O3.14. Descripción de las deformidades torácicas en pacientes con síndrome de Marfan

Ana Munuera Gázquez[1], Alicia Gómez Sánchez[1], María Elena Montañés Delmas[1], Irene Navas Fernández-Silgado[1], Ana González Méndez[2], María Teresa Menénedez Crespo[1], Ana Ortueta Olartecoechea[1], Victoria Benito Arnaiz[1], Javier Arias Dachary[1], María Dolores Delgado Muñoz[1].
1. Hospital 12 de Octubre (Madrid)
2. Hospital Virgen de las Nieves (Granada)

Objetivos

Describir las deformidades torácicas en una cohorte de pacientes con síndrome de Marfan (SM) y analizar su asociación con otras manifestaciones clínicas coexistentes.

Material y método

Estudio retrospectivo observacional de pacientes con SM seguidos en un centro de grupo V. Se registraron variables demográficas, mutación causante, manifestaciones asociadas, características de la deformidad torácica y parámetros de afectación cardíaca. Se evaluó la asociación entre la morfología torácica y las comorbilidades descritas.

Resultados

Se incluyeron 83 pacientes, con edades entre 5 y 22 años (media 14,3 ± 4,5); el 54,2% fueron varones. El 65,1% presentó deformidad torácica, siendo el pectus carinatum (PC) el subtipo más frecuente (34,9%), seguido del pectus excavatum (PE) (27,7%), predominando las formas graves (índice de corrección > 28% en 19,3%).
Las alteraciones cardíacas se detectaron en 80 pacientes (96,4%). La insuficiencia mitral fue la anomalía más prevalente (72,3%) y mostró una asociación significativa con la morfología torácica, con un incremento de su frecuencia desde los pacientes sin PE (55,2%) hasta aquellos con PE grave (88,0%) (p = 0,009). Otras alteraciones cardíacas no se asociaron de forma significativa con el tipo ni la gravedad del pectus.
43 pacientes (51,8%) asociaron escoliosis, siendo más frecuente en pacientes con PE grave (75,0%) que en el resto (46,3%) (p = 0,061).

Conclusiones

En esta cohorte, la malformación torácica más frecuente es el PC. El PE grave asocia una mayor complejidad fenotípica, destacando su relación con la insuficiencia mitral y una mayor frecuencia de escoliosis, mientras que otras alteraciones cardíacas muestran un comportamiento independiente de la morfología torácica.