

Lumbalgia crónica en un paciente con síndrome de Marfan

P. Sánchez Sánchez^a, E. Ocón Alonso^b, I. González-Álvaro^c y A.M. Ortiz García^c

^aServicio de Traumatología. Hospital de Móstoles. ^bServicio de Radiología. Hospital Universitario de la Princesa.

^cServicio de Reumatología. Hospital Universitario de la Princesa. Madrid. España.

Caso clínico

Varón de 44 años de edad, remitido a la consulta de reumatología por presentar dolor lumbar de larga evolución. Como único antecedente personal de interés destacaba el diagnóstico de síndrome de Marfan con luxación bilateral del cristalino intervenida y afectación cardiovascular, concretamente dilatación de la aorta ascendente, que también había requerido intervención quirúrgica. En el momento de acudir a nuestra consulta estaba en tratamiento con bloqueadores beta. No se conocían antecedentes familiares de esta enfermedad.

El paciente refería dolor lumbar de años de evolución, de características mecánicas, sin irradiación, con maniobra de Valsalva negativa y sin semiología sugerente de enfermedad inflamatoria. En la exploración se objetivó hábito marfanoide, ausencia de datos de afección neurológica y test de Schober de 4,5 cm.

Dados los antecedentes personales del paciente, se solicitó la realización de una resonancia magnética (RM), en la que se describe un aumento del tamaño del saco tecal en los últimos segmentos lumbares y sacro, con imágenes de quistes radiculares sacros bilaterales, que erosionan la cara posterior de los cuerpos de S1 y S2 y agrandan los forámenes sacros de predominio en el lado derecho. Los cuerpos vertebrales lumbares, los elementos posteriores y los discos intervertebrales presentan una morfología y una señal conservadas (figs. 1 y 2).

Diagnóstico

Ectasia dural en un paciente con síndrome de Marfan.



Figura 1. Resonancia magnética nuclear: corte sagital de columna lumbar en secuencia spin-eco T1. Se objetiva la dilatación del saco tecal (flecha negra) y una imagen en relación con quiste radicular que erosiona el cuerpo vertebral de S2 (punta de flecha negra). Los elementos posteriores, cuerpos vertebrales y discos intervertebrales lumbares son normales.

Discusión

El síndrome de Marfan es una enfermedad congénita del tejido conectivo descrita por primera vez, en 1896, por el pediatra francés Antoine Marfan. Se hereda de forma autosómica dominante aunque, en la cuarta parte de los casos, aparece de forma aislada por mutaciones esporádicas. La prevalencia se estima en 0,5-1/10.000 habitantes¹.

Correspondencia: Dra. A.M. Ortiz García.
Servicio de Reumatología.

Hospital Universitario de la Princesa
Diego de León, 62. 28006 Madrid. España.
Correo electrónico: psabando@hlpr.insalud.es

Manuscrito recibido el 20-09-2002 y aceptado el 30-09-2002.

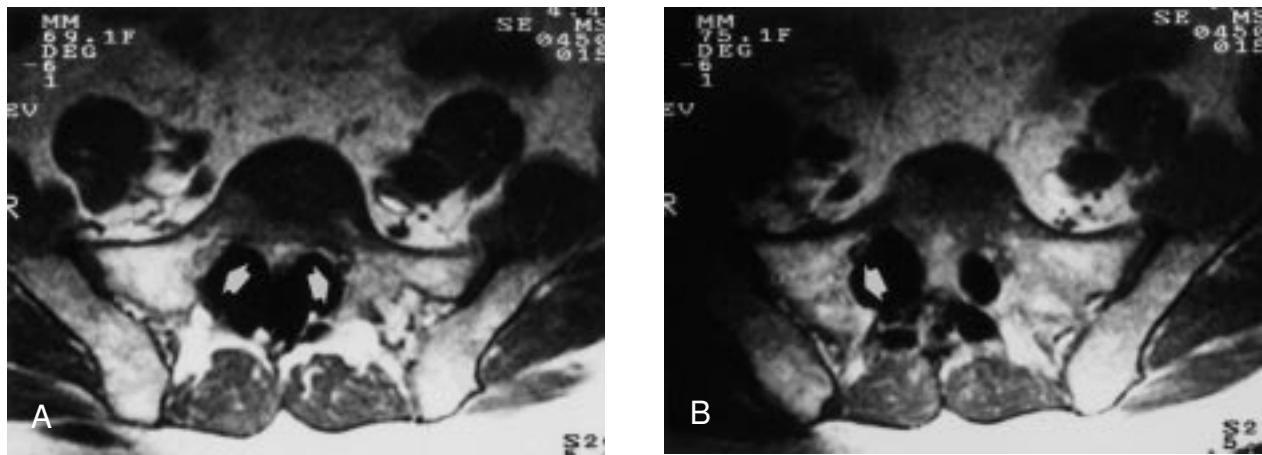


Figura 2. Resonancia magnética nuclear: corte axial de columna lumbar en L5-S1 en secuencia spin-eco T1. A) Los quistes radiculares bilaterales presentan bipointensidad de señal en relación con el líquido cefalorraquídeo y agrandan los forámenes sacros (puntas de flecha blancas). B) Detalle de la erosión ósea escalonada bien definida en relación con compresión extrínseca (punta de flecha blanca).

El origen de la enfermedad está en las mutaciones. Se han descrito más de 97 en el gen *FBN-1* que codifica la fibrilina, proteína componente de las microfibrillas del tejido conectivo elástico y no elástico². En cuanto al cuadro clínico, a las manifestaciones clásicas en los sistemas cardiovascular (dilatación y disección aórtica y prolapso de la válvula mitral) y osteomuscular (deformidades torácicas, alteración de la relación entre los segmentos corporales superior e inferior, signos del pulgar y la muñeca, etc.) y los ojos (luxación del cristalino), se pueden añadir otras manifestaciones que afectan al pulmón (neumotórax y enfisema apical), la piel (estrías) o el sistema nervioso central (ectasia dural y meningocele).

La estructura compleja del gen *FBN-1*, así como la existencia de múltiples mutaciones asociadas a la enfermedad y la falta de una técnica adecuada, hace que el análisis genético sea poco práctico en la clínica diaria y el diagnóstico se hace en función de los criterios clínicos, establecidos en 1996 en una reunión de consenso de expertos³. Estos criterios se basan en unas manifestaciones mayores y menores de la enfermedad, así como en la presencia de casos entre los familiares directos del paciente.

Aunque la esperanza de vida está reducida en los sujetos afectados, fundamentalmente por la morbilidad que conlleva la afección cardiovascular, la monitorización del tamaño de la aorta y la corrección quirúrgica programada han conseguido mejorar su supervivencia. Además, se ha empleado el tratamiento médico con bloqueadores beta para frenar el avance de dilatación⁴. En ocasiones, es también preciso recurrir a la cirugía para corregir algunas de las manifestaciones osteomusculares de la enfermedad.

La ectasia dural se define como una dilatación del saco dural que puede producir erosión ósea meningocele anterior o posterior^{5,6}. El hecho de que sea un hallazgo muy poco frecuente en la población general y de que se encuentre en pocas enfermedades (síndrome de Ehlers-Danlos, neurofibromatosis, espondilitis anquilosante, osteogénesis imperfecta o como complicación de cirugía o traumatismos en la columna) ha propiciado que se considere un criterio diagnóstico mayor para el síndrome de Marfan, con una alta sensibilidad y especificidad⁷. La prevalencia de la ectasia dural en el síndrome de Marfan varía, según los distintos estudios, desde un 63 a un 92%, en parte debido a las distintas técnicas empleadas para el diagnóstico^{5,8,9}.

El mecanismo por el que se produce no es del todo conocido, aunque la teoría más aceptada es que la presión continua y pulsátil del líquido cefalorraquídeo sobre la duramadre anormal produce su dilatación. Este mecanismo explicaría la relación encontrada por algunos autores entre la edad y la gravedad de la ectasia dural¹, así como la afección predominante de los segmentos lumbaros bajos y sacros. El bombeo sobre el saco dural acaba produciendo una erosión gradual de los cuerpos vertebrales y un adelgazamiento de los pedículos y las láminas, con un aumento de los agujeros de conjunción. En ocasiones, la duramadre protruye a través de estos agujeros produciendo quistes aracnoides y meningoceles.

Se ha encontrado una asociación entre la presencia de ectasia dural y dolor lumbar en el síndrome de Marfan, relacionándose los síntomas con la gravedad de la ectasia dural. Sin embargo, casi la mitad de los pacientes con ectasia dural, demostrada mediante distintas técnicas diagnósticas, no

presentan síntomas relacionados con ella¹⁰. Cuando se asocia a meningocele anterior, puede oca-
sionar alteraciones urinarias, digestivas o venosas
por compresión, agravadas con la maniobra de
Valsalva.

La técnica diagnóstica de elección es la RM¹¹. Se
han descrito índices que permiten cuantificar el
grado de ectasia dural, aplicables tanto a imágenes
obtenidas mediante tomografía computarizada⁸ como
mediante RM⁷. La realización de pruebas dirigidas al
diagnóstico de la ectasia dural en el síndrome de
Marfan estaría indicada en los casos en los que el
resto de las manifestaciones clínicas no permiten el
diagnóstico de la enfermedad, no así en aquellos
que cumplen criterios de síndrome de Marfan, con
diagnóstico claro, dada la alta frecuencia de esta al-
teración en estos pacientes, la escasa repercusión
clínica, la falta de correlación con otras manifesta-
ciones de la enfermedad y la ausencia de tratamien-
to específico para la misma.

La actitud terapéutica ante este hallazgo es conser-
vadora y se reserva el tratamiento quirúrgico para
los casos con síntomas compresivos por la presen-
cia de protrusión de la duramadre.

Ante la presencia de dolor lumbar en un paciente
con antecedentes familiares de síndrome de Mar-
fan, debería incluirse la ectasia dural en el diagnós-
tico diferencial.

Bibliografía

1. Pyeritz RE. Marfan syndrome and other disorders of fibrillin. En: Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE, editors. *Principles and practice of medical genetics*. New York: Churcill Li-
vingstone, 1996; p. 1027-66.
2. Shapiro JR. Heritable disorders of structural proteins. En: Ruddy S, Harris ED, Jr, Sledge CB, editors. *Kelley's textbook of rheumatology*. Philadelphia: W.B. Saunders Company, 2001; p. 1433-61.
3. De Paepe A, Devereux RB, Dietz HC, Hennekam RCM, Pyeritz RE. Revised diagnostic criteria for the Marfan syndrome. *Am J Med Genet* 1996;62:417-26.
4. Boyer A, Marie I, Primard E, Cailleux N, Lévesque H, Courtois H. Atteinte ostéo-neuro-méningée lombosacrée au cours du syndrome de Marfan. A propos d'une observation. *J Mal Vas (Paris)* 1999;24:139-42.
5. Pyeritz RE, Fishman EK, Bernhardt BA, Siegelman SS. Dural ectasia is a common feature of the Marfan syndrome. *Am J Hum Genet* 1988;43:726-32.
6. Sponseller PD, Ahn NU, Ahn UM, Nallamshetty L, Rose PS, Kuszyk BS, Fishman EK. Osseus anatomy of the lumbosacral spine in Marfan syndrome. *Spine* 2000;25:2797-802.
7. Oosterhof T, Groenink M, Hulsmans FJ, Mulder BJM, Van der Wall EE, Smit R, Hennekam RCM. Quantitative assessment of dural ectasia as a marker for Marfan syndrome. *Radiology* 2001;220:514-8.
8. Villeirs GM, Van Tongerloo AJ, Verstraete KL, Kunnen MF, De Paepe AM. Widening of the spinal canal and dural ectasia in Marfan's syndrome: assessment by CT. *Neuroradiology* 1999;41:850-4.
9. Fattori R, Nienaber CA, Descovich B, Ambrosetto P, Reggiani LB, Pepe G, et al. Importance of dural ectasia in phenotypic assessment of Marfan's syndrome. *Lancet* 1999;354:910-3.
10. Ahn NU, Sponseller PD, Ahn UM, Nallamshetty L, Kuszyk BS, Zinreich SJ. Dural ectasia is associated with back pain in Marfan syndrome. *Spine* 2000;25:1562-8.
11. Ho NC, Hadley DW, Jain PK, Francomano CA. Case 47: du-
ral ectasia associated with Marfan syndrome. *Radiology* 2002;223:767-71.