

CRITERIS DIAGNÒSTICS DE MALALTIA DE MARFAN: CRITERIS D'GHENT (1995)

Sistemes afectats:

A. Sistema esquelètic

Criteris majors

Almenys 4 dels següents:

1. Pèctum carinatum
2. Pèctum excavatum quirúrgic
3. Asimetria de segments corporals i braços (braçada > 1,05)
4. Signes de Wrist i Thumb +
5. Escoliosi > 20
6. Extensió reduïda de colzes (<170°)
7. Desplaçament de mal·lèol medial
8. Profusió acetabular

Criteris menors

Almenys 2 criteris majors o un major i dos menors dels següents:

1. Pèctum excavatum moderat
2. hipermobilitat articular
3. Paladar arquejat / dents apinyades
4. Característiques facials típiques (dolicocefàlia, hipoplàsia malar, enoftalmies, retrognàtia, fissura palpebral inclinada cap avall)

B. Sistema ocular

Criteris majors

Luxació del cristal·lí

Criteris menors

Almenys dos dels següents:

1. Anormalitats dels compartiments corneals
2. Augment de la longitud axial del globus ocular
3. Iris hipoplàstic o hipoplàsia dels músculs ciliars amb disminució de la miosi

C. Sistema cardiovascular

Criteris majors

Almenys un dels següents:

1. Dilatació de l'aorta ascendent amb afectació dels pits de Valsalva
2. Dissecció de l'aorta ascendent

Criteris menors

Almenys un dels següents criteris menors:

1. Prolapse de la vàlvula mitral amb o sense regurgitació
2. Dilatació de les artèries pulmonars en <40 anys sense causa valvular coneguda
3. Calcificació de l'anell mitral <40 anys
4. Dilatació o dissecció de l'aorta descendent o abdominal <50 anys

D. Sistema pulmonar

Criteris majors

Cap

Criteris menors

1. Pneumotòrax espontani
2. Bulles apicals

E. Pell i teguments

Criteris majors

Cap

Criteris menors

Almenys un dels criteris menors:

1. Estries marcades sense causa aparent
2. Hèrnies recurrents o eventracions

F. Duramàter

Criteris majors

Èctasia dural

Criteris menors

Cap

*** Per establir el diagnòstic de malaltia de Marfan es necessita almenys 1 criteri major amb almenys 2 sistemes afectats i un 3r sistema afectat.

*** En cas d'història familiar o genètica compatible (definida per (1) la presència d'una mutació en el FBN1 coneguda associada a malaltia de Marfan o (2) herència d'un haplotip FBN1 conegut o (3) diagnòstic de Marfan en un familiar) és suficient amb un criteri major d'un òrgan o sistema i l'afectació d'un segon sistema.

*** Els criteris no es poden aplicar abans dels 18 anys.