

Femenino con fenotipo marfanoide

Female with Marfanoid Phenotype

Luis Gerardo Domínguez Gasca*, Luis Gerardo Domínguez Carrillo.*

Respuesta: Domínguez Carrillo LG, Domínguez Gasca LG. Síndrome del elevador de la escápula por avulsión de su inserción distal. Aten Fam. 2021;28(2):153-154. <http://dx.doi.org/10.22201/fm.14058871p.2021.2.78807>

Paciente femenina de 21 años de edad, que acude a rehabilitación por disminución de la extensión en ambos codos desde la infancia. A la exploración se encuentra: brazada mayor que talla, con relación de 1.14; reducción de extensión de codo a 165° bilateral; presencia de aracnodactilia, clinodactilia del quinto dedo bilateral, presencia del signo de Gowers e hiperelasticidad de articulaciones de manos, hombros caderas rodillas, tobillos y pies.

Por lo anterior, se efectúa diagnóstico de síndrome marfanoide, y se deriva a valoración cardiológica y oftalmológica.

Las fibrilopatías son un grupo de enfermedades que afectan la integridad del tejido conectivo, las que ocasionan defectos relacionados con la fibrilina (FBN), cuyo componente principal gluco-proteico altera las microfibrillas extracelulares, modificando el funcionamiento de las miofibrillas, de las fibras elásticas y los fibroblastos, debilitando principalmente los tejidos cardiovasculares, oculares y esqueléticos. Las diferentes mutaciones génicas de la fibrilina se asocian a múltiples expresiones fenotípicas y clínicas de esta enfermedad: la más frecuente es el

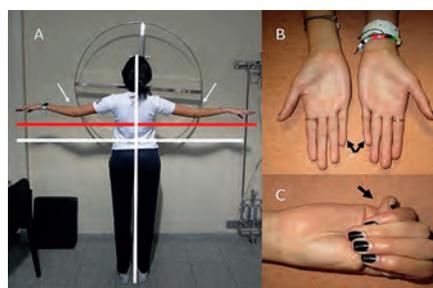


Figura 1. Fotografías clínicas de paciente con datos clínicos musculoesqueléticos de síndrome marfanoide; en (A) longitud de brazada (línea roja) mayor que talla (línea blanca) y disminución de extensión de codos (flechas blancas); en (B) aracnodactilia y clinodactilia del quinto dedo (flecha negra); en (C) signo de Gowers.

*División de Cirugía del Hospital Angeles León, León, Guanajuato, México.

**Facultad de Medicina de León, Universidad de Guanajuato, México.

Correspondencia:
Luis Gerardo Domínguez Carrillo
lgdominguez@hotmail.com

Sugerencia de citación: Domínguez-Gasca LG, Domínguez-Carrillo LG. Femenino con fenotipo marfanoide. Aten Fam. 2021;28(3):225-226. <http://dx.doi.org/10.22201/fm.14058871p.2021.3.79591>

Nuevo caso

Gerardo Martín Perdigón Castañeda,*
Juan José Mazón Ramírez,* Daniel Eduardo García Cedillo*

síndrome de Marfán¹ (SM), seguido por el grupo de fibrilopatías familiares con afectación de un solo sistema. El SM es un trastorno hereditario del tejido conectivo, en 30% de los casos son esporádicos por mutación del gen codificador de la fibrilina (FBN1); 70% de los casos restantes son debidos a una herencia autosómica dominante, con casos relacionados con la familia afectada, dado que se presenta con una penetrancia completa sin saltar generaciones; su prevalencia se estima un paciente por cada cinco mil nacidos vivos, independientemente del género.

Su expresividad clínica es variable. Es muy frecuente la presencia de síndrome de Marfan parcial, lo que se conoce como hábito marfanoid²: disminución de la relación entre los segmentos superior e inferior del cuerpo, aracnodactilia, *pectum excavatum*, gran envergadura de los brazos, cifoescoliosis e hiperlaxitud articular. En estos casos el diagnóstico es muy difícil e incluso dudoso, por lo que se debe hacer el diagnóstico diferencial con la homocistinuria ya que comparten el hábito marfanoid³.

Referencias

1. Sánchez MR, Enfermedad de Marfan: revisión clínico-terapéutica y guías de seguimiento. *Semin Fund Esp Reumatol*. 2011;12:112-122. DOI: 10.1016/j.semeu.2011.09.001
2. Aviña FJ, Hernández AD. Síndrome con hábitos marfanoides. *Rev Mex Pediatría* 2011;78:236-241.
3. Walker AB, Beighton HP, Murdoch LJ. The Marfanoid hypermobility syndrome. *Ann Int Med* 1969;71:349-352.

Paciente femenina de quince años refiere que no ha iniciado vida sexual activa, sin antecedentes de importancia, se presenta a consulta de urgencias en ginecoobstetricia con dolor abdominal, amenorrea, sangrado transvaginal, facies dolorosa, diaforética e hipotensa con taquicardia.

Antecedentes ginecoobstétricos: menarca doce años, ritmo irregular, ignora fecha de última menstruación, gesta 0, abortos 0.

Como antecedentes, refiere tener sangrado transvaginal de ocho días previos a que se presentara a consulta, refiere que utiliza hasta ocho a diez toallas sanitarias nocturnas.

A la exploración física se encuentra abdomen doloroso, no se le realiza exploración endovaginal debido a que refiere ser núbil, observándose sangrado en genitales externos con especuloscopia y visualización directa.

En los estudios de laboratorio, presenta hemoglobina de 8 g/dl en la biometría hemática, el resto de valores se encuentran dentro de parámetros normales.

Mientras se encuentra en urgencias, se le realiza prueba de embarazo en sangre, con resultado positivo con 137 mUI/ml de hormona gonadotropina coriónica humana.

Se decide realizar ultrasonido de urgencias suprapúbico por ser paciente núbil. A continuación se muestran las imágenes del ultrasonido realizado en la paciente.

Con estos datos clínicos de laboratorio y ultrasonido, ¿en qué diagnóstico pensaría?

1. Embarazo ectópico izquierdo
2. Embarazo molar
3. Enfermedad pélvica inflamatoria

Respuesta en: Aten Fam 28-4 octubre-diciembre, 2021



Corte transversal



Corte longitudinal



Colección en fondo de saco