

El papel de la genética en el diagnóstico ¿Cuándo se pide el test genético?

Las mutaciones del gen FBN1 se puede detectar en el 90-95% de los pacientes que cumplan con los criterios clínicos del síndrome de Marfan. Sin embargo, el uso del estudio genético con fines de diagnóstico tiene importantes limitaciones. En primer lugar, más del 90% de las mutaciones descritas hasta la fecha son únicas, es decir, la mayoría de las mutaciones no se repiten entre los pacientes relacionados es decir entre familiares. La ausencia de mutaciones conocidas en un paciente no excluye la sospecha clínica de síndrome de Marfan, el paciente puede ser portador de una mutación que es actualmente desconocida

El costo monetario es alto y no se realiza en el país, únicamente en USA. Además, si bien esta estrategia puede identificar mutaciones de FBN1 en una alta proporción de pacientes con el clásico fenotipo del síndrome de Marfan (alta ensibilidad), puede haber mutaciones no detectadas con las actuales técnicas. La severidad de la enfermedad no se puede predecirse a partir del tipo de mutación detectada.

La identificación de una mutación es especialmente útil en :

- 1-aquellos pacientes con sospecha de Síndrome de Marfan que no cumplan con suficientes criterios clínicos en la momento del examen inicial,*
- 2-en los individuos que pertenecen a un familia con el síndrome de Marfan clásico en el que la mutación es conocida (diagnóstico presintomático),*
- 3-en pacientes que tienen un fenotipo atípico*
- 4-detectar o descartar otros trastornos del tejido conectivo, especialmente el Síndrome de Loeys-Dietz. Pero algunas mutaciones de FBN1 están asociados con otros fenotipos, incluyendo el :
Síndrome MASS (prolapso de la válvula mitral, dilatación de la aorta, el esqueleto, estrias en la piel)
Síndrome familiar de prolapso de la válvula mitral
Síndrome familiar de luxación de cristalinios*
- 5-Cuando se quiere realizar la selección embrionaria*

Teniendo en cuenta los problemas técnicos asociados, el hecho de que la mutación del FBN1 no es específica para el síndrome de Marfan, y que la ausencia de la mutación en este gen no descartar el síndrome de Marfan, el diagnóstico molecular es actualmente considerado como un dato adicional de la evaluación clínica