

REVISTA CLÍNICA ESPAÑOLA

Director: C. JIMENEZ DIAZ. Secretarios: J. DE PAZ y F. VIVANCO

Redacción y Administración: Antonio Maura, 13. Madrid. Teléfono 22 18 29

Editorial Científico-Médica

TOMO XXIX

30 DE JUNIO DE 1948

NUM. 6

REVISIONES DE CONJUNTO

EL SINDROME DE MARFAN

R. FRANCO, M. MARÍN ENCISO y A. SALVADOR

Servicio del Prof. JIMÉNEZ-DÍAZ, Hospital Provincial.

Describió este síndrome MARFAN¹ en el año 1896 del siguiente modo: "Se trata de una malformación congénita, sobre todo del sistema locomotor, muy interesante. Los músculos y tendones son hipoplásicos; asimismo los huesos son particularmente gráciles y largos, sobre todo, los de las extremidades; los enfermos son desmesuradamente altos y delgados, y sus dedos y sus uñas, anormalmente largos y afilados; la laxitud de los ligamentos, unida a ciertas contracciones musculares, provoca a veces la deformación de la mano en pata de araña; el tronco está deformado por la presencia de una cifoescoliosis y por una asimetría del tórax; el tejido adiposo es casi inexistente. El sistema nervioso parece escapar de esta distrofia y la exploración de los nervios es normal."

Desde esta primera descripción hasta ahora, se han ido publicando en todo el mundo casos de lo que desde entonces se llamó "síndrome de Marfan", existiendo, sin embargo, una laguna entre las descripciones de éste y los siguientes casos, de seis años, ya que la siguiente comunicación fué hecha a la Sociedad Médica de los Hospitales de París por MERY y BABONNEIX² en el año 1902, los cuales aportan como novedad a la descripción de MARFAN la imagen radiológica de los miembros de los enfermos, y sostienen que la longitud anormal de los mismos puede ser debida a que los cartílagos de conjunción estén algo más desarrollados de lo normal; esto es, que para estos autores podía deberse el síndrome, a un estado de hipercondroplasia. Sin embargo, esta interpretación no ha sido confirmada posteriormente. Los citados autores sostenían además que la heredosifilia sería en último término la causa de la enfermedad.

Hoy en día se pueden calcular en más de un par de centenares los casos dados a conocer, habiendo recogido RADOS³ en 1942 la totalidad de ellos, revisándolos, y sistematizando de este modo los 204 hasta entonces publicados. Desde RADOS a la actualidad, se han dado a conocer 30 ó 40 casos más en diferentes

países, habiendo hecho PÁEZ⁴, en la Argentina, una cuidadosa revisión de conjunto, en la que se recogen las diferentes teorías etiopatogénicas emitidas sobre la enfermedad.

En España son muy escasos hasta ahora los casos publicados, conociendo nosotros solamente dos comunicaciones hasta el momento presente⁵.

El síndrome se caracteriza por los siguientes síntomas: los enfermos son en una proporción de dos a tres, más bien altos; delgados, con aspecto grácil y cabeza dolicocefala en general. La cara alargada y más bien pálida, tiene un aspecto triste, melancólico, que está aumentado con la expresión de "ojos cansados", que origina la miopía secundaria al "dislocatio lentis". Los miembros superiores son largos y delgados, llegando la punta del dedo medio hasta cerca de la rodilla en la posición erecta; las manos son muy largas, con dedos extraordinariamente elongados y finos; las uñas son muy largas, afiladas, y en gran número de casos son convexas, con línea de implantación muy corta; sin embargo, son flexibles y no está aumentada su fragilidad. Los dedos además aparecen en ligera flexión, lo que, unido a su longitud y finura, ha constituido el rasgo característico de la afección llamado aracnodactilia por ACHARD⁶ y dolicoestenomielia por MARFAN¹. Los antebrazos están también en semiflexión sobre los brazos, siendo imposible la extensión completa de los mismos. La envergadura (distancia de la punta del dedo medio de la mano izquierda, al de la derecha con los brazos en cruz), es mayor siempre que la talla. Las piernas son también largas, más la pierna que el muslo. Los pies son largos, con dedos también largos y en semiflexión.

En el 99 por 100 de los casos existe una escoliosis o cifoescoliosis, con la natural asimetría torácica y elevación desigual de los hombros; por lo general, la escoliosis se hace hacia el lado derecho, encontrándose elevada la escápula de este lado, y como es la regla en este trastorno, existen molestias torácicas vagas, dolorimiento en hemitórax derecho, cansancio fácil, dolores lumbares más o menos intensos y en casos muy acusados de escoliosis, signos de compresión radicular en el lado de la concavidad. En uno de nuestros casos, estas molestias vagas en hemitórax derecho, junto con la astenia, fueron las que moti-

varon la consulta. Aparte de esto, el tórax es asténico y su exploración no da signos, habiendo con frecuencia asociadas lesiones tuberculosas de pulmón, en diversos estados de actividad; asimismo se han citado casos con quistes pulmonares congénitos¹⁰.

Es frecuente la existencia de síntomas cardiovasculares, así como de malformaciones congénitas del corazón y de los grandes vasos⁸⁻⁹⁻¹⁰⁻¹¹, que pueden variar desde un soplo sistólico, mesocárdico, de tipo funcional, hasta una profunda alteración que nos haga descubrir la existencia de una enfermedad de ROGER⁶⁵, de una persistencia del agujero de BOTAL⁶⁶, de un conducto arterioso persistente⁶⁷, de un síndrome de FALOT, etc., habiéndose recogido recientemente por WYEMYAMA, KONDO y KAMIEVA las diferentes anomalías¹². Se han citado también otras anomalías de naturaleza congénita, como deformidad del pabellón auricular¹³, esófago corto¹³, espina bífida, etc.

Por parte del abdomen existe una visceroptosis generalizada en la mayoría de los casos, a veces, con manifestaciones dispépticas secundarias.

Por parte del aparato urinario es frecuente la aparición de nefroptosis, no habiéndose citado, sin embargo, otras anomalías congénitas que, como el riñón poliquístico, podía esperarse apareciesen. JEQUIER¹⁶ cita un caso de hidronefrosis bilateral con nefroptosis.

El aparato genital, a veces en los casos femeninos, presenta alteraciones en el sentido de una hipofunción de intensidad variable, incluso amenorrea, lo que ha hecho que algunos autores, como veremos más adelante, relacionasen la enfermedad que nos ocupa con un síndrome antihipofisario.

Las glándulas de secreción interna no están generalmente afectas, habiéndose visto que el metabolismo basal es normal en el 100 por 100 de los casos, así como la exploración funcional del resto de las glándulas endocrinas, en los casos que se ha hecho.

El tejido adiposo de todo el cuerpo es escaso, por lo cual los enfermos presentan un aspecto emaciado, con piel fácilmente desplegable y quebradiza, por lo general seca y arrugada.

Los músculos están deficientemente desarrollados, con su tono estático muy disminuído, lo que ha hecho que algunos autores relacionen esta enfermedad con la distrofia de ERB, desde luego sin ninguna clase de fundamento, ya que la exploración eléctrica de los diferentes grupos musculares es siempre completamente normal. Esta hipotonía muscular, unida a una laxitud especial de los ligamentos, hace que esté aumentada la motilidad articular, sobre todo en los movimientos pasivos, y aun que exista cierta facilidad a producirse luxaciones y deformidades osteoarticulares, especialmente en las extremidades¹⁵.

El sistema óseo presenta también diversas anomalías, que han sido bien recogidas por JEQUIER¹⁶ y otros³³, el cual ha hecho un detallado estudio radiológico de las mismas, obteniendo las siguientes conclusiones:

El cráneo, en general dolicocefalo (en una proporción de 9 es a 2), es por lo demás normal, así como las dimensiones y aspecto de la silla turca.

La columna vertebral presenta anomalías más o menos importantes del esqueleto, desde una simple espalda redonda hasta una cifoescoliosis extremadamente marcada. Las anomalías óseas vertebrales no son características de la enfermedad, sino secundarias al trastorno general, pudiendo llegar a veces incluso a producirse la herniación del núcleo interver-

tebral e intensas alteraciones de las articulaciones intervertebrales, reproduciéndose en otras ocasiones el cuadro, no sólo radiológico, sino clínico, de la epifititis dolorosa de SCHEUERMANN, y a este propósito el autor propone que todos los casos de esta enfermedad se exploren detenidamente, por ver si se encuentran anomalías que permitan hacer el diagnóstico de un síndrome de MARFAN atípico.

La cadera a veces está deformada¹⁶, describiendo el autor un caso de luxación congénita.

Las manos presentan sólo un alargamiento marcado de las diáfisis sin espesamiento de la cortical, ni lesiones articulares, y cuando se hacen son sólo secundarias a la hipotonía músculo-tendinosa.

Los pies, asimismo, presentan las mismas anomalías que las manos.

Por parte del resto del esqueleto, no hay anomalías de interés.

Y, junto a esto, se presenta en gran número de casos más o menos acusadamente, una subluxación o luxación del cristalino, bien estudiada, primeramente por PFAUNDLER¹⁷ y BORGER¹⁸, lo que ha motivado que un gran número de publicaciones que en la literatura se encuentran sean hechas por oftalmólogos¹⁹⁻²⁰⁻²¹⁻²²⁻²³, por ser motivo de la consulta, defectos secundarios para la visión.

Su carácter congénito hace que en otras ocasiones sean los pediatras los que han recogido los casos²⁴⁻²⁵⁻²⁶.

El trastorno consiste, según parece, por falta del desarrollo del ligamento suspensorio del cristalino, en una subluxación o luxación del mismo, que en la mayoría de los casos se hace hacia arriba y hacia afuera, que origina en la mayoría de ellos una prominencia de la lente en la cámara anterior o posterior. Se comprende que este trastorno lleva aparejado un defecto más o menos profundo de la visión, siendo de todos los casos consultados, uno de los nuestros, aquel en que ésta se encontraba más perturbada. Junto a ello se señala una lentitud acusada de reacción a los miósicos y a la atropina. Cuando el cristalino se encuentra luxado en el cuerpo vítreo, se hunde en la parte más declive de éste, pudiendo formar adherencias en el fondo del ojo o bien se mueve libremente. Si la luxación se hace hacia adelante, el cristalino se reconoce con facilidad, apareciendo, si es transparente, como una gota de aceite con un borde dorado a la iluminación oblicua. En los casos de subluxación, el borde convexo de la lente puede, por lo general, observarse en alguna parte del campo pupilar, estando particularmente negra la porción de la pupila donde el cristalino falta. Los movimientos del ojo permiten evidenciar una tremulación del cristalino o del iris o iridonesis. El cristalino permanece más o menos tiempo transparente, no dependiendo su opacificación del grado de luxación existente. Como se comprende, pueden producirse secundariamente coroiditis, iridociclitis y glaucoma secundario.

También en la subluxación puede opacificarse la lente, con lo que se aumenta el trastorno visual representado en los casos simples por miopía, astigmatismo y diplopia monocular.

En la imagen invertida del oftalmoscopio, la pupila aparece doble, viéndose una imagen a través del cristalino y otra a través de la pupila libre. La acomodación en uno y otro caso es defectuosa, y lo mismo la subluxación que la luxación se toleran mejor cuando se hacen hacia el vítreo que cuando sobrevienen hacia la cámara anterior.

No suele haber alteración por parte de los anejos del ojo, siendo las cejas por lo general normales y bien implantadas.

Junto a los casos en que el síndrome de Marfan se presenta con una sintomatología típica, especialmente apareciendo la aracnodactilia como síntoma cardinal de la enfermedad, se han descrito otros que demuestran que puede aparecer el resto del cuadro característico sin alteraciones de la mano; lo que indica que al hablar de síndrome de Marfan no debe hacerse con un criterio cerrado, refiriéndose a la aracnodactilia, a la cual se sumen otras alteraciones (incluyendo entre éstas la ectopia del cristalino), sino que tenemos que referirnos a un trastorno, lo bastante característico para constituir una entidad clínica, en la cual la mano en araña no sería sino una manifestación más, si bien la más típica y constante.

Así E. ROSENM²⁸, en 1945, describe un caso en un individuo de raza negra, en el que, junto a la dolicocefalia y dislocación del cristalino, completamente típicas, las manos y los pies, si bien algo grandes (se trata de un estibador), no eran especialmente finos ni largos, y no existían astenia ni mayor flexibilidad articular.

En un 40 por 100 no aparecen síntomas oculares, si bien en muchos de los casos no se han explorado cuidadosamente la integridad de la zónula.

L. E. ETTER²⁹ cita un caso en el que la muerte sobrevino por rotura de un aneurisma disecante de la aorta.

R. W. BAER, HATANNIG y E. OPPENHEIMER³⁰ otro, en el que había una gran dilatación aneurismática de la aorta.



Fig. 1.—Caso I.

KORACEVIZ³¹ describe otro caso en el cual coexisten un esófago corto.

COPEZ³² cita un caso en el que existe una paresia

de los miembros inferiores, con gran deformidad de los mismos.

Todos estos casos, relativamente atípicos, no ha-



Fig. 2.—Caso I.

cen sino demostrar la profundidad del trastorno genético.

FERREYRA³⁴ cita varios casos en una misma familia, y SCHRADER³⁵ otro, en el cual el paciente era fruto de un incesto entre padre e hija. PAEZ³⁶ encuentra dos enfermos primos hermanos, y B. ELLIS³⁷ otro en padre e hija. MALHIS³⁸, en un caso, sospecha la existencia de antecedentes familiares.

Las anteriores citas refuerzan asimismo, demostrando la evidente influencia del factor familiar, el origen genotípico de la afección, que, por otra parte, aparece igual en mujeres que en hombres, si bien lo hace especialmente en sujetos de hábito asténico, aun cuando, en el caso de ROSENM, se trataba de un individuo de hábito muscular.

Sobre este aspecto insistiremos de nuevo al tratar de la etiopatogenia de la enfermedad.

Con esto queda hecha la descripción del llamado síndrome de Marfan, y vamos a continuación a describir nuestros casos. Se trata de:

Caso primero.—A. B. G., de veintidós años, casada natural de Madrid, dedicada a la venta del cupón de ciegos, que presenta la siguiente historia clínica:

Desde su infancia era una niña débil, cansándose en los juegos antes que sus compañeras; cansancio que acusaba también en cuanto realizaba algún pequeño esfuerzo, con un dolor localizado en las masas gemelares de ambas piernas. Con este estado de inferioridad física fué creciendo, hasta que en el año 1939 su familia notó que tenía una escoliosis dorsal derecha, que dió motivo a que consultara a un especialista de huesos, aumentando desde entonces la ligera escoliosis iniciada de forma progresiva, hasta el estado actual. Desde la misma época (abril de 1939), la enferma aqueja dolores localizados en hemitórax derecho, de intensidad variable, que se



Fig. 3.—Caso I.

le irradian a región interescapular y nuca, más frecuentes por las tardes, con ligera febrícula y alguna tos sin expectoración de ningún tipo y ligera disnea al esfuerzo; dolores que desaparecen con el reposo. Hace dieciocho meses padeció una pleuritis, y desde entonces se le han exacerbado todos los síntomas acompañantes al dolor en hemitórax derecho.

Junto a todo esto, la enferma siente una intranquilidad y nervosidad manifiesta, con sensación de temor; una astenia creciente; una anorexia marcadísima que le hace tomar los pocos alimentos que ingiere a la fuerza, y a la que achaca su adelgazamiento progresivo, ya que, aunque siempre fué delgada, en los últimos dieciocho meses ha perdido de 5 a 7 kilogramos.



Fig. 4.—Caso I.

Nunca ha tenido diarreas, ni lipotimias. Con gran frecuencia, cefaleas supraorbitarias, que ceden con el reposo. Hormigueos y parestesias.

Períodos irregulares, con oligomenorrea e intensa dismenorrea, tipo 28/3-4.

Ciega de nacimiento, aunque no completamente, pues percibe algo de claridad y los bultos, notando, no obstante, que de forma progresiva empeora su estado visual.

De todo el cuadro sintomatológico que presenta la enferma, y por el que nos consulta, el mayor motivo de preocupación para ella es la intensa astenia y adinamia que siente.

Los antecedentes familiares y personales son los siguientes:

Familiares.—Padre, fallecido del corazón. Madre, vive sana; parto prematuro gemelar con anterioridad al de la enferma; no abortos; cuatro hermanos, que viven sanos. Esposo, vive sano, ciego por accidente. No existen en sus antecesoras por ambas líneas paternas ninguno que tenga antecedentes de padecer afección similar a la de la enferma que nos ocupa.

Personales.—A los cuatro años sufre un atropello por bicicleta, y desde entonces, nos aseguran sus familiares,



Fig. 5.—Caso I.

que, sin encontrarse verdaderamente enferma, no se ha criado bien. Anginas (amigdalectomizada). No recuerda ninguna otra enfermedad.

Un hijo, que vive sano, cuyo embarazo y parto fueron normales, sufriendo en el puerperio un ataque de eclampsia.

En la exploración clínica nos encontramos con una enferma de 1,61 metros de talla y 42 kilogramos de peso; desnutrida, con cara triste; con escasísimo panículo adiposo, de piel morena, con hiperpigmentación de pezón y areola y ojos muy negros; buena implantación y aspecto normal de las cejas; nariz correcta; mentón pequeño; delicocefalia; pelo normal, no quebradizo; dientes bien implantados, de aspecto normal y bóveda palatina normal.

Hábito asténico, con ángulo costal agudo; cifoescoliosis dorsal derecha bastante acusada, con deformidad torácica secundaria; escápula y hombro derecho elevados; escoliosis lumbar izquierda compensadora. Miembros largos, especialmente manos y pies. Medidas las extremidades comparativamente con su hermana normal, cuya talla es de 1,53 metros y su peso de 56 kilogramos, se encuentra:

Enferma Hermana normal

Cms. 161	Talla	153 Cms.
Kilos 42	Peso	56 Kilos
Cms. 167,0	Envergadura	151,5 Cms.
Cms. 31,0	Brazo derecho	30,5 Cms.
Cms. 25,0	Antebrazo derecho	22,5 Cms.
Cms. 8,5	Dedo meñique	7,6 Cms.
Cms. 10,5	Dedo anular	9,3 Cms.
Cms. 11,5	Dedo medio	9,7 Cms.
Cms. 10,3	Dedo índice	9,2 Cms.
Cms. 6,5	Dedo pulgar	6,0 Cms.
Cms. 67,5	Miembro superior derecho en su totalidad	62,7 Cms.
Cms. 31,5	Brazo izquierdo	29,0 Cms.
Cms. 25,2	Antebrazo izquierdo	23,0 Cms.
Cms. 21,0	Mano izquierda	18,0 Cms.
Cms. 7,5	Dedo meñique	7,8 Cms.
Cms. 10,0	Dedo anular	9,0 Cms.
Cms. 10,9	Dedo medio	9,5 Cms.
Cms. 9,5	Dedo índice	9,2 Cms.
Cms. 6,5	Dedo pulgar	6,5 Cms.
Cms. 67,6	Miembro superior izquierdo en su totalidad	61,5 Cms.
Cms. 42,0	Muslo derecho	47,0 Cms.
Cms. 43,0	Pierna derecha	37,0 Cms.
Cms. 26,8	Pie derecho	23,0 Cms.
38	Número calzado	35
Cms. 5,5	Dedo gordo derecho	4,5 Cms.
Cms. 5,0	Dedo segundo derecho	3,8 Cms.
Cms. 4,0	Dedo tercero derecho	3,0 Cms.
Cms. 2,0	Dedo cuarto derecho	2,8 Cms.
Cms. 1,6	Dedo quinto derecho	2,1 Cms.
Cms. 41,5	Muslo izquierdo	46,8 Cms.
Cms. 43,5	Pierna izquierda	36,5 Cms.
Cms. 26,8	Pie izquierdo	22,8 Cms.
Cms. 5,5	Dedo gordo izquierdo	4,5 Cms.
Cms. 5,0	Dedo segundo izquierdo	3,7 Cms.
Cms. 4,1	Dedo tercero izquierdo	3,0 Cms.
Cms. 2,0	Dedo cuarto izquierdo	2,7 Cms.
Cms. 1,7	Dedo quinto izquierdo	2,0 Cms.

Los brazos se encuentran en semiflexión, siendo imposible la extensión total del codo; los dedos de la mano, asimismo, en ligera flexión, con extensión completa irrealizable. Los dedos de los pies están desviados hacia fuera el primero y segundo, y hacia dentro el cuarto y quinto, quedando el tercero como eje de los mismos.

Uñas alargadas, normales de consistencia, con línea de implantación pequeña; manos y pies fríos; las manos ligeramente sudosas. Abdomen flácido, con buen tono muscular, sin pigmentación de cintura ni línea alba.

Pelo axilar y suprapúbico bien desarrollado y de implantación normal.

Boca y faringe, normales. Cuello no adenopatías; no saltos vasculares; no aumento apreciable del tiroides.

Tórax.—Pulmones normales a la percusión y a la auscultación. Corazón, tonos puros, fuertes en la punta; 80 pulsaciones regulares y rítmicas al minuto; presión arterial, 11/7.

Abdomen.—No se percute ni palpa hígado ni bazo. No hay dolor a la percusión a lo largo de la columna vertebral, ni en masas musculares paravertebrales; ligera molestia a la flexión forzada de la misma. Percusión de cráneo no dolorosa.

Reflejos pupilares perezosos en el ojo derecho; ojo izquierdo, falta completa de la visión.

Reflejos músculo-tendíneos normales. Sensibilidad superficial y profunda normal.

Se le ordenó hacer la prueba de Power, con el siguiente resultado:

Micción total de la noche	380 c. c.
Primera micción de la mañana tras la sobrecarga de agua	125 c. c.
Segunda micción de la mañana tras la sobrecarga de agua	480 c. c.

Tercera micción de la mañana tras la sobrecarga de agua 125 c. c.
Cuarta micción de la mañana tras la sobrecarga de agua, escasas gotas.

Otras exploraciones y datos complementarios.—Análisis de orina: densidad, 1,020; reacción ácida; albúmina, glucosa y sangre negativas; sedimento normal.

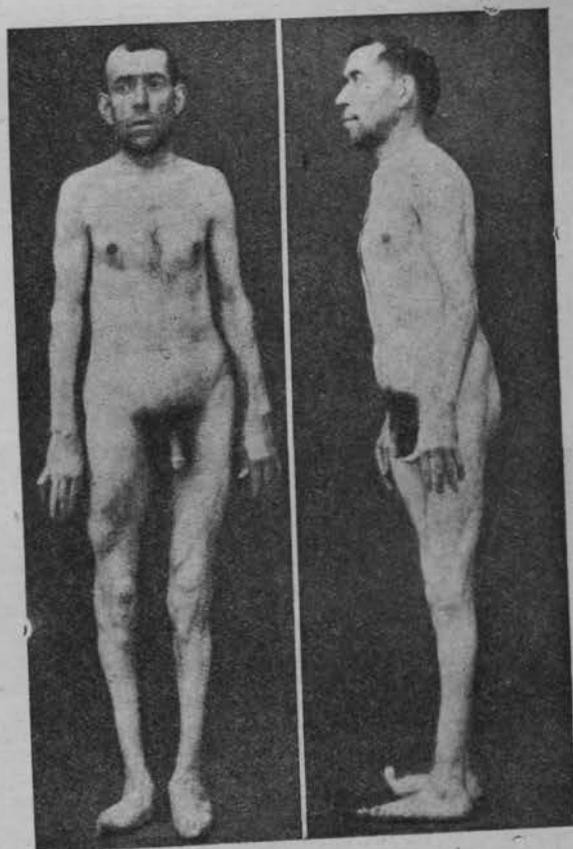
Análisis de sangre: hematíes, 4.500.000; leucocitos, 8.100; neutrófilos adultos, 50 por 100; neutrófilos en cayado, 2 por 100; eosinófilos, 1 por 100; basófilos, 1 por 100; linfocitos, 45 por 100; monocitos, 1 por 100.

Velocidad de sedimentación en la primera hora, 10; en la segunda hora, 15; índice, 8,75.

Reacciones de Wassermann, Meinicke y Kann, negativas.

Radioscopia de tórax: parénquima pulmonar normal; corazón y grandes vasos, normales.

Informe oftalmológico (Dr. Marin Enciso).—Ojo izquierdo, sin visión. Ojo derecho, dedos 0,40 no me



Figs. 6 y 7.—Caso II.

pasa A. E. Pupilas en miosis (derecha, ligeramente más grande), que reaccionan mal a la luz y a la acomodación. Motilidad extrínseca normal. Ligera bagoftalmia. Iridodonesis (cámara anterior muy profunda). Luxación de ambos cristalinos. Síndrome de Marfan. Tensión ocular, 30 mm. de mercurio.

Caso segundo.—J. S. C., de treinta y ocho años de edad, soltero, natural de Villahermosa (Ciudad Real).

Desde muy pequeño recuerda que era miope, defecto visual que no le impedía hacer una vida completamente normal, hasta hace poco más de dos años, en que, habiéndose acostado bien, nota al levantarse enrojecimiento y dolor en el ojo derecho, acompañado de pérdida de la visión con el mismo. Hizo algún tratamiento local, sin mejoría, continuando durante cuatro o cinco meses sin ninguna otra molestia, pasados los cuales, tras unos días de febrícula y malestar general, notó un dolor intenso en la región lumbar izquierda, que le impedía todo movimiento, y que se corría transversalmente hacia la dere-

cha y hacia abajo, por ambas nalgas y cara dorsal de muslos, hasta las rodillas. El dolor casi desaparecía estando echado en la cama, aumentándose extraordinariamente con cualquier clase de movimiento de pelvis o de miembros inferiores, haciéndose más fuerte al cabo de un par de semanas en el lado derecho, y siendo acompañado durante todo el tiempo de malestar general y de fiebre, que no controló termométricamente. Con tratamientos diversos estuvo en cama cerca de tres meses, al cabo de los cuales fué remitiendo el cuadro, para poder hacer su vida normal poco tiempo después, habiéndose encontrado bien hasta el momento presente, si bien desde hace algún tiempo va notando nublazón ligera y pérdida de vista con el ojo izquierdo.

Nada anormal por parte de otros órganos y aparatos.

Antecedentes familiares.—Padres sanos. No recuerda nadie en la familia enfermo de los ojos. Es el cuarto de ocho hermanos, de los cuales tres han muerto (uno de difteria, otro de escarlatina, otro no sabe de qué), y el resto viven sanos.

Antecedentes personales.—Enfermedades de la infancia. No venéreas ni sífilis. Operado de úlcera gástrica en 1944, encontrándose bien del estómago desde entonces.

Exploración.—Enfermo asténico, en regular estado de nutrición. Palidez ligera de la piel y buena coloración de mucosas. Boca séptica, con dientes irregularmente implantados, separados y pequeños, especialmente los incisivos superiores.

Tórax en quilla, con ligera cifosis dorsal. Pulmones normales a la exploración. Corazón tonos normales. Pul-



Fig. 8.—Caso II.

so rítmico y regular, a 68 pulsaciones por minuto. Presión arterial, 12/7,5.

Abdomen.—Cicatriz operatoria supraumbilical media. No hígado; no bazo; chapoteo en fosa iliaca derecha.

Mano derecha.—Meñique retraído en articulación de primera y segunda falange. Anular desviado hacia afuera, a partir de la segunda falange. Dedos no elongados. Uñas estriadas de implantación normal.

Mano izquierda.—Anular y medio divergentes desde la segunda falange. Longitud de dedos algo aumentada.

Pies.—Alargado anormalmente el primer dedo en ambos lados.

Radioscopia de tórax.—Pulmones normales. Corazón asténico; ensanchamiento discreto del pedículo vascular, con ligera porra aórtica. Talla, 1,70 metros. Altura sentado, 0,80 metros. Perímetro craneal, 0,58 metros. Perímetro pelviano, 0,96 metros. Braza, 1,56 metros. Pierna, 1,02 metros. Brazo, 0,21 metros. Antebrazo, 0,27 metros. Mano, 0,185 metros. Dedos, 0,07 metros; 0,08 metros; 0,085 metros; 0,08 metros, y 0,065 metros.

Informe oftalmológico.—Exoftalmos ligero y ligera retracción de ambos párpados superiores. Discreta megalocornia. Escleróticas muy adelgazadas, especialmente la del ojo derecho, llegando este adelgazamiento a 6 ó 7 milímetros del limbo en toda la región ciliar. Cámara anterior irregular y muy profunda, más en el ojo derecho, con iridodonesis, mayor en este lado.

Pupilas, 3,5 mm. la izquierda, y 2 mm. la derecha; aquella reacciona perezosamente a la luz y ésta sin reacción ninguna.

Cristalino opacificado en ambos lados, con luxación en vítreo, observándose en el lado izquierdo el borde su-

perior, en la porción del cuerpo pupilar inferior. En el ojo derecho, luxación total, por lo que no se observa el borde del cristalino.

Agudeza visual.—Ojo izquierdo, 1/6; ojo derecho, 0.



Fig. 9.—Caso II.

Fondo de ojo.—El izquierdo, único explorable, presenta un coloboma del nervio óptico y un extenso estafiloma miópico, con resto de fondo atigrado. Refracción miópica. Tensión ocular: ojo izquierdo, 42 mm de mercurio; ojo derecho, 15 mm. de mercurio.

Este enfermo, en contraposición con la enferma anterior, que se negó a ser operada, ha sido tratado quirúrgicamente, haciéndose una iridectomía previa (óptica

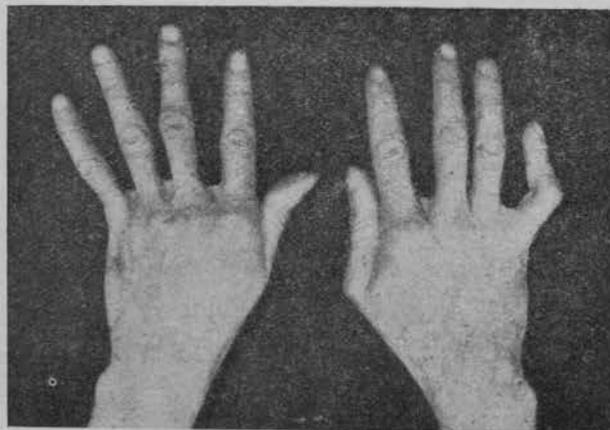


Fig. 10.—Caso II.

y glaucomatosa), y quince días después, la extracción de la catarata, sin pérdida de vítreo.

Técnica.—Incisión corneal de 8 mm. aproximadamente, con cuchillo de Graefe, terminando un pequeño colgajo

conjuntival, que se sutura después, y arrancamiento amplio del iris por su porción periférica, quedando con un coloboma.

Catarata.—Sutura previa de córnea y queratotomía amplia y extracción con el asa de Snellen.

La tensión, el día que se le dió de alta, era de 20 mm. de mercurio.

Desde las primeras publicaciones de MARFAN, diferentes autores han tratado de estudiar la etiopatogenia de esta enfermedad, lanzando sobre ella una serie de teorías que podemos sintetizar del siguiente modo:

Primera. Para algunos, podía ser debida a la acción de algunos tóxicos (el alcohol fundamentalmente) o infecciones (en especial la lúes) sobre el embrión antes del nacimiento³⁹.

La frecuencia con que estos antecedentes no existen no permiten considerar sin base esta teoría.

Segunda. Otros autores⁴⁰ la consideran como una enfermedad hereditaria, y así JEQUIEL estudia detenidamente los cuadros genealógicos de parte de sus 18 enfermos, y sostiene que la enfermedad se presenta siguiendo las reglas de la herencia dominante irregular.

Como se ve, no sólo en sus casos, sino también en los de tipo familiar, señalados por WEVE⁴¹, por ACHARD⁴² y por AMSLER⁴³, y sostiene que la falta de confirmación en cada caso de este parecer se debe fundamentalmente a no haber sido detenidamente estudiados los árboles genealógicos y a no haber sabido valorar cuadros incompletos o mínimos de la enfermedad.

Realmente, estas dos condiciones faltan en la mayoría de los casos; por lo tanto, no se puede denegar este carácter hereditario de la enfermedad sin un estudio previo de cada uno de los casos.

Recientemente, RÍOS⁴⁴ sostiene, siguiendo a CHU'N, el mismo carácter dominante y hereditario de la enfermedad.

Tercera. Para WEILL⁴⁵, FRANCOIS⁴⁶ y otros, sería debido a la existencia de un trastorno hormonal primario.

MONICH⁴⁷ cree se trataría de un trastorno primario hipofisario, una verdadera acromegalia fetal en los primeros meses de la vida intrauterina.

HAMBRESIN y VON DE MAELE⁴⁸, así como CHARAMIS⁴⁹, admiten una hiperfunción de la hipófisis sin fundamento alguno.

La falta de otros trastornos endocrinos demostrables permiten no poder considerar esta etiología, pues si bien hoy día aún no conocemos los factores que rigen el desarrollo y el metabolismo íntimo de las estructuras afectas, parece, desde luego (por el diverso origen de las mismas), difícil de supeditar a influencias hormonales.

Cuarta. La teoría nerviosa de los trastornos, también sostenida por algunos, carece de fundamento.

Quinta. PASSOW⁵⁰, la relaciona con el Status Drafico. Sin embargo, si tenemos en cuenta la gran cantidad de alteraciones que se presentan, su carácter bilateral, y en cambio, la falta de otros signos típicos de este estado, parece poco probable la sugerencia de este autor.

Sexta. Para BAUER sería una manifestación de un Status Degenerativo.

Séptima. Para ROSEN⁵¹, cualquier causa que pueda alterar el cromosoma puede explicar las anomalías que salen de distintas capas germinales, y lo considera, por tanto, secundario a una afectación cromosómica de origen variable.

*GAUTHIER⁵² y STETTNER⁵³ valoran en sus casos

una enfermedad febril de la madre en el sexto mes del embarazo, y la acción de los rayos X en los progenitores.

Octava. HAMBREIN y WANDE MADE⁵⁴ han estudiado las diferentes concepciones patogenéticas de la enfermedad.

Novena. Para POYTON⁵⁵ la enfermedad sería simplemente una distrofia muscular.

Décima. WEVE⁵⁶ sostiene que se trata de una distrofia mesodérmica congénita. Teoría que se ha barajado mucho, alegando contra ella que si razonamos que el cristalino es un tejido de origen ectodérmico, comprendemos que no puede ser así la enfermedad considerada. WEVE considera, sin embargo, apoyado por BAQUER⁵⁷, que lo que ocurre es que existe un defecto en el desenvolvimiento del cristalino, de origen trófico, secundario a la alteración de los tejidos mesodérmicos intraoculares, que aseguran su nutrición de tal modo, que las fibras de la zónula serían distendidas y terminarían por romperse total o parcialmente. Ahora bien, falta por demostrar si es una agenesia o una distensión de la zónula lo que existe.

Nosotros creemos que, desde luego, dado el carácter de las alteraciones que se presentan, de su origen blastodérmico diverso, de su aparición congénita y en muchos casos familiar, solamente trastornos de origen genotípico pueden explicar la enfermedad. Asimismo pensamos que, bien sea cual sea el carácter íntimo de la enfermedad, no se pueden negar, como dice JEQUIER, la importancia de un papel hereditario en el desarrollo de la enfermedad. En uno de nuestros casos, tratando de valorar la hiperpigmentación de la areola y del pezón, el tinte moreno de la enferma y su gran astenia, todo ello unido a una tensión arterial más bien baja, nos sugirió la posibilidad de la existencia de un posible factor cortico-suprarrenal; pero, sin embargo, verificada la prueba control de POWER, se vió que la eliminación diurna tras la sobrecarga de agua era a la segunda hora 100 c. c. más que la micción total de la noche. Esto es, se podía asegurar la no existencia de trastornos suprarrenales. Por lo tanto, creemos que lo interesante sería estudiar detenidamente los trastornos íntimos de las estructuras afectas, más que nada, para situar clínicamente esta enfermedad y para poder diagnosticar aquellos casos en que los trastornos fueron mínimos y que, sin duda, nos pasan desapercibidos.

RESUMEN.

Se estudia la historia y sintomatología del síndrome de Marfan. Se citan casos atípicos del mismo. Se exponen dos casos propios, uno de sintomatología muy completa, y en el cual son muy acusados los trastornos de la visión, y otro en el que sobresalen especialmente las alteraciones oculares. Se discuten diferentes teorías barajadas hasta la actualidad. Se sostiene el origen genotípico de la enfermedad y se valora el papel de la herencia, requiriéndose el estudio de las estructuras afectas para situar clínica y etiopatogénicamente el síndrome de Marfan.

BIBLIOGRAFIA

1. MARFAN.—Bull. Soc. Med. Hop. Paris, 13, 220, 1896.
2. MERY y BABONNEIX.—Bull. Soc. Med. Hop. Paris, 834, 1902.
3. A. RADOS.—Arch. of Oph. 477, mayo 1942.
4. PÁEZ ALLENDE.—Rev. Asoc. Med. Argent., 59, 1913: 30, 1945.
5. M. MARIN ENCISO y E. LÓPEZ.—Arch. Soc. Hisp. Amer. Oftalm., 818, 1947.
6. ACHARD.—Bull. Soc. Med. Hosp. Paris, 10, Oct. 1902.
7. MARFAN.—Bull. Soc. Med. Hosp. Paris, 13, 220, 1893.
8. L. E. ETTYER y L. P. GLOVEY.—Journ. Am. Med. Ass., 123, 88, 1943.

9. R. W. BAER, H. B. TAUSIG y E. H. OPPENHEIMER.—Bull. John. Hopk. Hosp., 72, 309, 1943.
10. A. RADOS.—Arch. of Ophth., 477, mayo 1942.
11. BORJER.—Mtschr. Kinderheilk., 13, 355, 1944.
12. WYBYAMA, KONDO y KAMIEVA.—Amer. Heart. J., 34, 580, 1947.
13. A. RADOS.—Arch. of Ophth., 477, Mayo 1942.
14. KORACEVIC.—Ann. Paediat., 165, 27, 1945.
15. M. H. COPEZ.—B. de la Soc. Belg. d'Ophth., 67, 67, 1945.
16. M. JEQUIER.—Le Synd. de Marfan-Lauss 1944, 26, 11, 1933.
17. PFAUNDLER.—Münch. Med. Wschr., Feb. 1914.
18. BORGER.—Monschr. Kinderheilk., 13, 355, 1914.
19. L. KRASNOV.—Vestrik Oftal., 18, 198, 1944.
20. A. E. SCHMID.—Ophthalmologic, 111, 28, 1946.
21. FERREYRA.—F. A. Act. del II Cong. Argent. de Oftalm., 292, 1940.
22. J. R. FITZGERALD.—Chicago Ofth. Soc. Dec., 20, 1943.
23. E. ROSEN.—(Cap.) Am. J. Ophth., 10, 1945.
24. A. GREEN y P. W. EMERSON.—Arch. of Ped., 60, 229, 1943.
25. C. T. OLCOT.—Am. J. Dis. Child., 60, 660, 1940.
26. R. W. B. ELLIN.—Arch. Dis. Child., 15, 267, 1940.
27. LEWES, F. A. y HALLIDAY, J. C.—Med. Jour. Australia, 1, 465, 1945.
28. E. ROSEN.—M. C. Am. Jour. Apth., 10, 1945.
29. L. E. ETTER y L. P. GLOVER.—Journ. Am. Med. Ass., 123, 88, 1943.
30. R. W. BAER y colaboradores.—Bull. John. Hopk. Hosp., 72, 309, 1943.
31. N. KORACEVIC.—Ann. Paed., 165, 27, 1945.
32. M. H. COPEZ.—Bull. de la Soc. Belg. d'Ophth., 67, 67 reunión 26 Nov. 1933.
33. DELAHAYE.—Journ. de Rad. et Elect., 665, 1931.
34. FERREYRA, F. A.—Act. del II Cong. Argt. de Oft., 292, 1940.
35. Cit. PÁEZ.
36. PÁEZ.—Rev. Asoc. Med. Argt., 59, 1313, 1945.
37. E. W. ELLIS.—Arch. Dis. Child., 15, 267, 1940.
38. G. MALHIS.—Ressegna. Ital. d'Otal., 9, 392, 1940.
39. MERY y BABONNEWE.—Bull. Med. Soc. Med. de Paris, 834, 1902.
40. M. JEQUIER.—Synd. Marfan Sanss, 1944.
41. WEVE.—Acr. f. Augenhkde, 104, 1, 1931.
42. ACHARD.—Bull. Mem. Soc./Med. Hop. Paris, 671, 1902.
43. AMSLER.—Soc. Frainc. d'Ophth.
44. M. RÍOS.—Clínica y Laboratorio, marzo 1948.
45. WEIL.—Am. d'Ocul., 1922.
46. FRANÇOIS.—Soc. Franc. Ophalm., 48, 157, 1935.
47. MONIZ.—VI Remon. Neumd. hit (1925), Le Nomison, 14, 258, 1926.
48. HAMBRESIN y VAN DE MAELE.—Arch. d'Ophth.
49. CHARAMIS.—Arch. d'Ophth., 1, 1067, 1937.
50. PASOW.—Cit. RADOS.
51. ROSEN, E. M. C.—An. Jocr. Ophth., 10, 1945.
52. GAUTHER.—Z. F. Kinderhikde, 43, 724, 1927.
53. STETTNER.—Cit. MARFAN y WEILL.
54. M. M. HAMBRESIN.—L. Et. Vande Maele M. Bull. Soc. Belg. de Ophth., 67, 67 reunión, 70, 1933.
55. POYTON.—Cit. WEILL.
56. WEVE.—Arch. f. Augenh, 104, 1931.
57. BAKKER.—Cit. FRANÇOIS.
58. JANKB.—Fortschr. d'Roentgenstr., 41, 597.
59. MARFAN.—Ann. de Med., 44, 1, 1938.
60. JEQUIER, M.—Le Syndrome de Marfan-Voran-Laussane, 1944.
61. FRANÇOIS.—Soc. Franc. Ophth., 48, 157, 1935.
62. PARKES WEBEV.—Lancet, 2, 472, 1933.
63. COPEZ.—Arch. d'Ophth., 252, 1934.
64. SCHINZ.—Lehr. d'Roentgendignostik, 312, 1928.
65. GIRAUD, P., BOCA, P., JAYLE y MOKERS.—Bull. Soc. Ped. de Paris, 36, 713, 1938.
66. PIPER, R. K.—Amer. Jour. Dis. Child., 31, 832, 1926.
67. ROCH, M.—Prése Méd., 45, 1429, 1937.

ORIGINALES

¿DIAGNOSTICO PRECOZ O PROFILAXIS EN EL CANCER DE ESTOMAGO?

F. E. CHRISTMANN

Buenos Aires.

Quando se estudia una estadística numerosa de cáncer gástrico se obtiene como conclusión el desaliento que nace de los resultados pobrísimos, por no decir pésimos, que se deducen del tratamiento quirúrgico de esta grave afección. Decimos del tratamiento quirúrgico, porque consideramos que el único tratamiento aplicable al cáncer gástrico con vistas a la curación es la intervención quirúrgica. ¿Cuáles son las causas de los malos resultados que se obtienen? Es la primera pregunta que surge de inmediato, y de inmediato también nuestra opinión se adhiere al coro unánime de protestas, en el sentido del diagnóstico precoz. El diagnóstico precoz es el anhelo de todo médico que se ocupa del tratamiento del cáncer gástrico, y más aún de nosotros, que sólo hacemos la cirugía del cáncer gástrico. Siempre, se puede decir, el cáncer gástrico llega a la mesa de operaciones tarde; es por completo excepcional que se logre un diagnóstico precoz. Todos los

cirujanos y todos los clínicos también están de acuerdo en este punto: que lo que hay que hacer, y debemos aguzar, es el diagnóstico precoz.

¿Qué entendemos o qué debemos entender por diagnóstico precoz? Yo pienso que es el mismo concepto que se tiene en otros cánceres, y en especial del cáncer de la mama—bien conocido, bastante bien tratado y con resultados que día a día van siendo más alentadores—; a mi juicio, se debe entender por diagnóstico precoz al tumor localizado exclusivamente dentro del órgano afectado, sin ninguna invasión de tejidos vecinos, y menos de órganos a distancia. Si aplicamos este concepto al cáncer del estómago, vemos que casi ninguno de los casos que operamos encuadra dentro de este criterio, y ello se debe, sin duda alguna, a que el cáncer de estómago no tiene ningún síntoma propio. Parece fuerte afirmar que el cáncer de estómago no tiene síntomas propios, y es indudablemente una responsabilidad decirlo ante un núcleo tan selecto de alumnos como los que ocupan la cátedra del Dr. JIMÉNEZ DÍAZ. Pero, evidentemente, el cáncer de estómago no tiene síntomas propios, ni siquiera los tumores localizados en el píloro o en el cardias, cuya sintomatología es más elocuente, dan síntomas realmente propios y precoces. Muchas veces hemos operado cánceres del píloro o del car-