

del agua en relación con un mecanismo reflejo a partir del peritoneo o la pleura irritados por el gas insuflado con el tratamiento.

maly is ascribed to a delay in the digestive absorption of water due to a reflex from the peritoneum or pleura irritated by the insufflated air.

## RESUMEN.

Repitiendo la exploración del recambio hidrosalino en 78 tuberculosos crónicos, se confirman los resultados del trabajo anterior y se elimina la influencia de la temperatura y el sudor en la más defectuosa eliminación del agua que de los cloruros, atribuyendo esta anomalía a retardo en la absorción digestiva del agua debido a un reflejo a partir del peritoneo o la pleura, irritados por el gas insuflado.

## ZUSAMMENFASSUNG

Bei nochmaliger Untersuchung des Wasser-Salzaustausches in 78 chronischen Tuberkulosen konnten die Ergebnisse unseres vorherigen Berichtes bestätigt werden, indem die mangelhaftere Ausscheidung von Wasser im Vergleich zu den Chloriden weder auf den Einfluss von Temperatur noch Schweiß zurückzuführen ist, sondern dass man diese Anomalie in einer verzögerten Absorbierung des Wassers im Verdauungsapparat zu suchen hat, die ihrerseits von einem durch das insufflierte Gas verursachten Reizreflex auf Bauch-oder Rippenfell bedingt ist.

## BIBLIOGRAFIA

1. CERVÍ, GONZÁLEZ y CERVÍ.—Rev. Clin. Esp., 68, 105, 1958.
2. FERNÁNDEZ - NGUERA, REDONDO y BARTOLESSI.—Rev. Esp. Enf. Ap. Dig. y Nutr., 7, 467, 1948.
3. MAHOUDAU, TROISIER, GILBERT y LAMPRIERE.—Ann. d'Endocrin., 11, 164, 1950.

## RÉSUMÉ

En répétant l'exploration du rechange hydrosalin chez 78 tuberculeux chroniques on confirme les résultats du travail antérieur et on élimine l'influence de la température et la sueur dans l'élimination plus déficiente de l'eau que des chlorures, attribuant cette anomalie à un retard dans l'obstruction digestive de l'eau, dû à un reflet du péritoine à la pleure, irrités par le gaz insufflé.

## SUMMARY

Studies of water-salts exchange were repeated in 78 chronic tuberculous patients. The results reported in a previous paper are confirmed and the influence of temperature and perspiration on a more defective excretion of water than of chlorides is eliminated; this ano-

## NOTAS CLINICAS

## ANEURISMA DISECANTE DE LA AORTA EN EL SINDROME DE MARFAN

A. VERGARA, J. M. SEGOVIA DE ARANA  
y P. CALLE YUSTE.

Clinica Médica Universitaria.  
Profesor: V. GILSANZ.

Creemos interesante dar a conocer la siguiente historia clínica porque representa un ejemplo de síndrome de Marfan en el que ha ocurrido una complicación frecuente: el aneurisma disecante de la aorta.

Hoy se acepta que las alteraciones anatómicas del síndrome de Marfan no son más que la expresión de una abiotrofia del tejido conjuntivo que afecta tanto al sistema óseo como a las estructuras oculares y, sobre todo, al sistema cardiovascular.

El interés del síndrome de Marfan y el conocimiento de sus lesiones cardiovasculares se basa en: 1.º Que muchos enfermos son interpretados como afectados de otros tipos etiológicos de cardiopatías (reumática, infartos, luética, etcétera). 2.º Puede crear problemas de tipo laboral, porque muchas veces las primeras manifestaciones clínicas circulatorias están en relación con traumas o esfuerzos físicos. 3.º Existen casos en los que faltan las manifestaciones óseas, oculares, etc., y no por ello debemos negar que se trate del síndrome que nos ocupa. 4.º Porque conociendo bien sus posibilidades evolutivas podemos, si no hacer un tratamiento eficaz, sí dar consejos a los enfermos para que eviten de evitar la aparición precoz de complicaciones circulatorias, muchas veces en relación inmediata con traumas o esfuerzos físicos que con frecuencia son causa de muerte; y 5.º Las intervenciones quirúrgicas en aparato circulatorio no suelen acompañarse de éxito, ya que el

defecto del tejido conjuntivo dificulta la normal cicatrización.

El cuadro clínico de la enfermedad de Marfan se caracteriza por síntomas y signos que afectan a diferentes órganos y sistemas.

*Sistema osteo-articular.*—Lo más típico es el alargamiento de las extremidades, sobre todo en sus partes distales, de tal forma que los dedos de las manos y pies son mucho más largos y con los extremos afilados, y de aquí el nombre de "dedos de araña" con que lo designó Marfan. Las articulaciones presentan gran movilidad porque los ligamentos y cápsulas articulares son menos resistentes. Pero las alteraciones no se limitan a las extremidades, sino a todo el sistema óseo, y en el cráneo es habitual la dolicocefalia, el paladar alto ojival, dientes largos y estrechos, mandíbula prominente y caída y orejas grandes. Todo ello produce el "aspecto de cara triste".

Las deformidades torácicas son múltiples y unas veces se manifiestan como "pectus catarinatus" o tórax en quilla, en embudo o excavado con fuerte depresión esternal, cifosis o cifoescoliosis.

La musculatura está menos desarrollada y existe hipotonía, por lo que se observan escápulas aladas, pies planos, facilidad para luxaciones y disminución de fuerza.

Disminución de la grasa subcutánea, que en la cara se manifiesta por la facies senil prematura.

También se han descrito lesiones pulmonares y del sistema nervioso central.

La frecuencia de lesiones cardiovasculares es variable y se presentan en el 40 a 60 por 100 de los enfermos.

*Lesiones cardíacas.*—BERGER, en 1914, describió por primera vez una comunicación interauricular, observando al mismo tiempo que el pulmón derecho sólo tenía dos lóbulos. SALLE y PIPER e IRVINE JONES describieron persistencia del forámen oval, y los dos últimos también comprobaron ausencia de lobulación pulmonar. OLCOTT encontró fenestración de la mitral y atrofia del lóbulo frontal del cerebro. Otros autores han descrito tetralogía de Fallot.

*Lesiones valvulares.*—Se ha descrito estenosis congénita de la mitral y también insuficiencia por fenestración de las valvas y en ocasiones sobre estas lesiones se ha visto la aparición de una endocarditis bacteriana subaguda. Las lesiones de las semilunares aórticas son más frecuentes y las describiremos después, pero ahora señalaremos que los signos de insuficiencia aórtica a veces preceden durante mucho tiempo al resto de las manifestaciones.

En el *miocardio* se ha descrito hipertrofia de etiología oscura y clínicamente puede manifestarse la alteración miocárdica por arritmias de diferentes tipos (bloques, fibrilación auricular, etcétera). En ocasiones la lesión miocárdica es secundaria a lesiones coronarias y en alguna ocasión se ha encontrado oclusión de ramas ma-

yores o menores y otras veces se ha observado situación alta de los ostia coronarios.

En *pericardio* también se han visto lesiones, generalmente secundarias a ruptura de los senos coronarios, que conduce a un hemopericardias casi siempre fatal. En ocasiones derrames pericárdicos serofibrinosos.

*Lesiones aórticas.*—Son las más frecuentes e importantes por producir los síndromes más graves y porque muy a menudo conducen a errores diagnósticos por producir cuadros que simulan otras cardiopatías. Hasta muy recientemente no se las ha dado la importancia debida, ya que se puede decir que como tales manifestaciones del síndrome de Marfan no han sido descritas hasta el año 1943. Antes se habían publicado casos, pero no se consideraron relacionados con la enfermedad de Marfan.

Las lesiones aórticas son muy variables y por ello también lo son los cuadros clínicos. Tiene interés resaltar que no siempre son congénitas, sino que muchas aparecen por primera vez en el transcurso de los años, aunque algunas se manifiestan inmediatamente después del nacimiento.

A) Entre las congénitas podemos citar las siguientes: Coartación de la aorta, observada por UYEYANA, KONDO y KAMINS y por FISCHER y RUTHBERG; persistencia del ductus botalis, descrita por APERT; hipoplasia simple de la aorta, por WHITFIELD, ARNOTT y STAFFORD. Naturalmente, que todas estas malformaciones se pueden complicar con endocarditis bacteriana, pero debemos ser muy cautos al proponer la corrección quirúrgica teniendo en cuenta que las intervenciones han de tropezar con dificultades dada la deficiencia del tejido conjuntivo.

B) Tienen más interés las lesiones aórticas que aparecen en el transcurso de la vida y que no se manifiestan clínicamente hasta pasados años y con bastante frecuencia a seguida de traumas o esfuerzos violentos; son las siguientes:

a) *Dilatación del anillo aórtico.*—Es, en ocasiones, la primera manifestación y puede ir seguida en el transcurso del tiempo de signos de otras lesiones. La dilatación del anillo se exterioriza por los signos de la insuficiencia aórtica, porque las semilunares no son capaces de ocluir el orificio dilatado. Al mismo tiempo, el orificio y el cono de la pulmonar son desplazados hacia la izquierda y arriba y la imagen radiológica simula una dilatación del cono de salida del ventrículo derecho. Este aspecto radiológico y la auscultación de un soplo en foco aórtico y en punta (soplo de Flint) hacen pensar que se trata de una cardiopatía mitroaórtica reumática.

b) *Alteraciones de las semilunares.*—En las valvas aórticas se ha descrito fenestración, saculación y a veces rotura. En estos casos el soplo es muy rudo y con frecuencia musical, por eversión de la válvula. Ocasionalmente los soplos se perciben a distancia del enfermo, sin necesidad de estetoscopio, y muchas veces el ruido percibido constantemente por el enfermo crea

en éste verdaderas situaciones de angustia y temor. El síndrome clínico es el de la insuficiencia aórtica, pero cuando se ha producido una rotura valvular el paciente se agrava extraordinariamente, apareciendo un cuadro de insuficiencia ventricular aguda con dolor precordial, quizá en relación con la gran dilatación ventricular que distiende el pericardio. El cuadro clínico de la rotura de una valva aórtica casi siempre es secundario a un esfuerzo.

c) *Dilatación difusa de la aorta ascendente.* En algunos enfermos la dilatación no se limita al anillo aórtico, sino que se extiende a la aorta ascendente, siendo excepcional que sobrepase el orificio de salida del tronco braquiocefálico. En la exploración radiológica se observa la dilata-



Fig. 1.

ción de la aorta ascendente con normalidad de la descendente. Esta imagen radiológica hace que a veces la lesión se interprete como de origen luético o reumático, pero si se tiene en cuenta la ausencia de antecedentes de estas dos infecciones y se piensa en la posibilidad de síndrome de Marfan, se puede hacer el diagnóstico correcto. Llegada esta fase el pronóstico no es bueno, ya que la vida no suele ser de más de dos años.

d) Un paso más en la progresión de la lesión aórtica lo representa el llamado aneurisma disecante, que en realidad, y siguiendo a BURCHELL, se debería llamar hematoma disecante. Se produce por la penetración de sangre en la pared aórtica a través de una rotura de la íntima.

En la arteria pulmonar también se han descrito lesiones y, por ejemplo, BAER, TAUSSIG y OPPENHEIMER, en dos enfermos, vieron lesiones similares a las encontradas en la aorta. TUNG y LIEBOW, en un niño, encontraron dilatación del

tronco de la pulmonar que cursaba con sintomatología, y en un adulto encontraron justificado hablar de dilatación idiopática de la arteria pulmonar. ANDERSON y PRATT THOMAS observaron un enfermo de aracnodactilia en el que predominaban síntomas de afectación pulmonar.



Fig. 2.

*Lesiones en las venas.* — Apenas existen en la literatura descripciones de lesiones venosas, pero en nuestro enfermo existían grandes varices en las extremidades inferiores, así como cir-



Fig. 3.

culación colateral en ambos flancos del abdomen y venas dilatadas y tortuosas en la extremidad cefálica.

El enfermo estudiado por nosotros tiene la siguiente historia: Varón T. R. A., de cuarenta y dos años, soltero, Labrador, natural de Grañón (Logroño).

Refiere que en 12 de enero de 1956, estando en el cam-

po, sin demasiado esfuerzo, le apareció bruscamente un dolor intenso en región precordial que se irradiaba a hipogastrio, acompañado de intensa sensación de angustia y mareo, "como se si le fuese la vida". Duró dos horas y desapareció poco a poco. Guardó cama por persistir la opresión precordial, que desapareció con la medicación. Pasados ocho días se repitió otra crisis similar, de igual intensidad y localización que la primera, y que duró una hora, acompañada de sensación de acorchamiento y hor-

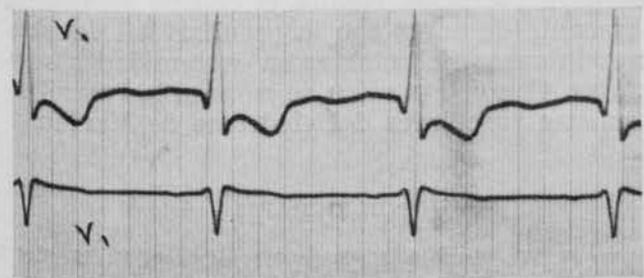
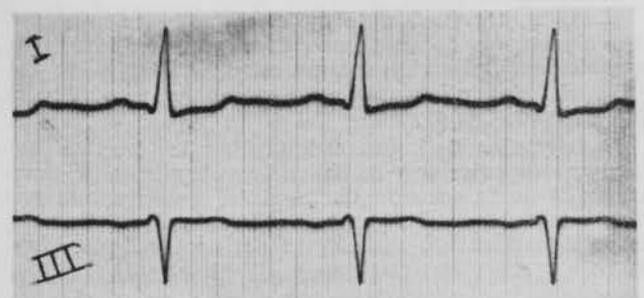
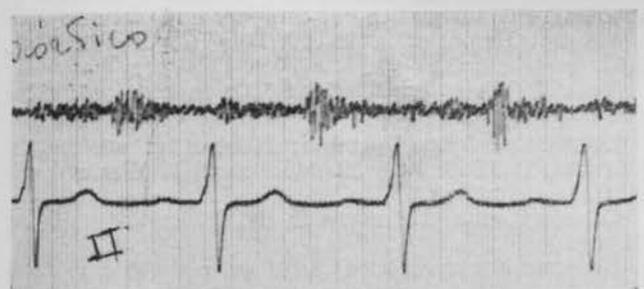
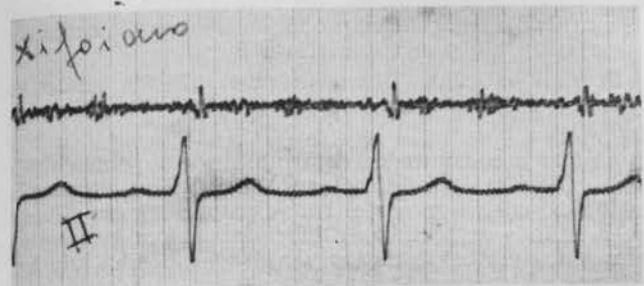


Fig. 4.—Fonocardiograma: En punta, existían vibraciones presistólicas. En xifodeo, desdoblamiento del segundo tono. En aórtico, soplo sistólico y diastólico muy rudo. El segundo tono, más fuerte que el primero.—Electrocardiograma: Hipertrofia y dilatación de ventrículo izquierdo con sobrecarga ventricular izquierda. Deflexión intrínseca de R en V<sub>1</sub>, 0,03.

miguelo en brazo izquierdo. Desde entonces, le repiten con frecuencia dolores precordiales y opresión, que aparecen con motivo de cualquier esfuerzo o bien por el frío. No tiene molestias para respirar, pero sí disnea de ejercicio, nicturia. Se le hinchan ambas piernas, pero mucho más la derecha, sobre todo por las tardes. Insomnio por el dolor.

Antecedentes personales.—A los dos años, episodio febril serio, que fué interpretado como meningitis. Desde muy pequeño, diplopía y miopía. A los veintiún años, sin esfuerzo previo, dolor brusco en ojo derecho con gran fotofobia y pérdida repentina de visión. Se hizo el diag-

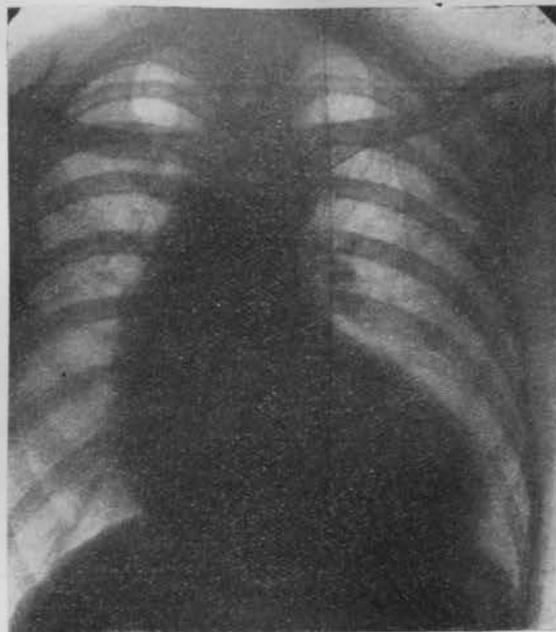


Fig. 5.

nóstico de luxación del cristalino y fué intervenido, quedando bien. Tres años después se repite el mismo episodio en el ojo izquierdo, mejorando también con la intervención. Desde hace algún tiempo, disminución de la capacidad de trabajo muscular. Catarros frecuentes.

Antecedentes familiares.—Padre, muerto de embolia cerebral a los cuarenta y cuatro años. Madre, sana. Una hermana, sana. No sabe que ningún familiar haya padecido de algo similar a lo que él aqueja.

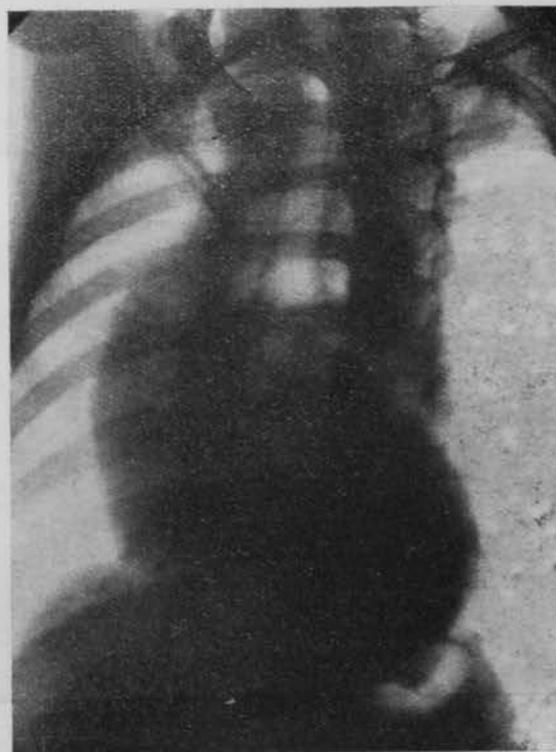
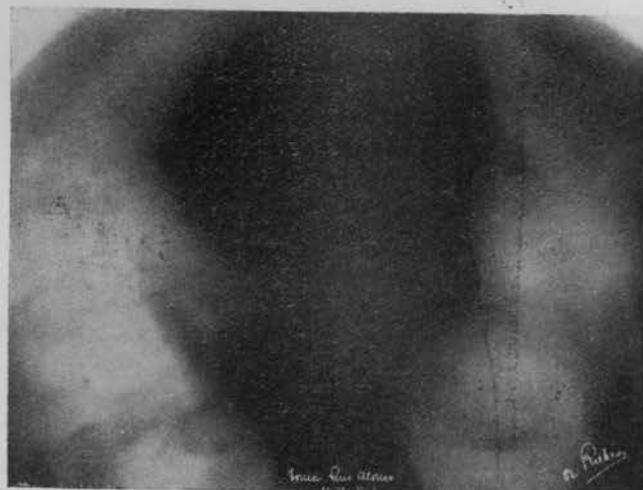
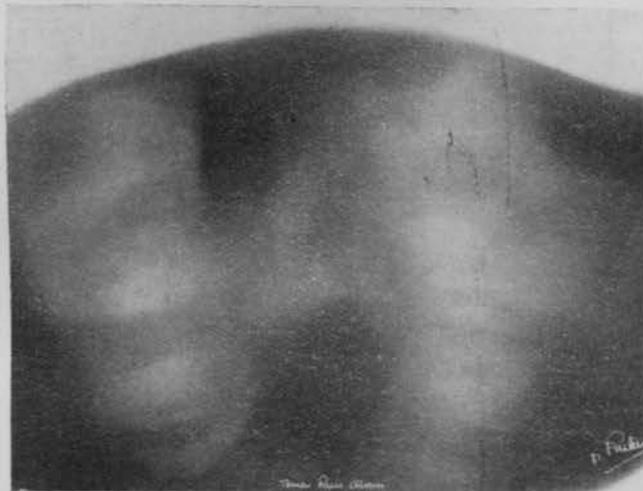


Fig. 6.

Exploración.—Hábito asténico. Talla, 1,57 m. Peso, 56 kilos. Llama la atención la extraordinaria longitud de los brazos, manos delgadas y dedos muy largos y afilados. Piel fina y atrófica con lesiones de piodermis, principalmente en el tronco. Ausencia de panículo adiposo. Cara alargada; orejas grandes. Estrabismo divergente del ojo derecho. Ausencia de cristalinos y pupilas deformadas (figs. 1 a 3).



Figs. 7, 8 y 9.—Tomografías axiales a los niveles primero, segundo y tercer espacio intercostal anterior, denunciando gran aumento de ventrículo izquierdo, aorta ascendente y cayado de la misma.

Boca: Dientes largos; paladar ojival; lengua, normal. Venas yugulares, sublinguales, frontales y temporales, dilatadas y flebectáticas.

Salto carotídeo muy evidente. Lipoma en región inferolateral del cuello.

Latidos visibles de las arterias radial y humeral en ambos brazos.

Tórax: Deforme, en quilla (pectus catarinatus). Punta cardíaca en sexto espacio, por fuera de la línea medio-clavicular, con choque expansivo. Soplo sistólico rudo y diastólico suave en punta. En foco aórtico, doble soplo de extraordinaria rudeza, propagándose ampliamente. En mesocardio, soplo en locomotora.

Presión arterial: Brazo derecho, 175/50. Brazo izquierdo, 150/45. Piernas: Derecha, 180/25. Izquierda, 180/30.

Abdomen con paredes depresibles y sin panículo adiposo. Circulación colateral en ambos lados. Se percibe latido expansivo de aorta. No se palpan hígado ni bazo.

En ambas extremidades inferiores se ven grandes dilataciones varicosas de las venas superficiales. No hay edemas maleolares. Pies planos.

Datos de laboratorio.—Orina: Densidad, 1.030. No albúmina ni glucosa. Sedimento: Células epiteliales de vías bajas, dos hematies por campo y un leucocito.

Sangre: Hematies, 4.320.000. Hb., 88 por 100. V. G., 1,02.

Velocidad de sedimentación: 12 a la hora y 20 a las dos horas. Katz, 11.

Leucocitos, 6.400. Fórmula: Neutrófilos adultos, 64. Cayados, 2. Linfocitos, 32. Monocitos, 2. Wassermann, etcétera, negativas.

Colesterinemia, 172 mg. por 100. Esteres, 101. Libre, 71 mg.

Espectro electroforético: 6,701 gr. por 100 c. c. Albúmina, 1.910. Globulinas: alfa<sub>1</sub>, 268; alfa<sub>2</sub>, 751; beta, 1.152; gamma, 2.640 mg.; cociente albúmina/globulina, 0,39.

Metabolismo basal, + 45 por 100.

E. K. G.: Desviación del eje eléctrico hacia la izquierda; hipertrofia de ventrículo izquierdo con sobrecarga ventricular. Deflección intrínseca, 0,06. QRS, 0,10.

En el fonocardiograma, en foco aórtico se percibe un doble soplo (fig. 4).

Radiografía: Se hacen radiografías de tórax en posición anteroposterior y en oblicua que confirman el aneurisma de aorta ascendente. También se hacen tomografías axiales, es decir, perpendiculares al eje del cuerpo, en el departamento radiológico del doctor RUBIO (figuras 5 a 9).

Vemos, pues, un típico síndrome de Marfan, en cuya evolución resalta el clásico aneurisma disecante de aorta con la peculiaridad de mostrar intensas flebectasias en extremidades inferiores. Con este motivo se revisan las manifestaciones vasculares del síndrome de Marfan.

#### BIBLIOGRAFIA

- BAER, R. W., TAUSSIG, H. B. y OPPENHEIMER, E. H.—Bull. John Hopk. Hosp., 72, 309, 1942.
- BEAN, W. B. y MOHAUPT, F.—Jour. Am. Med. Ass., 150, 92, 1952.
- DIMOND, E. G., LARSEN, W. E., JONHOSON, W. B. y KITTLE, C. F.—New Engl. J. Med., 256, 8, 1957.
- DURANT, T. M., y otros.—New Engl. J. Med., 256, 30, 1957.
- ETTER, L. E. y GLOVER, L. P.—Jour. Am. Med. Ass., 123, 88, 1943.
- EDITORIAL.—New Engl. J. Med., 256, 39, 1957.
- FISCHL, A. A. y RUTHBERG, J.—Jour. Am. Med. Ass., 146, 704, 1951.
- GOYETTE, G. M. y PALMER, P. W.—Circulation, 7, 373, 1953.
- MCKUSICK, V. A.—Circulation, 11, 321, 1955.
- PAPPAS, E. G., MASSON, D. y DENTON, CL.—Amer. J. Med., 23, 426, 1957.
- SIEGENTHALER, W.—Cardiologia, 28, 135, 1956.
- STEIMBERG, J. y FINBY, N.—Circulation, 14, 115, 1956.
- STEIMBERG, J., MANGIARDI, J. L. y NOBLE, W. J.—Circulation, 16, 368, 1957.
- WILSON, R.—Amer. J. Med., 23, 434, 1957.

RESUMEN DE LAS ALTERACIONES ENCONTRADAS EN EL SINDROME DE MARFAN

- I. Aspecto .....
  - 1. Facies senil y cara triste con orejas grandes.
  - 2. Disminución del panículo adiposo subcutáneo.
  - 3. Musculatura débil.
  - 4. Escasa resistencia de las cápsulas y ligamentos articulares, que permiten gran amplitud de los movimientos de las articulaciones.
  - 5. Frecuente aparición de hernias.
  
- II. Alteraciones esqueléticas .....
  - 1. Extremidades largas, sobre todo en partes distales (aracnodactilia).
  - 2. Dolicocefalia.
  - 3. Mandíbula prominente y caída.
  - 4. Paladar alto y arqueado.
  - 5. Dientes largos y estrechos.
  - 6. Deformidades torácicas y vertebrales (cifoescoliosis, tórax en embudo, excavado en quilla, depresión esternal, etc.).
  - 7. Pies planos.
  
- III. Alteraciones oculares .....
  - 1. Subluxación del cristalino.
  - 2. Iridodonesis (tremulación del iris).
  - 3. Miopía y reacción perezosa a la atropina.
  - 4. Manchas y lesiones en la córnea.
  - 5. Desprendimiento de retina.
  
- IV. Idem pulmonares ...
  - 1. Ausencia de lobulación en los pulmones.
  - 2. Neumonias.
  - 3. Hemotórax por ruptura de un aneurisma.
  - 4. Infarto de pulmón.
  
- V. Sistema nervioso ...
  - 1. Atrofia de los lóbulos frontales.
  
- VI. Alteraciones endocrinas .....
  - 1. Caracteres sexuales secundarios poco desarrollados.
  - 2. Metabolismo basal bajo.
  
- VII. Lesiones en aparato circulatorio.....
  - A) Corazón....
    - a) Defectos septales.....
      - 1. Comunicación interauricular.
      - 2. Tetralogía de Fallot.
    - b) Lesiones valvulares.
      - 3. Estenosis mitral congénita.
      - 4. Fenestración de la mitral.
      - 5. Endocarditis bacteriana.
      - 6. Distensión, fenestración, saculación y rotura de las válvulas aórticas.
    - c) Miocardio...
      - 7. Hipertrofia cardíaca de etiología oscura.
      - 8. Trastornos de la conducción, fibrilación auricular y otras arritmias.
    - d) Pericardio..
      - 9. Hemopericardias por rotura de aneurismas de los senos coronarios. Pericarditis sero-fibrinosa.
  - B) Aorta.....
    - 10. Dilatación del anillo aórtico con síntomas de insuficiencia aórtica.
    - 11. Dilatación de la aorta ascendente.
    - 12. Hematoma disecante de la aorta ascendente o de los senos coronarios.
    - 13. Desplazamiento hacia arriba de los orificios de las arterias coronarias.
    - 14. Coartación y pseudocoartación.
    - 15. Persistencia del ductus botalis.
    - 16. Hipoplasia simple de la aorta.
  - C) Arteria pulmonar.
    - 17. Dilatación del tronco de la pulmonar, entre la que se incluyen casos de la llamada dilatación idiopática.
    - 18. Aneurisma disecante.
    - 19. Alteraciones histológicas de la media.
  - D) Venas.....
    - 20. Grandes varices en las extremidades inferiores.