

**Diagnóstico***La nosología de GHENT*

*Esta terminología nosología es muy usada cuando leen información acerca del síndrome Significa :parte de la medicina que tiene por objeto describir, diferenciar y clasificar las enfermedades.*

*En el adulto se realiza el diagnóstico de acuerdo con los criterios. En los niños resultan relativos por que van apareciendo a medida que van creciendo en edad.*

*Se hace diagnóstico de Síndrome de Marfan ( SMF) por:*

- *Criterio Mayor en dos diferentes sistemas y que involucre a un tercer sistema.*
- *Un criterio mayor en un sistema y que involucre a otro sistema además de la mutación del gen FBN1.*
- *Uno de los parientes cercanos con SM más un criterio mayor en un sistema y que involucre a otro sistema.*

**Los criterios de diagnóstico( nosología de GHENT) revisados en el 2010**

*J Med Genet 2010;47:476-485 Bart L Loeys, Harry C Dietz, Alan C Braverman, Bert L Callewaert, Julie De Backer, Richard B Devereux, Yvonne Hilhorst-Hofstee, Guillaume Jondeau, Laurence Faivre, Dianna M Milewicz, Reed E Pyeritz, Paul D Sponseller, Paul Wordsworth, Anne M De Paepe.*

*Tras la reciente reunión de expertos en el 2010 que revisaron la nosología de GHENT ,hemos tratado de resumir en forma lo mas clara posible los cambios y novedades*

*En esta nueva evaluación pone mas énfasis en el aneurisma de aorta y la luxación de cristalinos ,puntos claves para realizar un diagnóstico certero En ausencia de historia familiar ,la presencia de estas dos manifestaciones ,son suficientes para el diagnóstico sin dudas de SMF.*

*En ausencia de algunas de estas manifestaciones ,la mutación del gen FBN1 combinada con alguna de estas características es suficiente también De esta manera la presencia de la prueba de FBN1 no es obligatorio pero útil si esta disponible*

*Se prevé que la nosología del 2010 retrasa el diagnóstico de SMF pero disminuye el riesgo de un diagnóstico erróneo y marca como hacer el seguimiento*

**La nosología de GHENT**

*revisada del 2010 se basa en 7 reglas que se indican a continuación*

- 1) La presencia de dilatación de la raíz aortica (score Z > de 2) o disección y luxación de cristalinos permite el diagnóstico inequívoco de SMF*
- 2) La presencia de dilatación de raíz aortica (Z > de 2 ) o disección y la identificación de la mutación en el gen FBN1 es suficiente para establecer el diagnóstico de SMF sin la presencia de luxación de cristalinos*
- 3) Si existe dilatación de la raíz aortica (Z>2) o disección pero no esta presente la luxación de cristalinos ,y la mutación sea desconocida o negativa se creo un sistema de puntuación que debe ser = a 7 o > 7 puntos confirma el diagnóstico*
- 4) La presencia de luxación de cristalinos pero la ausencia de dilatación/disección aortica requiere identificar la mutación FBN1 para hacer el diagnóstico de SMF*
- 5) La presencia de luxación de cristalinos y antecedentes familiares de SMF son suficiente para el diagnóstico de SMF*
- 6) Una puntuación sistémica de mayor o igual a 7 puntos y una historia familiar de SMF son suficientes para hacer el diagnóstico de SMF*
- 7) La presencia de dilatación de aorta (Z > de 2 por encima de los 20 años y > de 3 por debajo de los 20 años ) y una historia familiar son suficientes para el diagnóstico de SMF*

*Sin embargo se recomienda las pruebas genéticas para descartar otros síndromes que deberían excluirse*

## Diagnóstico

### SCORE SISTEMICO

Las manifestaciones clínicas del SMF en otros sistemas de órganos ,se evaluaron su utilidad para el diagnostico basado en la opinión de los expertos y la bibliografía Varios de los criterios menores de la antigua nosología de GHENT fueron eliminados ,pero las características sistémicas mas selectivas se incluyeron en la denominación de SCORE SISTEMICO Es un sistema de puntuacion de acuerdo si se tiene estas características se van sumando

La puntuacion puede ser 7 o menor de 7

Características	Valor	Introduzca el valor si está presente
Signo de muñeca - pulgar (el pulgar sobresale del puño)	3	
Signo de la muñeca (rodeando la muñeca con los dedos de la otra mano)	1	
Pectus carinatum (torax hacia fuera )	2	
Pectus excavatum (torax hacia adentro ) o asimetrico	1	
Retropie Valgo( aumento de la angulación del talon )	2	
Pie Plano (el arco del pie contacta todo con el suelo)	2	
Neumotorax(aire en la pleura )	2	
Dilatacion de la duramadre (se ve en la resonancia o tomografia)	1	
Protusión del acetabulo ( cabeza de femur mas adentro de lo normal en la Rx de pelvis)	1	
Segmento superior (extension de ambos miembros superiores ) mayor que la altura	1	
Desviación de la columna Escoliosis o cifosis	1	
Extensión reducida del codo	1	
3 a 5 características faciales	1	
Estrías en la piel	1	
Miopia	1	
Prolapso de válvula mitral	1	
TOTAL		