

CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DE ENFERMEDAD DE MARFAN: CRITERIOS DE GHENT (1995)

Sistemas afectados:

A. Sistema esquelético

Criterios mayores

Al menos 4 de los siguientes:

1. Pectum carinatum
2. Pectum excavatum quirúrgico
3. Asimetría de segmentos corporales y brazos (brazada >1,05)
4. Signos de Wrist y Thumb+
5. Escoliosis >20
6. Extensión reducida de codos (<170°)
7. Desplazamiento del maleólo medial
8. Profusión acetabular

Criterios menores

Al menos 2 criterios mayores o uno mayor y dos menores de los siguientes:

1. Pectum excavatum moderado
2. Hiper movilidad articular
3. Paladar arqueado/dientes apiñados
4. Características faciales típicas (dolicocefalia, hipoplasia malar, enoftalmos, retrognatia, fisura palpebral inclinada hacia abajo)

B. Sistema ocular

Criterios mayores

Luxación del cristalino

Criterios menores

Al menos dos de los siguientes

1. Anormalidades de los compartimentos corneales
2. Aumento de la longitud axial del globo ocular
3. Iris hipoplásico o hipoplasia de los músculos ciliares con disminución de la miosis

C. Sistema cardiovascular

Criterios mayores

Al menos uno de los siguientes:

1. Dilatación de la aorta ascendente con afectación de los senos de valsalva
2. Disección de la aorta ascendente

Criterios menores

Al menos uno de los siguientes criterios menores:

1. Prolapso de la válvula mitral con o sin regurgitación
2. Dilatación de las arterias pulmonares en menores de 40 años sin causa valvular conocida
3. Calcificación anillo mitral en menores de 40 años
4. Dilatación o disección de la aorta descendente o abdominal en menores 50 años

D. Sistema pulmonar

Criterios mayores

Ninguno

Criterios menores

1. Neumotórax espontáneo
2. Bullas apicales

E. Piel y tegumentos

Criterios mayores

Ninguno

Criterios menores

Al menos uno de los criterios menores:

1. Estrías marcadas sin causa aparente
2. Hernias recurrentes o eventraciones

F. Duramadre

Criterios mayores

Ectasia dural

Criterios menores

Ninguno

*** Para establecer el diagnóstico de enfermedad de Marfan se precisa de al menos 1 criterio mayor en al menos 2 sistemas y un tercer sistema afectado.

*** En caso de **historia familiar o genética compatible**, definida por la (1) presencia de una mutación en el FBN1 conocida asociada con enfermedad de Marfan o (2) herencia de un haplotipo FBN1 conocido o (3) diagnóstico de Marfan en una familiar) es suficiente con un criterio mayor en 1 sistema y la afectación de un segundo sistema.

*** Los criterios no pueden aplicarse antes de los 18 años.