



Residencia Sanitaria «Virgen de Lluç».
Servicio de Medicina Interna.
(Dr. D. R. Pérez Sotelo).
Palma de Mallorca.

NEUMOTORAX ESPONTANEO EN EL SINDROME DE MARFAN. A PROPOSITO DE UNA OBSERVACION

A. Ladaria Ferrer, F. de la Calle del Moral, A. Mayol Deyá y B. Massot Sureda.

Introducción

La enfermedad de Marfan es una afección de tipo hereditario, caracterizada fundamentalmente por la afectación del tejido conjuntivo y que se transmite según el modo dominante. La enfermedad tiene predilección por el tejido conectivo y afecta principalmente a sistemas esquelético, cardiovascular y ocular.

Los estudios cromosómicos que se han realizado en el síndrome de Marfan no han aportado ninguna anomalía característica, aunque Tjio y cols.¹ encontraron satélites excepcionalmente grandes que afectaban a un miembro del par 18-21 en dos o tres pacientes de un total de treinta que estudiaron.

Si bien, las manifestaciones clínicas fundamentales de los enfermos están en el sistema ocular, cardiovascular y sistema músculo-esquelético, existen otras localizaciones bastantes más raras, particularmente las respiratorias^{2,4}. Estas manifestaciones se traducen a nivel de los pulmones como malformaciones congénitas en cuanto a la división anatómica de los segmentos, marcada sensibilidad a las infecciones y, sobre todo, enfisema, de tipo difuso o buloso localizado que serían responsables de

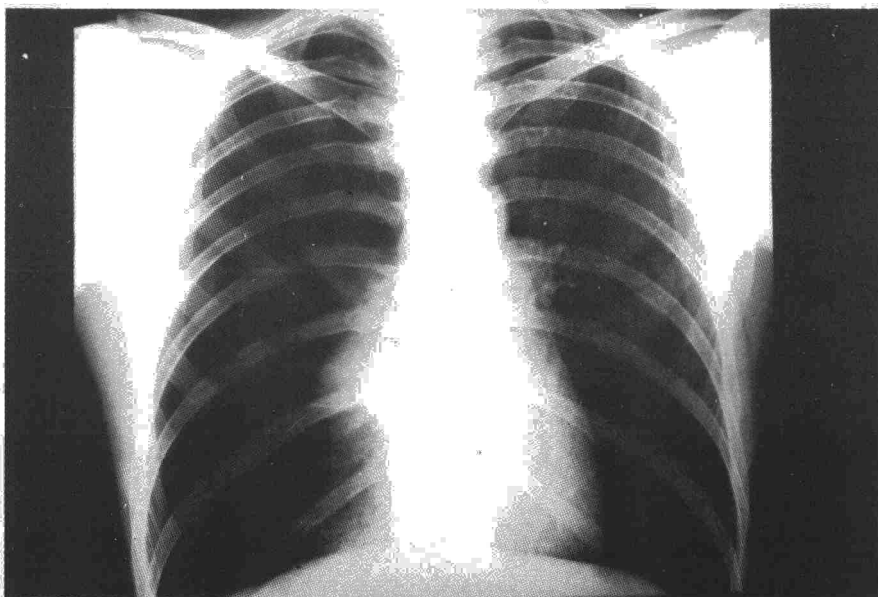


Figura 1.

los neumotórax espontáneos por lo general, recidivantes.

Sobre este último aspecto, todavía mal conocido, del neumotórax en la enfermedad de Marfan haremos hincapié en el presente trabajo a propósito del caso clínico que hemos tenido ocasión de observar.

Caso clínico:

El paciente A.S.B. de 27 años de edad, ingresó en nuestro Servicio por presentar dolor brusco en hemitórax derecho que se acompañaba de intensa disnea.

La exploración clínica y radiológica inmediata puso de manifiesto la existencia de un neumotórax derecho que colapsaba totalmente el pulmón, rechazaba el mediastino hacia la

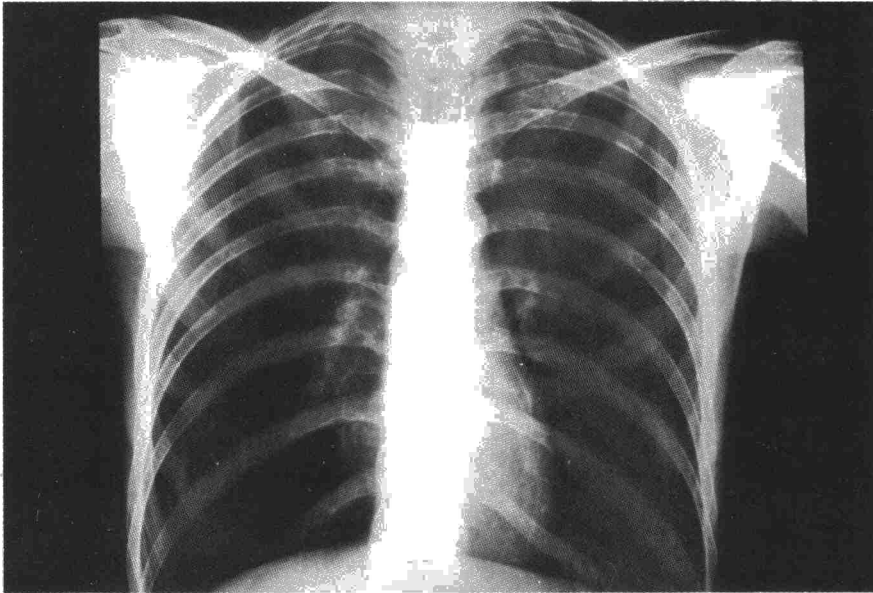


Figura 2.

izquierda (fig. 1). Ante este cuadro se pudo drenaje mediante dos tubos de polietileno y la reexpansión fue rápida y eficaz (fig. 2).

Los demás datos de exploración a reseñar del paciente son: la cara es larga, estrecha, triangular, con orejas aladas. La talla del enfermo era de 1,80 m; la distancia entre ambos extremos de los brazos extendido en cruz es de 1,82 m. Los miembros son largos y delgados, siendo el hecho dominante su alargamiento en relación al tronco. La distancia pubis-vértex es de 85 cm mientras que desde pubis al suelo es de 95 cm. El tórax alargado y estrecho con cifosis de la columna dorsal. El paladar ojival.

Existe laxitud de las articulaciones evidentes en muñeca y codos. El signo de la muñeca es positivo. El índice metacarpiano calculado en la radiografía de las manos siguiendo a Sinclair es de 9,8, cuando lo normal es de menos de 8 (fig. 3).

Figura 3.



La exploración oftalmológica puso de manifiesto unas zónulas débiles que existían en todo el ecuador de ambos cristalinios, sin estar éstos luxados.

Cardiológicamente no presentaba alteraciones y no se auscultaba patología. El ECG era normal.

Análiticamente los datos de sangre y orina no presentaban alteraciones. La cantidad de hidroxiprolina urinaria fue de 80 mg en 24 horas, cifra significativamente aumentada.

Una vez bien recuperado de su neumotórax la espirometría aportó los siguientes valores:

Capacidad vital hallada	3.800 cc.
Capacidad vital teórica	5.950 cc.
Vems hallado	1.800 cc.
Vems teórico	4.460 cc.
Índice Tiffenau hallado	57 %
Índice Tiffenau teórico	78 %

La gasometría no aportó datos patológicos.

Comentarios

Si bien la enfermedad de Marfan no es muy rara, repasando la literatura de los últimos años hemos podido comprobar el pequeño número de publicaciones dedicadas a las manifestaciones respiratorias de esta enfermedad. Vamos a repasar los principales aspectos de la distrofia pulmonar, así como su frecuencia y gravedad, descritas en la literatura médica:

Bolande⁵ y Tucker⁶ describen, hace diez años, 6 observaciones con estudio histopatológico de seis casos afectos de enfermedad de Marfan y que habían fallecido, dos de ellos por una compresión del bronquio principal izquierdo por una aurícula izquierda gigante con atelectasia del pulmón izquierdo y enfisema compensado del derecho. Uno de ellos tenía bullas apicales bilaterales. Otros dos casos que murieron tenían enfisema pulmonar bilateral y, por fin, los otros dos casos eran adultos con bullas apicales bilaterales más enfisema pulmonar difuso. Estas observaciones les sugieren que la distrofia del tejido conjuntivo afecta a los pulmones favoreciendo en algunos casos el desarrollo de enfisema; sin embargo, los propios autores no han encontrado la explicación histológica a este enfisema.

Neimann y cols. publican el caso anatomoclínico de un recién nacido afecto de enfermedad de Marfan con afectaciones poliviscerales y que murió a las diez semanas de un enfisema pulmonar difuso. Las alteraciones histológicas no eran específicas y su estudio no permitió precisar cuál sería el defecto responsable de dicho enfisema pulmonar.

Otros autores como Dwyer y Troncale⁷ aportan 2 casos de neumotórax espontáneo en el curso de la enfermedad de Marfan y recogen 31 casos con localización pulmonar publicados en la literatura mundial, lo que representaría una incidencia del 10 %. De estos 31 casos, 11 tenían neumotórax, 8 malformaciones y 19 tenían enfisema y enfermedad quística.

Las conclusiones que se pueden sacar de la lectura de estas observaciones publicadas creemos que son las siguientes:

1. La enfermedad de Marfan, perfectamente estudiada en sus tres grandes tipos de alteraciones clásicas (morfológicas, oculares y cardiovasculares), no afectaría siempre al aparato respiratorio. La distrofia congénita del tejido conjuntivo juega un papel evidente en la aparición de en-



fisema pulmonar, según un mecanismo que el estudio histopatológico de las piezas necrópsicas no permite todavía explicar. En edades tempranas el enfisema pulmonar difuso presenta la misma gravedad que las lesiones cardiovasculares.

Los enfermos adultos jóvenes o de edades más avanzadas pueden tener también un enfisema bulloso localizado, más o menos grande, que se acompaña de pequeños trastornos funcionales y que son ignorados hasta el momento en que hace su aparición un neumotórax.

2. Siguiendo a Ezra⁸ el neumotórax que se presenta en la enfermedad de Marfan nos permite establecer perspectivas interesantes sobre el papel de la alteración del tejido con-

juntivo en la patogenia de los neumotórax llamados idiopáticos.

La mayoría de las publicaciones hechas sobre neumotórax espontáneos en el grupo de los idiopáticos, se trata de adultos jóvenes o adolescentes de constitución longilínea, con tórax estrecho y alargado, a veces con escoliosis e hipotenia. Quizás algunos de ellos sean formas incompletas o formas frustradas de enfermedad de Marfan, por lo que se debería buscar siempre alteraciones músculo-esqueléticas y oculares.

Resumen

Se presenta un caso de neumotórax espontáneo en un paciente afec-

to de un típico síndrome de Marfan. Se hacen comentarios al caso sobre las alteraciones pulmonares de estos enfermos, dada su poca frecuencia.

Summary

SPONTANEOUS PNEUMOTHORAX IN MARFAN'S SYNDROME. BASED ON AN OBSERVATION.

The authors present a case of spontaneous pneumothorax in a patient affected with a typical form of Marfan's syndrome. As it is a seldom frequent phenomenon, the authors comment on the pulmonary alterations of these patients.

BIBLIOGRAFIA

1. TJIO, T., PUCK, T.T. y ROBINSON, A.: The human chromosomalsatellites in normal persons and in two patients with Marfan's syndrome. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA*, 46: 532, 1960.
2. LAMY, M., JAMMET, M.L. y DEJOUX, B.: La maladie de Marfan. *Pediatrie*, XIX: 61, 1964.

3. HAYEM, F.: La maladie de Marfan in maladies osseuses constitutionnelles. Monographies du Coll. Med. Hop. Paris. Expans. Scientif. Fr. Edit, Paris. 1: 55, 1966.
4. MAROTEAUX, P.: La maladie de Marfan. *Gaz. Med. de France*, 75: 569, 1968.
5. BOLANDE, R.P. y TUCKER, A.S.: Pulmonary emphysema and other cardiorespiratory lesions as part of the Marfan abiotrophy. *Pediatrics*, 33: 356, 1964.

6. TUCKER, A.S. y BOLANDE, R.P.: Pulmonary dysaeration in Marfan's syndrome. *Ann. de Radiol.*, 7: 450, 1964.
7. DWYER, E.M. y TRONCALE, F.: Spontaneous pneumthorax and pulmonary disease inthe Marfan syndrome. *Ann. Intern. Med.*, 62: 1285, 1965.
8. EZRA, P.: Le pneumothorax spontané au cours de la maladie de Marfan. *Jour. Fr. Med. et Chir. Thor.*, XXIII: 461, 1969.