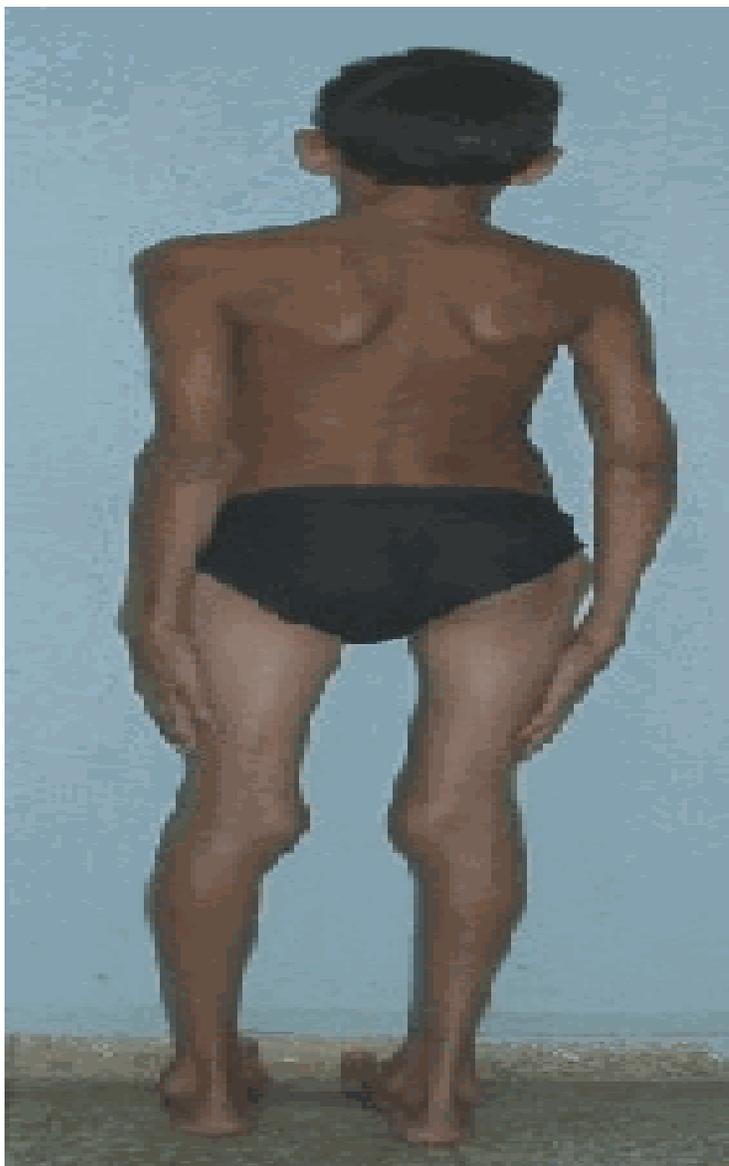
## PERSONA CON PECTUS EXCAVATUM Y CARINATUB



FUENTE: BehrmanRichard. Tratado de *pediatría*. Ed.Mc Graw-Hill, Interamericana 16<sup>ed</sup>, Madrid, 2011.p.48.

ANEXO: N<sup>o</sup>3

DOLICOESTENOMELIA, CARA ALARGADA Y BRAZOS CAIDOS

FUENTE: Misma del Anexo N<sup>o</sup>2.p.345.

ANEXO: N<sup>o</sup>4

SIGNO DE STERBERG



FUENTE: Misma del Anexo N<sup>o</sup> 1.p.12.

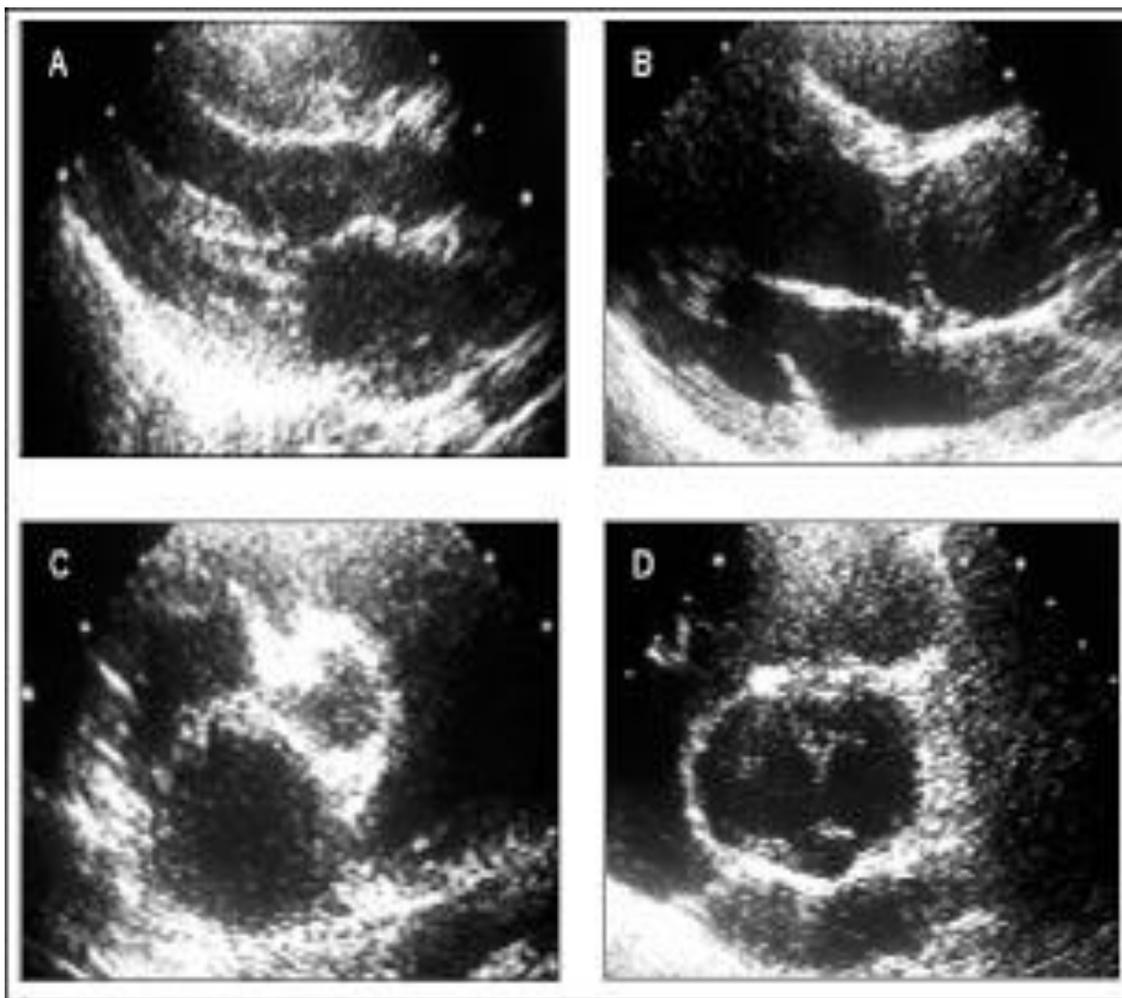
ANEXO: N<sup>o</sup>5

SIGNO DE LA MUÑECA



FUENTE: Misma del Anexo N<sup>o</sup>1.p.15.

ANEXO: N<sup>o</sup>6  
AORTA NORMAL Y CON DILATACIÓN AÓRTICA



Imágenes ecocardiográficas de aorta en paciente normal y con síndrome de Marfán.  
A: Eje largo paraesternal de aorta normal. B: Eje largo paraesternal de dilatación aórtica con prolapso, en paciente con síndrome de Marfán. C: Eje cortoparaesternal de aorta normal. D: Eje corto paraesternal de dilatación aórtica en paciente con síndrome de Marfán.

FUENTE:Oliva, Pamela, *Síndrome de Marfán. En La Revista Médica*.Vol.134.Junio Santiago de Chile, 2006.p.1460.

ANEXO: N<sub>o</sub>7

## NOSOLOGÍA DE GHENT PARA EL DIAGNÓSTICO DEL SÍNDROME DE MARFAN

**I. Esqueleto****A.- Criterios mayores:**

- 1.- Pectus carinatum.
- 2.- Pectus excavatum quirúrgico.
- 3.- Signos de la muñeca y de Gowers.
- 4.- Segmento inferior > segmento superior o brazada/talla >1,05
- 5.- Escoliosis >20° o espondilolistesis.
- 6.- Extensión del codo <170°.
- 7.- Pie plano.

**8.- Protrusión del acetábulo.****B.- Criterios menores:**

- 1.- Pectus excavatum moderado.
- 2.- Hiper movilidad articular.
- 3.- Paladar ojival con apertognatismo dental.
- 4.- Dolicocefalia, hipoplasia malar, enoftalmos, retrognatia y abertura palpebral oblicua.

**II. Cardiovascular****A.- Criterios mayores:**

- 1.- Dilatación de la aorta ascendente con o sin regurgitación aórtica o compromiso del seno de Valsalva.

**2.- Disección de la aorta ascendente.****B.- Criterios menores:**

- 1.- Prolapso valvular mitral con o sin regurgitación mitral.
- 2.- Dilatación de la arteria pulmonar, en ausencia de estenosis pulmonar valvular o periférica en <40 años.
- 3.- Calcificación del anillo mitral en <40 años.
- 4.- Dilatación o disección de la aorta torácica descendente o de la aorta abdominal en <50 años.

**III. Ojos****A.- Criterio mayor:**

- 1.- Luxación del cristalino

**B.- Criterios menores:**

- 1.- Córnea plana.
- 2.- Globo ocular elongado.
- 3.- Iris o músculos ciliares hipoplásicos.

**IV. Pulmones****A.- Criterio mayor:**

- 1.- Ninguno

**B.- Criterios menores:**

- 1.- Neumotórax espontáneo.
- 2.- Bulas apicales

**V. Sistema nervioso****A.- Criterio mayor:**

- 1.- Ectasia dural lumbosacra

**B.- Criterio menor:**

- 1.- Ninguno

**VI. Piel y faneras****A.- Criterio mayor:**

- 1.- Ninguno

**B.- Criterios menores:**

- 1.- Estrías atróficas.
- 2.- Hernia o eventración recurrente.

**VIII. Historia familiar/genética****A.- Criterios mayores:**

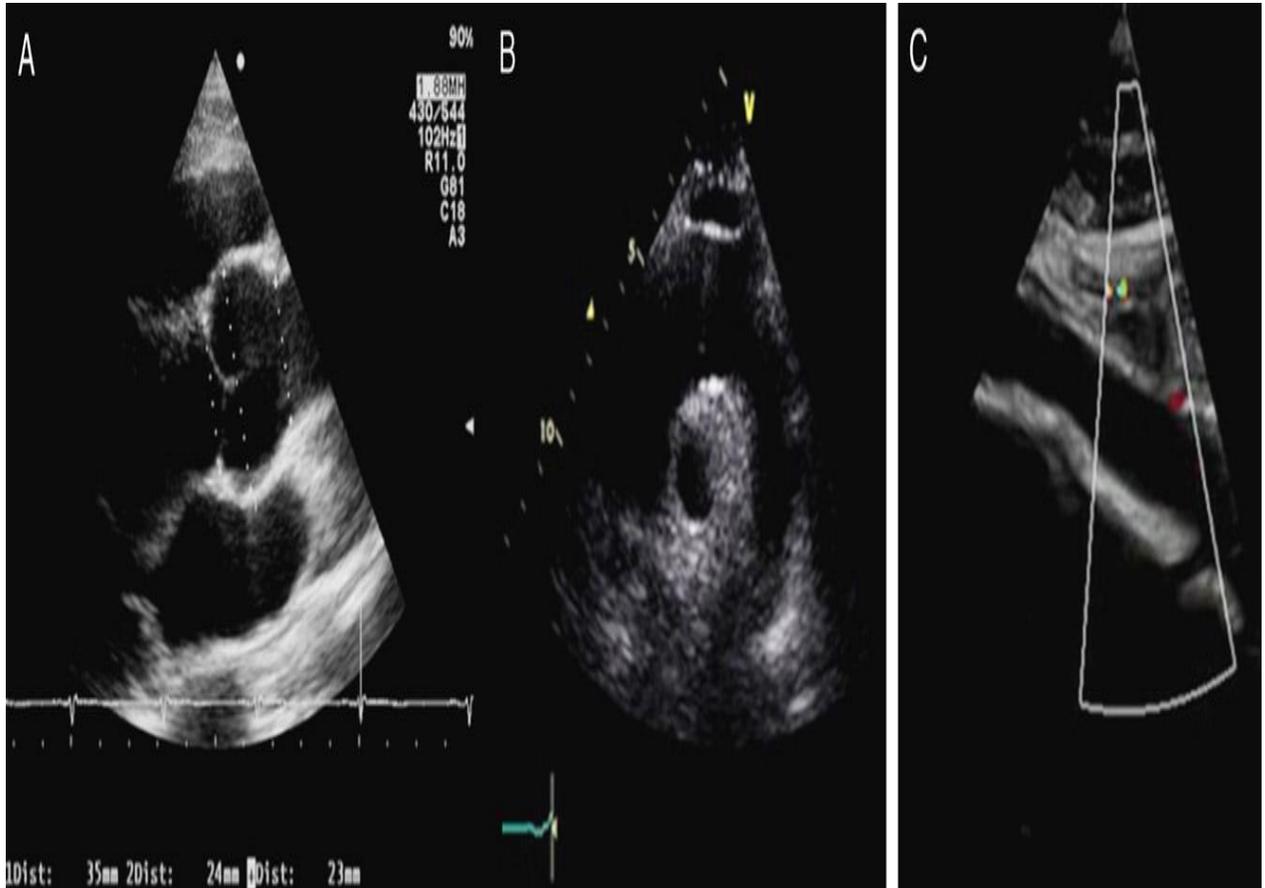
- 1.- Padre, hijo o sobrino que reúna estos criterios independientemente.
- 2.- Mutación en FBN-1.
- 3.- Haplotipo heredado en FBN-1.

**B.- Criterio menor:**

- 1.- Ninguno.

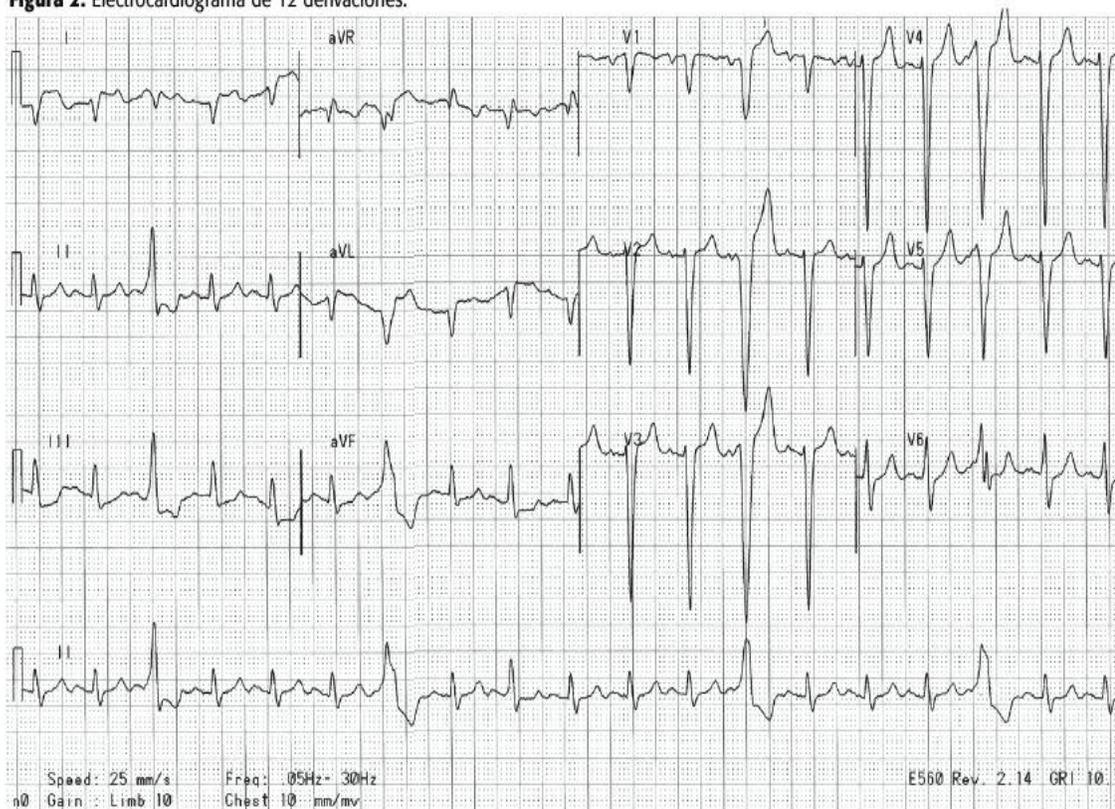
FUENTE: Fause, Attié. *Cardiopatías Congénitas en adultos*. Ed Elsevier. México, 2003.p.43.

ANEXO: N<sup>o</sup>8  
ECOCARDIOGRAMA TORACICA DE UNA PERSONA  
CON SINDROME DE MARFAN



Ecocardiograma transtoracico. A) El eje para esternal largo muestra la raíz aórtica y la aorta ascendente y sus diámetros. B) El eje supraesternal muestra la aorta ascendente, el cayado y la aorta torácica descendente proximal. C) Aorta abdominal.

FUENTE: Misma del Anexo N<sup>o</sup> 1. p.34.

ANEXO: N<sup>o</sup>9ELECTROCARDIOGRAMA DE 12 DERIVACIONES EN  
PACIENTES CON SINDROME DE MARFAN**Figura 2:** Electrocardiograma de 12 derivaciones.

FUENTE: Vázquez, Gerardo Síndrome de Marfán En la Revista, Costarricense. Julio, Vol.7, San José 2005.p.324.

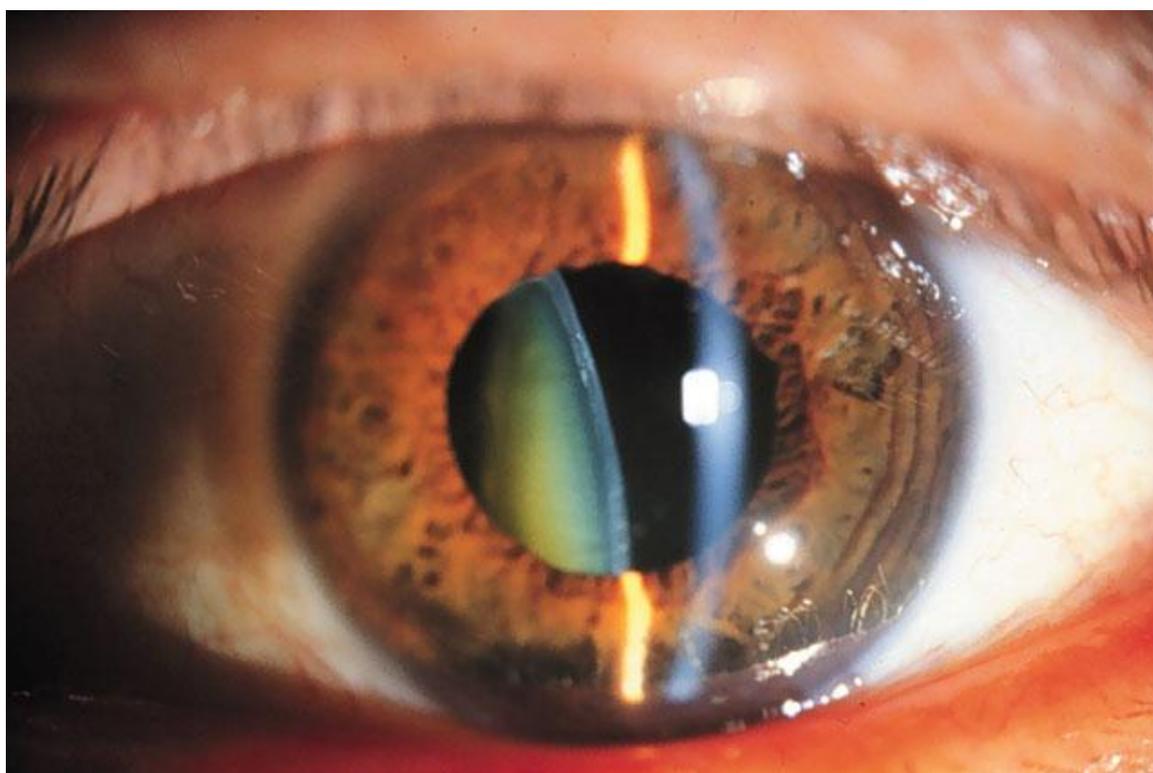
ANEXO: N<sup>o</sup>10  
 CUADRO DE TRATAMIENTO FARMACOLOGICO EN  
 EL SINDROME DE MARFAN

Tratamiento farmacológico en el síndrome de Marfán
Betabloqueantes: Usar siempre en Síndrome de Marfán, salvo en casos de intolerancia
Atenolol: más utilizado (larga vida media y cardioselectividad) Dosis: Titular hasta FC en reposo <60 lpm y <100 lpm en ejercicio, si la PA lo permite. Monitorizar la eficacia y las dosis en visitas periódicas
Antagonistas del calcio Verapamilo: Fármaco de segunda línea en pacientes que no toleran el beta bloqueo
IECA Asociados a betabloqueante cuando se necesite medicación adicional para controlar la PA, especialmente aquellos con disección crónica
ARA II Bloqueo AT1 (losartán) asociado a beta bloqueo; en ensayos pequeños no aleatorizados, mayor eficacia en retrasar el ritmo de crecimiento aórtico. Bloqueo AT2, asociado a beta bloqueo; uso alternativo a IECA cuando se necesite medicación adicional para el control de PA a Recomendación clase I, nivel de evidencia B. b Recomendación clase IIa, nivel de evidencia B.

FUENTE: Misma del Anexo N<sup>o</sup> 1.p.7.

APENDICE N<sup>o</sup>1

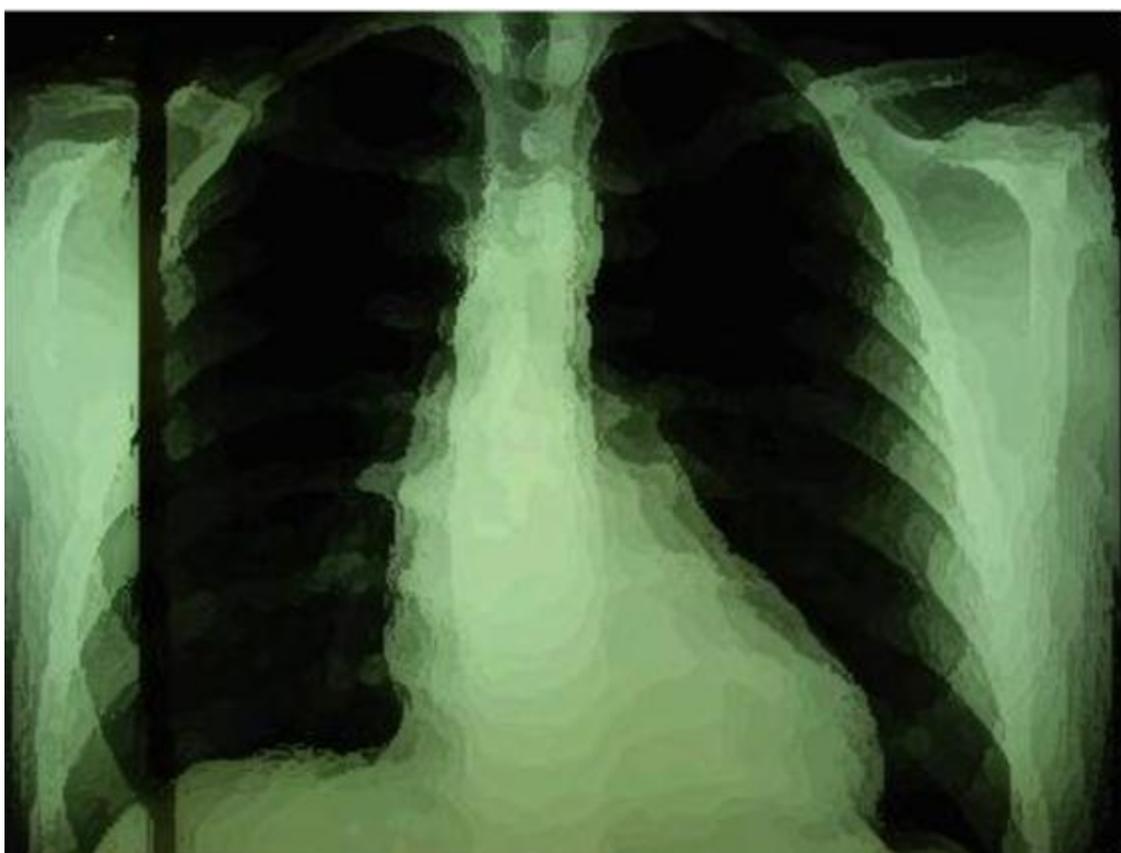
## SUBLUXACION DEL CRISTALINO



FUENTE: Coronado R; Myrna *Subluxación del cristalino* en el Instituto Nacional de Cardiología Ignacio Chávez, Mexico, 2011.

APENDICE N<sup>o</sup>2

## RADIOGRAFIA DE PACIENTE CON SINDROME DE MARFAN



FUENTE: Misma del Apéndice N<sup>o</sup> 1

## 6.-GLOSARIO DE TERMINOS

**ACTIVIDAD AEROBICA:** Es la actividad sostenida y rítmica durante largos periodos de tiempo que se efectúa con la respiración libre, es decir, en donde se requieren grandes cantidades de oxígeno, por lo que producen un aumento en la tasa cardiaca, en la frecuencia respiratoria y en la relajación de los vasos sanguíneos, para permitir que llegue una mayor cantidad de sangre oxigenada a los músculos y responder así al aumento en la demanda de oxígeno.

**ANEURISMA:** Es un ensanchamiento de una arteria. En el síndrome de Marfán los aneurismas involucran con frecuencia al tejido que rodea a la válvula aórtica.

**ANAMNESIS:** Es el interrogatorio metódico, dirigido y respetuoso a un enfermo, que se inicia desde el momento en que el clínico le da la mano al paciente o al representante que acompañe al paciente menor de edad o discapacitado. La palabra anamnesis viene de la palabra "recordar" que implica parte de la historia clínica que reúne datos personales, hereditarios y familiares del enfermo.

**ARACNODACTILIA:** Del griego arakhné, araña, y dákylos, dedo es sinónimo, del mismo, e implica una longitud exagerada de los dedos de manos y pies, con delgadez de los huesos, sin trastorno nervioso ni retracción tendinosa y que recuerda el aspecto de las patas de la araña.

**AUSCULTACION:** Es la acción de escuchar los sonidos provenientes del interior del cuerpo, para estudiar el estado del corazón, los pulmones, la pleura el intestino u otros órganos.

**BETABLOQUEADOR:** Son antagonistas competitivos que bloquean los receptores beta adrenérgicos. Constituyen alrededor de trece fármacos que difieren en sus propiedades farmacocinéticas, farmacodinámicas y en la selectividad, para bloquear el receptor cardiaco  $\beta_1$ . Todos llevan en su denominación el sufijo “lol”. Por ser el primer fármaco de ésta familia en alcanzar una gran difusión clínica, se utiliza al Propanolol como referencia para comparar las propiedades de cada integrante de esta familia.

**CRECIMIENTO:** Es un aumento del número y del tamaño de las células. El fenómeno se produce gracias a la asimilación de los nutrientes: sin nutrientes. Sin estos el crecimiento es defectuoso o nulo.

**COLÁGENA:** Es la proteína fibrosa que constituye el componente fundamental de la sustancia intersticial de los tejidos: conectivo animales, como el cartilaginoso y el óseo.

**CIRUGÍA DE BENTALL MODIFICADA.** Esta operación reemplaza la raíz aórtica y utiliza un injerto tubular valvado entubo de Dacron unido a válvula mecánica bivalva al cual el cirujano conecta las arterias coronarias.

**DESPRENDIMIENTO DE RETINA.** Es el desgarro o separación de la capa más interna del ojo, es decir, la retina. El desprendimiento de retina se produce cuando la retina se separa de la capa de vasos sanguíneos (las coroides) sobre la cual está apoyada. La retina es el tejido sensible a la luz que se encuentra en el fondo del ojo, Si no se trata, este desprendimiento causará ceguera.

**DISECCIÓN AÓRTICA.** En la medida que la aorta se ensancha puede aparecer un desgarro de la pared interna que rápidamente se extiende a la debilitada capa media. Una vez que aparece el desgarro, la fuerza del bombeo sanguíneo puede provocar que la capa media se separe y se forme así un segundo canal por el que puede fluir la sangre. Este proceso se llama disección y suele asociarse a dolor intenso en la pared anterior del tórax, del cuello, de la espalda o a una combinación de ellos. Eventualmente en la disección aórtica, puede presentarse un segundo desgarro, hacia la parte interna que regresa la sangre al

interior de la arteria, o hacia fuera, lo que produce una ruptura con hemorragia hacia el organismo.

**DOLICOESTENOMELIA:** Es la deformidad congénita de los miembros caracterizada por la excesiva longitud y delgadez de los mismos. Es también un signo característico del Síndrome de Marfán, en donde los brazos casi llegan a las rodillas.

**ECTASIA DURAL.-** El sistema nervioso central el cerebro y la médula espinal están rodeados por líquidos contenidos en tres membranas que son básicamente tejido conectivo. Una de ellas, la duramadre o dura, puede presentar un ensanchamiento que se conoce como ectasia dural o ectasia de la dura.

**ECTOPIA LENTIS O SUBLUXACIÓN DEL CRISTALINO.-** Se conoce así a un descentramiento o desplazamiento del cristalino. Esto sucede en un 60 a 70% de las personas con Marfán.

**ESCOLIOSIS:** Es una deformidad tridimensional de la columna vertebral, que puede resumirse como una torsión sobre su eje longitudinal, de forma que, en el plano frontal, hay un desplazamiento lateral, en el plano lateral, se modifican las curvas fisiológicas y en el plano horizontal, se produce una rotación de las vértebras.

**EXPLORACIÓN FÍSICA:** Una valoración de salud completa va de la cabeza a los pies; sin embargo, el procedimiento puede variar de acuerdo con la edad del individuo, la severidad de la enfermedad y las prioridades y procedimientos del proveedor de servicios. El orden mencionado va de la cabeza a los pies.

**ECOCARDIOGRAMA:** Es una prueba diagnóstica fundamental porque ofrece una imagen en movimiento del corazón. Mediante ultrasonidos, la ecocardiografía aporta información acerca de la forma, el tamaño y la fuerza del corazón, el movimiento y grosor de sus paredes y el funcionamiento de sus válvulas.

**ELECTROCARDIOGRAMA:** Es el registro gráfico de las variaciones de potencial eléctrico de la actividad del corazón (fibras miocárdicas), en un tiempo determinado. Estas variaciones se captan con los electrodos a nivel de la superficie de la piel y a través de los conductores, llega al electrocardiógrafo que mide los potenciales de acción del corazón y lo registra.

**EJERCICIOS MODERADOS:** Son movimientos de brazos y pies no tan bruscos que no llegan agotar. Estos son muy pasivos y solo se llega a realizar mucho movimiento.

**ESTENOSIS:** Es la estrechez anormal de la luz de la estrecha de un conducto u orificio accidental de un conducto u orificio, por enfermedad congénita o accidental, utilizado en el área de Cardiología en la luz de la entrada, o salida de la válvula del corazón, ya sea la aórtica, pulmonar, mitral o tricúspidea.

**ESCOLIOSIS:** Es una desviación de la columna vertebral vista de frente, ocasionando una curva, que se acompaña de rotación de los cuerpos vertebrales y de la aparición de una giba.

**ESTENOSIS VALVULAR AÓRTICA.** Es un estrechamiento u obstrucción de la válvula aórtica. Esta válvula regula el flujo de sangre de la cavidad inferior izquierda del corazón (el ventrículo izquierdo) a la aorta que es el principal vaso sanguíneo que suministra sangre al resto del organismo. La estenosis valvular aórtica es causada por sedimentos que se depositan sobre las valvas. La acumulación de éstos sedimentos cambia la forma de las valvas y reduce el flujo de sangre a través de la válvula. El ventrículo izquierdo entonces, debe esforzarse más para compensar por el flujo reducido de sangre. Con el tiempo, el esfuerzo adicional puede debilitar el músculo cardíaco.

**FISIOTERAPIA:** Es el método curativo por medios naturales (como el agua, el aire o la luz, por ejemplo) o medios mecánicos (la gimnasia, el masaje, etc.). La palabra nace a partir de la unión de dos vocablos griegos: physis (“naturaleza”) y therapeia (“tratamiento”). Por lo tanto, la etimología señala que fisioterapia es el “tratamiento por la naturaleza”.

**GASTO CARDIACO:** Se define como el ciclo cardíaco y la secuencia de eventos eléctricos, mecánicos y sonoros que ocurren durante un latido cardíaco completo. Estos eventos incluyen la despolarización y repolarización del miocardio, la contracción (sístole) y la relajación (diástole) de las diferentes cavidades cardíacas, el cierre y apertura de válvulas asociado y la producción de ruidos concomitante.

**GENETICA:** Es la ciencia que estudia la herencia biológica, es decir, la transmisión de caracteres morfológicos y fisiológicos de un individuo a su descendencia.

**GEN:** El gen mendeliano es una unidad de función, estructura, transmisión, mutación y evolución que se distribuye ordenada y linealmente en los cromosomas.

**HEMODINAMICA:** Es la parte de la biofísica que estudia el flujo de la sangre en el sistema circulatorio basándose en los principios básicos de los principios fluidos.

**HIPERLAXITUD LIGAMENTARIA:** Es la excesiva movilidad de las articulaciones de forma aislada o asociada a enfermedades hereditarias del tejido conectivo.

**INSPECCION:** Es la primera fase del análisis clínico que hace el médico observando la apariencia de la persona. Es decir, en esta fase solo se utiliza el sentido de la vista, en busca de tumefacciones, e irritaciones, etcétera.

**INOTROPISMO:** Es la capacidad intrínseca del músculo cardíaco de contraerse en contra de una carga, después de su activación eléctrica. Se puede medir como la relación presión / volumen sistólica. Esto significa que entre mayor presión pueda generar el corazón a un volumen determinado, mayor será su inotropismo.

**IRIDODONESIS:** Es el temblor anormal y pasivo del iris cuando se produce un movimiento ocular. En general, está causado por la ausencia de cristalino

**LAMPARA DE HENDIDURA:** Este aparato es el microscopio con el que se mira el ojo. Tiene un lugar donde el paciente apoya la cabeza (un hueco para el mentón y otro para la frente).

Así, queda fija la cabeza y los ojos están en una posición estable para enfocar el aparato. Unas lentes de aumento llevan la imagen aumentada a través de unos oculares hasta el oftalmólogo. Hay unos mandos para mover la lámpara hasta la posición exacta y centrar la imagen en un ojo u otro. También se puede modificar los aumentos, e incluso desplazar todo el microscopio a los lados, para obtener imágenes más “oblicuas” del ojo.

**MULTIDICCIPLINARIO:** Es un grupo de profesionales encargados de participar en el tratamiento y educación del niño a través de su especialidad. Está compuesto por un psicólogo, un psicopedagogo, un neurólogo, un terapeuta ocupacional, y un terapeuta de lenguaje, entre otros.

**MUTACION:** Es una alteración en la secuencia de ADN. Puede implicar desde un pequeño evento como la alteración de un solo par de bases nucleotídicas, hasta la ganancia o pérdida de cromosomas enteros. Puede ser causada por daños producidos por químicos, por radiación o por errores durante la replicación y la reparación del ADN.

**MIOSIS:** Es la contracción de la pupila del ojo, es un reflejo del organismo como consecuencia del aumento de luminosidad, pero puede ser generada también por una variedad de condiciones, incluyendo ciertos fármacos o sustancias químicas y varias enfermedades.

La miosis es controlada por el sistema nervioso parasimpático. Hay dos tipos de miosis: 1) espasmódica, que es producida por irritación en el nervio motor ocular común; 2) espinal, la cual se produce por lesión en la médula espinal los fármacos que producen miosis son: opioides como el Tramadol, Codeína, Morfina, Heroína y Metadona y antipsicóticos como Haloperidol y Torazina.

**NEUMOTÓRAX.** Es el colapso espontáneo de un pulmón. Esto sucede en un 1 a 20% de los pacientes con el Síndrome de Marfán.

**PATOGNOMÓNICO:** Es el que se dice de un signo o síntoma (o conjunto de ellos) que indican de forma inequívoca la presencia de una determinada enfermedad, ya que sólo el hallazgo, es suficiente para establecer el diagnóstico.

**PALPACION:** En esta instancia se corrobora algunos de los hallazgos observados en la inspección. Además, se determinaran las características del latido poniendo énfasis en el carácter del impulso cardíaco.

**PECTUS CARINATUM.** Implica pecho de pichón o en quilla, que se caracteriza por una protrusión de la pared anterior del pecho.

**QUÍMICA SANGUÍNEA:** Es un grupo de exámenes de sangre que suministran información acerca del metabolismo del cuerpo. El examen se denomina comúnmente análisis metabólico básico. También es llamada CHEM-20 a un grupo de 20 pruebas químicas realizadas en el suero, la porción de la sangre sin células. Estas pruebas abarcan: Colesterol total, proteína total y diversos electrolitos en el cuerpo, como sodio, potasio, cloro y muchos otros.

**RAYOS X DE TÓRAX:** La radiografía de tórax es otro de los complementos paraclínicos que no se deben obviar, ya que proporciona datos relevantes acerca de la posición cardíaca, el tamaño de las cavidades, el aspecto de la silueta cardíaca, la salida de los vasos, y la presencia de procedimientos terapéuticos previos.

**RESONANCIA NUCLEAR:** Es un procedimiento de diagnóstico médico, que consiste en obtener imágenes de las estructuras internas del cuerpo humano, procesando las ondas de radio que se hacen pasar por la zona del cuerpo sometida a un campo magnético.

**RESONANCIA MAGNÉTICA:** La Resonancia Magnética es el procedimiento que permite ver mejor los tejidos blandos. Es decir, todos los componentes de la columna vertebral que no son huesos, como el disco intervertebral, la médula espinal, las raíces nerviosas o la eventual existencia de fibrosis postquirúrgica. Aunque también permite ver el hueso, éste se ve mejor con el escáner.

**REGURGITACIÓN VALVULAR AORTICA:** Es la llamada «insuficiencia valvular aórtica» o «incompetencia valvular aórtica». Aparece cuando se produce un reflujo de sangre por una válvula aórtica dilatada o debilitada hacia la cavidad inferior izquierda del corazón (el ventrículo izquierdo). El tipo más grave de regurgitación valvular aórtica es causado por una infección que deja orificios en las hojuelas de la válvula (denominadas «valvas».

**RITMO SINUSAL:** Es el que nace en el nódulo que le da nombre, y cuya frecuencia es de unas 76 contracciones por minuto

**SIGNO DE STERNBER:** Es el que aparece cuando la falange distal del dedo pulgar se extiende más allá del borde interno de la mano.

**SIGNO DE WALKER MURDOCH O DE LA MUÑECA:** Es el que al rodear la muñeca contralateral hay una superposición completa de la última falange del primer y quinto dedo.

**SISTEMA DE CONDUCCIÓN:** Permite que el impulso generado en el nodo sinusal (SA) sea propagado y estimule al miocardio (el músculo cardíaco), causando su contracción. Consiste en una estimulación coordinada del miocardio que permite la eficaz contracción del

corazón, permitiendo de ese modo, que la sangre sea bombeada por todo el cuerpo.

**SÍNDROME:** Es un conjunto de características que se presentan juntas. Así, el síndrome es un cuadro clínico que presenta un cierto significado. Gracias a sus características, que actúan como datos semiológicos, posee una cierta identidad, con causas y etiologías particulares.

**SOPLO SISTÓLICO:** Los soplos cardiovasculares se originan en vibraciones debidas a turbulencias en el flujo sanguíneo al pasar por el corazón y los grandes vasos, que se transmiten a la pared torácica y/o al cuello .Comienzan con o después del primer ruido cardiaco (R1) y terminan antes del segundo ruido cardiaco (R2).

**TAQUIPNEA:** Aparece la taquipnea, cuando la frecuencia que se encuentra por encima de 22 las causas de taquipnea son: Fiebre, nerviosismo, ejercicio, etc.

**TIROTOXICOSIS:** Es un síndrome caracterizado por niveles excesivos de hormonas tiroideas circulantes en el plasma sanguíneo.

La causa más frecuente de tirotoxicosis es el hipertiroidismo, que es resultado de una sobreproducción hormonal por parte de la glándula tiroides.

**TEJIDO CONECTIVO:** El tejido conectivo es de origen mesodérmico, es donde se conecta un tejido con otro es llamado también tejido conjuntivo, es el tejido que forma una continuidad con tejido epitelial, músculo y tejido nervioso, lo mismo que con otros componentes de este tejido para conservar al cuerpo integrado desde el punto de vista funcional. El tejido conectivo, presenta diversos tipos de células, tiene abundante material intercelular. Tienen gran capacidad de regeneración y es un tejido vascularizado.

**TOMOGRAFÍA:** Es un procedimiento de diagnóstico que utiliza un equipo de rayos X especial para crear imágenes transversales del cuerpo. Las imágenes de la TC se producen usando la tecnología de rayos X y computadoras potentes.

**TONO MUSCULAR:** El tono muscular es el grado de tensión o contracción muscular, permanente e involuntaria, de naturaleza esencialmente refleja, cuya misión fundamental es el ajuste de la postura y de la actividad corporal general.

**VALVULOTOMIA:** Sección operatoria de las válvulas cardíacas en caso de estenosis de los orificios cerrados. Es uno de los tratamientos quirúrgicos.

**VALVULA CARDIACA:** Son elementos artificiales concebidos para reemplazar una válvula cardíaca humana, que constan de un orificio a través del cual fluye la sangre y de un mecanismo ocluidor que cierra y abre el orificio. Existen 2 clases de válvulas cardíacas protésicas: las prótesis mecánicas constituidas por ocluidores rígidos en cuya fabricación no se incluye el uso de material biológico y las válvulas biológicas o tejidos valvulares finos, constituidas por valvas ocluidoras flexibles de origen animal o humano.

**VARIABILIDAD:** Es el nombre que se da a las diferencias en el comportamiento de todo fenómeno observable que se repite bajo iguales condiciones, debidas a cambios en factores no controlables, que influyen sobre él.

## 7.- REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

Attié, Fause. *Cardiopatías Congénitas en adultos*. Ed .El servier. Madrid, 2003.p. 44-56.

Barriales-Villa, Rosa y Cols. *Genética del síndrome de Marfán*. En la Revista, *Cardiocre*.Vol.46.Madrid, 2011.p.67-81.

Behrman, Richad *Tratado de pediatría* .Ed.Mc Graw-Hill Interamericano.16 ed. Madrid, 2001.p.2317

Cabrera-Bueno, Fernando, *Nuevos Criterios Diagnósticos en el Síndrome de Marfán*. En la Revista *Cardiocre*.Vol.46 Madrid 2011.p.8-20.

De Paepe, Anthony y Cols .*Revised Diagnostic Criteria for the Marfán syndrome*. *Am J MedicaGente*Vol.62.Madrid, 2009.p.85-98.

Espínola Nilda. *Echocardiometric evaluation of cardiovascular abnormalities in Marfán syndrome*. *Arch Cardiol México*.Vol 75 México, 2011.p.133-144.

Fortuny, Ethenlen. *Aneurisma aórtico en síndromes hereditarios Diagnóstico diferencial con el síndrome de Marfán. En la RevistaCardiocre.Vol.46.Madrid. 2011.p.105-134*

Figueiredo, Santiago y Cols. *Cardiovascular manifestations in Marfán syndrome. En la Revista, Port Cardiol. Vol 20.Santiago de Chile.2006.p.1203.*

Varga, Jesús. *Tratado de cardiología .Ed. Sistema Inter. México, 2007. p.631-643.*

Kouerinis, Zografos, *Spontaneous rupture of the colon sigmoid following spontaneous recurrent pneumothorax in a patient with marfán syndrome. En la Revista medica scimonit. Vol 12.Santiago de Chile, 2006.p.23-32.*

Loeys ,Blemet y Cols. *The revised Ghent nosology for the Marfán syndrome. En la Revista. J Med Genet.Vol.47.Madrid,2008.p.85.*

Oliva, Pamela. *Síndrome de Marfán En la Revista Médica de Santiago de Chile, 2006. p. 145-207.*

Nelson *Tratado de Pediatría Ed. El servier, México, 2006.p.56-78.*

Porras, Martín y Cols *Cirugía Profiláctica de la aorta y tratamiento del prolapso de la válvula mitral en el síndrome de Marfán*. En la Revista Cardiocore. Madrid, 2011.p.97–100.

Pyeritz, Wappel .*Mitral valve dysfunction in the Marfán syndrome. Clinical and echocardiographic study of prevalence and natural history*. En la Revista Med.Vol 74.Madrid.2005.p.456.

Yetman, Anthony y Cols, *Long-term outcome in patients with Marfán syndrome: Is aortic dissection the only cause of sudden death*. En la Revista. *J Am CollCardiol*. Vol 43.Honk Kong.2003.p.329.

Rigante, Daniel y Col. *Persistent Spontaneous Pneumothorax in a Adolescent with Marfan's Syndrome and Pulmonary Bullous Dysplasia*. En la Revista .*Journals*, Vol 68.Honk Kong .2001.p.621.

Roman,Rosen y Cols. *Prognostic significance of the pattern of aortic root dilation in the Marfán syndrome*. En la Revista Cardiol. Vol 56.Madrid,2001.p.23-30.

Rubi-Castellanos, Rosa. *Pre-Hispanic Mesoamerican demography approximates the present-day ancestry of Mestizos throughout the territory of México.* En la Revista *PhysAnthropol.* Vol 139.Madrid.2009.p.132.

Yoles M; Thomas. *Manejo de la afectación cardiovascular en el Síndrome de Marfán.* En la Revista. Vol 46.Cardiocore.Madrid.2011,pp 34.

Therrien, Javier y Cols. *Canadian Cardiovascular Society Consensus Conference 2001 update: Recommendations for the Management of Adults with Congenital Heart Disease—Part II.* En la Revista. *CanJ Cardiol* Vol.17.Otawa. 2001.pt.1250.

Taub, Columba *Mitral valve prolapse in Marfán syndrome: An old topic revisited.* Vol 26*Echocardiography Madrid*, 2009. p.364.