



Monográfico sobre el síndrome de Marfan en *Cardiocre* (accesible en PDF)

[Cardiocre](#) , revista dedicada a las enfermedades cardiovasculares, publica un **monográfico sobre el síndrome de Marfan**

Este número está coordinado por el doctor **Fernando Cabrera**, gestor de Canal Marfan y editor de *Cardiocre*, y cuenta con las contribuciones de profesionales de gran conocimiento sobre distintos aspectos de la enfermedad desde el punto de vista cardiovascular, como los doctores

Arturo Evangelista

,
Río Aguilar

,
Pastora Gallego

,
Victoria Cañadas

,
Lorenzo Montserrat

,
Roberto Barriales

y
Carlos Porras

, entre otros.

Los artículos [\(Cardiacore 2001; volumen 46, Número 03\)](#) se pueden descargar gratuitamente. Facilitamos a continuación los contenidos y los enlaces de descarga.

Se incluye una sección inicial, con autoría de los doctores Cabrera, Gallego y Evangelista (1), que analiza la **actualización de los criterios diagnósticos** propuestos recientemente (2). Se da mayor valor a dos hallazgos cardinales, aneurisma/disección de la raíz aórtica y *ectopia lentis*, así como al estudio genético molecular de *FBN*

¹
y de otros genes relevantes
[\(Ver el PDF\)](#)

En la segunda sección los doctores M.T. Yoles y R. Aguilar Torres (3) exponen, incluyendo casos, las recomendaciones prácticas extraídas de guías sobre **manejo de las manifestaciones cardiovasculares en el síndrome de Marfan**
[\(Ver el PDF\)](#)

Porras *et al* (4) describen las diferentes **cirugías reparadoras** de una forma gráfica y completa, con resultados excelentes a corto y largo plazo. Estas cirugías se han convertido en los últimos años en el nuevo «patrón oro» o tratamiento de elección para los pacientes con síndrome de Marfan, fundamentalmente en centros que han adquirido suficiente experiencia
[\(Ver el PDF\)](#)

En la cuarta sección, del grupo del Instituto de Investigación Biomédica de A Coruña, el doctor Lorenzo Monserrat *et al* (5) exponen el papel de **la genética en el síndrome de Marfan**, realizando no sólo una descripción de los genes relacionados con el síndrome, sino que se explican de forma comprensible y completa los métodos de estudio, los tipos de mutaciones y los criterios para establecer la patogenicidad de éstas. Además, explican la **importancia de la correlación genotipo-fenotipo** y, finalmente, establecen indicaciones para el estudio genético

[\(Ver el PDF\)](#)

En la última sección se realiza una interesante **revisión de los aneurismas aórticos hereditarios**, dada la importancia de su conocimiento en el diagnóstico diferencial con el síndrome de Marfan. En este diagnóstico diferencial la doctora E. Fortuny *et*

al

(6) repasan detalladamente las distintas

entidades que cursan con aneurisma de aorta torácica familiar, sindrómicos y no sindrómicos

, incluyendo información de gran importancia en el diagnóstico y tratamiento

[\(Ver el PDF\)](#)

Bibliografía

1. *Cabrera-Bueno F, Gallego García de Vinuesa P, Evangelista A, et-al.* Nuevos criterios diagnósticos en el síndrome de Marfan. *Cardiocore.* 2011; 46:85-8.
2. *Loeys BL, Dietz HC, Braverman AC, et-al.* The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. *J Med Genet.* 2010; 47:476-85.
3. *Yoles MT, Aguilar Torres R.* Manejo de la afectación cardiovascular en el síndrome de Marfan. *Cardiocore.* 2011; 46:89-96.
4. *Porras Martín C, Mataró López MJ, Sánchez Espín G.* Cirugía profiláctica de la aorta y tratamiento del prolapso de la válvula mitral en el síndrome de Marfan. *Cardiocore.* 2011; 46:97-100.
5. *Barriales-Villa R, García DA, Monserrat L.* Genética del síndrome de Marfan. *Cardiocore.* 2011; 46:101-4.

6. *Fortuny E, Cañadas V, Vilacosta I.* Aneurisma aórtico en síndromes hereditarios Diagnóstico diferencial con el síndrome de Marfan. *Cardiocore.* 2011; 46:105-8.