

**En este número  
encontrarás:**

- Asamblea Verano 2009.- Programa de Actividades.
- El Síndrome de Marfán o Síndrome de Loeys-Dietz?.
- Soy Marfán y ¡Soy Grande!

Viviendo con  
Marfán

**Además:**

En tu próxima cita con el médico.

Estar preparado para una emergencia.

¿Qué estás haciendo para cambiar al mundo?

## Asamblea General, Agosto 15, de 2009.

*Programa de Actividades.*

**B**ienvenidos a nuestra Reunión Anual de la Asociación Marfán de México. En el transcurso de este año hemos visto un crecimiento significativo del número de personas que acuden a nosotros con el interés de informarse acerca del síndrome y de formar parte de nuestra Asociación, lo cual nos da mucho gusto pues esa es nuestra misión: Difundir la información acerca de Marfán y dar apoyo moral a las personas con ésta condición, a sus familiares y en general a quien se interese en conocer acerca del Síndrome de Marfán.

Como cada año, hemos preparado una serie de conferencias y talleres que estamos seguros será del interés de todos nosotros, pues contamos con la participación de especialistas de primer nivel, quienes nos hablarán de los temas relacionados con el Síndrome de Marfán, de acuerdo al siguiente programa de actividades:

### INFORMACIÓN MÉDICA

10:00 **Bienvenida:** Dr. Arturo Espinosa Velasco, Presidente Consejo Medico, Oftalmólogo, Instituto Conde de Valenciana.

### Las Diferencias y Similitudes del Síndrome de Marfán y Síndrome Loeys-Dietz

Dr. Arturo Espinosa Velasco,

### Problemas Pulmonares

Dr. Jesús Alejandro, Neumólogo, Hospital Vasco de Quiroga, Morelia, Michoacán  
Instituto Nacional de Enfermedades Respiratorias INER

### Problemas Ortopédicos

Dr. Mauricio Montalvo, Cirujano Ortopedista, Hospital Shriners, México, D.F.

### Cuidados Dentales

Dr. Carlos Guzmán Loyo, Cirujano Dentista, Universidad Nacional Autónoma de México

### RECESO

TALLERES 1:30 a 3:30 pm

### Terapia Física y Ejercicios

Fisioterapeuta Adriana Ahedo

### Difusión Efectiva

Mtro. Leopoldo Kram, Director, Departamento de Comunicación, Universidad de las Américas, A.C. México, D.F.

### Viviendo con el Síndrome de Marfán

Para Los Padres:

Dr. Marcos Quevedo Díaz, Pediatra

Para Los Adultos:

Lic. Fernando Alvarez

Habrá juegos de mesa y actividades para los niños, supervisados por las alumnas de la carrera de Educación Especial de la Universidad de las Américas, D.F.

Donativo personal \$150.00. Donativo por familia \$200.00





*“Las personas con el síndrome de Loeys-Dietz requieren de un tratamiento distinto, con el fin de prevenir complicaciones que amenacen en forma importante la vida.”*

*“El manejo médico del síndrome de Loeys-Dietz no es el mismo que el del síndrome de Marfán.”*

## ¿Se trata de Síndrome de Marfán o de Síndrome de Loeys-Dietz? ¿Porqué es importante hacer el diagnóstico correcto.?

Cortesía de NMF's Information Resource Center  
Traducción: **Dr. Arturo Espinosa Velasco**

Con la identificación del síndrome de Loeys-Dietz en 2005, los doctores Hal Dietz, Bart Loeys y otros profesionales creen que muchos pacientes diagnosticados como síndrome de Marfán o síndrome de Marfán “atípico”, realmente tienen el síndrome de Loeys-Dietz. Este síndrome tiene algunas características del síndrome de Marfán, pero también tiene diferencias importantes. Las personas con el síndrome de Loeys-Dietz requieren de un tratamiento distinto, especialmente para la aorta y otros vasos sanguíneos, con el fin de prevenir complicaciones que amenacen en forma importante la vida. Por esta razón es muy importante que a una persona se le haga el diagnóstico correcto.

A muchas personas se les ha hecho el diagnóstico correcto, pero a la Fundación Síndrome de Marfán (de los Estados Unidos) le preocupan aquellos pacientes que no están bien diagnosticados. Ya que al síndrome de Loeys-Dietz se le identifica desde hace poco, no todos los médicos lo conocen. Exhortamos a nuestros lectores a leer la siguiente información y decidan si deben preguntar a su médico sobre el síndrome de Loeys-Dietz.



*Melissa de 13 años, Mauree de 13 años y Erin de 15 años, diagnosticadas con el Síndrome de Loeys-Dietz.*

### ¿Cuáles son las diferencias entre los dos síndromes?

Hay algunas características del síndrome de Loeys-Dietz que lo hacen diferente al síndrome de Marfán.

Estas incluyen:

Arterias tortuosas

Aneurismas frecuentes y disección en otros sitios de la aorta o en otras arterias distintas de la aorta

Ojos muy separados (hipertelorismo)

Úvula (campanilla) grande

Paladar hendido

Deformidad de pies (desviados hacia adentro y hacia arriba desde el nacimiento)

Lo blanco del ojo se ve azul

Problemas de piel además de estrías, tales como lesiones fáciles, cicatrices anormales y aspecto translúcido que permite ver las venas debajo de la piel sin dificultad

Defectos cardiacos al nacimiento, como defecto del septo auricular, persistencia del conducto arterioso y válvula aórtica bicúspide.

Cierre prematuro de los huesos del cráneo (craneosinostosis)

Acumulación de líquido en el cerebro (hidrocefalia)

Malformación o inestabilidad de la columna en el cuello

Órganos frágiles que puede provocar ruptura del bazo y de la vejiga o del útero durante el embarazo

## ¿Se trata de Síndrome de Marfán o de Síndrome de Loeys-Dietz?

Continúa de la página 2



*Shelia y su hijo Quentin de 10 años, diagnosticado con el Síndrome de Loeys-Dietz.*



*El Dr. Hal Dietz en compañía de un grupo de jóvenes con Síndrome de Marfán.*

## ¿Quiénes deben revisarse para descartar el síndrome de Loeys-Dietz?

Las personas dentro de cualquiera de las siguientes categorías deben buscar a su médico sobre la posibilidad de tener el síndrome de Loeys-Dietz:

Aquellos con síndrome de Marfán o con síndrome de Marfán atípico con cualquiera de las características del síndrome de Loeys-Dietz de la lista previa.

Aquellos con varias características del síndrome de Marfán pero sin diagnóstico claro y con algunas características del síndrome de Loeys-Dietz.

Aquellos que tengan características del síndrome de Marfán con algún familiar con características del síndrome de Loeys-Dietz.

## ¿Por qué es importante hacer un diagnóstico correcto?

El manejo médico del síndrome de Loeys-Dietz no es el mismo que el del síndrome de Marfán. La diferencia más importante es el cuidado de la aorta y otros vasos sanguíneos porque los aneurismas que amenazan la vida en el síndrome de Loeys-Dietz disecan o se rompen en dimensiones menores que en personas con el síndrome de Marfán. Además, en el síndrome de Loeys-Dietz las rupturas pueden suceder en pacientes de menor edad y en sitios distintos a las que se presentan en el síndrome de Marfán. Por ello se debe hacer búsqueda de vasos sanguíneos anormales con tomografía computada o con resonancia magnética desde la parte superior de la cabeza hasta la parte superior de las piernas. La cirugía para reparar los aneurismas suele hacerse más tempranamente en el síndrome de Loeys-Dietz.

Hay otros problemas médicos que requieren tratamiento que se ven en el síndrome de Loeys-Dietz y no en el síndrome de Marfán. Aquí se incluye la inestabilidad de la columna cervical, problemas cardíacos y ruptura del bazo o de la vejiga.

Para encontrar un laboratorio que haga la prueba genética del síndrome de Loeys-Dietz, entre a la página [www.genetests.org](http://www.genetests.org) y seleccione "Laboratory Directory".

## SOY MARFÁN, ¡Y SOY GRANDE!

**E**n esta sección presentaremos, a partir de este número, a una personalidad. La historia, experiencias o anécdotas de una persona con Síndrome de Marfán que brille con luz propia, que irradie energía, optimismo, generosidad. En una palabra, que sea una PERSONALIDAD y que comparta con nosotros sus experiencias de vida.

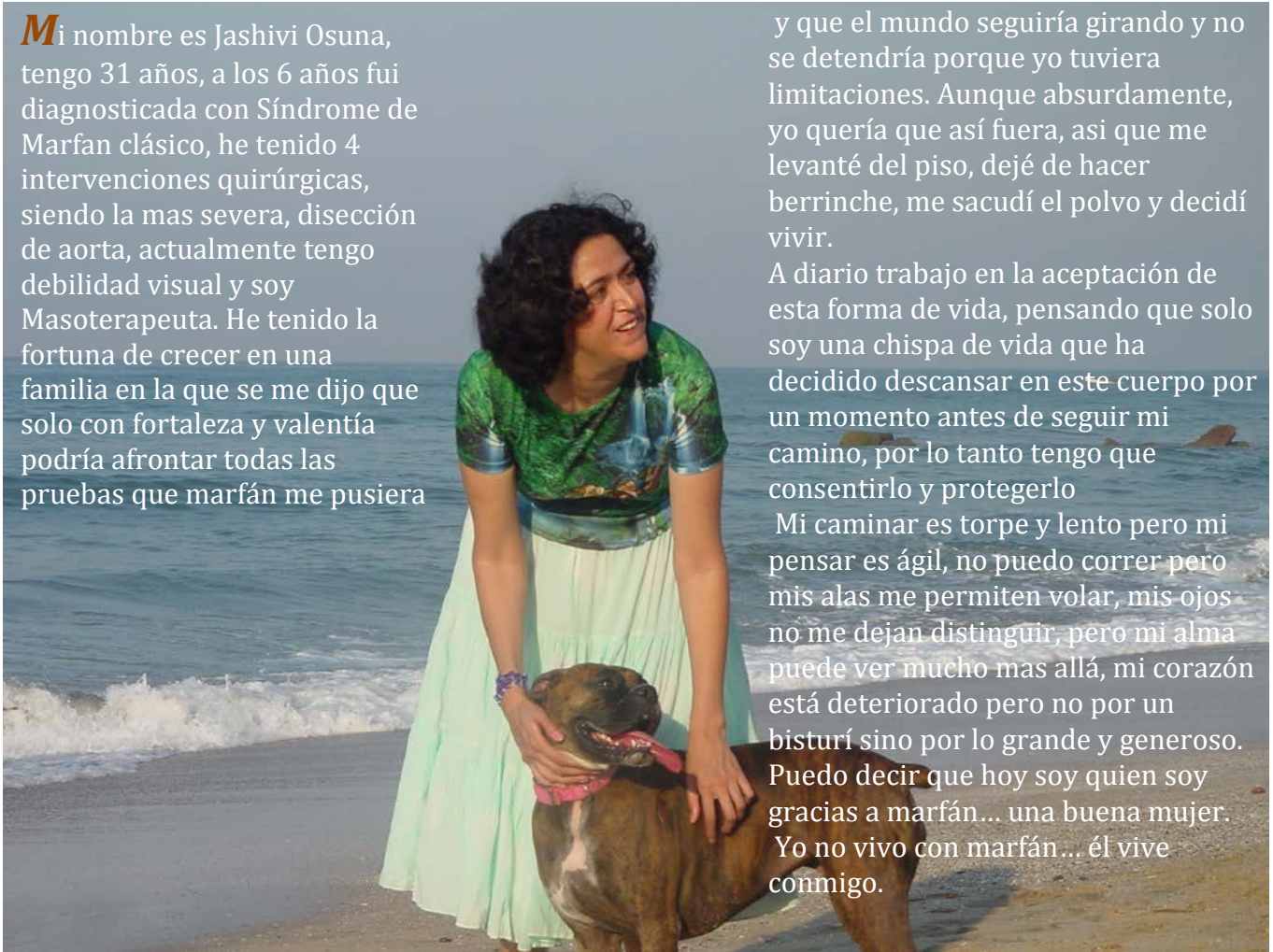
Hoy presentamos a **Jashivi Osuna**. Socia Activa y colaboradora en la Asociación Marfán de México, quien, en sus propias palabras, nos permite conocer cómo ha sido su experiencia viviendo con Marfán:

**M**i nombre es Jashivi Osuna, tengo 31 años, a los 6 años fui diagnosticada con Síndrome de Marfan clásico, he tenido 4 intervenciones quirúrgicas, siendo la más severa, disección de aorta, actualmente tengo debilidad visual y soy Masoterapeuta. He tenido la fortuna de crecer en una familia en la que se me dijo que solo con fortaleza y valentía podría afrontar todas las pruebas que marfán me pusiera

y que el mundo seguiría girando y no se detendría porque yo tuviera limitaciones. Aunque absurdamente, yo quería que así fuera, así que me levanté del piso, dejé de hacer berrinche, me sacudí el polvo y decidí vivir.

A diario trabajo en la aceptación de esta forma de vida, pensando que solo soy una chispa de vida que ha decidido descansar en este cuerpo por un momento antes de seguir mi camino, por lo tanto tengo que consentirlo y protegerlo

Mi caminar es torpe y lento pero mi pensar es ágil, no puedo correr pero mis alas me permiten volar, mis ojos no me dejan distinguir, pero mi alma puede ver mucho más allá, mi corazón está deteriorado pero no por un bistrú sino por lo grande y generoso. Puedo decir que hoy soy quien soy gracias a marfán... una buena mujer. Yo no vivo con marfán... él vive conmigo.



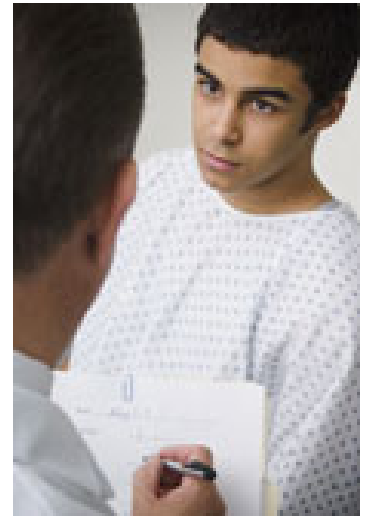
*Cuando niña, una de las cosas que más ilusión me causaba era el conocer a alguien igual que yo. Al llegar a la Asociación, poder hacerlo fue muy gratificante, fue como llegar a casa y ver a mis hermanos y ver las distintas etapas de mi vida reflejadas en ellos, al compartir con los jóvenes nuestras experiencias y anécdotas, he aprendido mucho y creo que a ellos también les ha servido mi historia.*

*Por todo eso que me han dado, le agradezco a la Presidenta, médicos, voluntariado y miembros, por que nos han ayudado a llevar una mejor calidad de vida.*

## **A** EN TU PRÓXIMA CITA CON EL MEDICO:

acudir a nuestra cita con el médico, no falta que se nos olvide preguntar aquello que era importante y que días antes habíamos pensado consultar con el doctor. Por eso, aquí te proponemos un listado que debemos revisar antes de entrar a nuestra consulta:

Cuestionario Propuesto: **ANTES DE TU CITA:** Anota las dos o tres preguntas más importantes. Haz una lista de las medicinas, incluyendo suplementos alimenticios, o tráelas contigo a la cita. Anota, con detalles, cuáles son tus síntomas, incluyendo cuándo comenzaron, cuándo te sentiste mejor o peor. Si gustas, pide a un familiar o amigo que te acompañe. **EN LA CONSULTA CON TU MÉDICO:** No tengas miedo de preguntar cualquier cosa que no entiendas. Por ejemplo: “Me lo puede repetir por favor? Porque no entendí” Anota las indicaciones de tu médico o pide a tu familiar que tome nota de lo que te indique. **ANTES DE SALIR DE LA CONSULTA, CHECA QUE:** Has tratado todo lo que anotaste en tu lista. No tienes dudas. Por ejemplo: “podríamos checar si entendí todo lo que me dijo?” Sabes que sigue y cuándo. Tomaste nota de todo. **PREGUNTAR:** A quién debes acudir si tienes algún problema o dudas. En qué Asociación o grupo puedo obtener información confiable acerca de éste padecimiento. Si puedo obtener una copia o constancia acerca de mi estado de salud y las condiciones especiales que requiero. **DESPUÉS DE TU CITA CON EL MÉDICO, NO OLVIDES LO SUGUIENTE:** Anota lo que platicaste con el médico y qué es lo que sigue en tu tratamiento. Programa en una agenda tus próximas citas y todas las indicaciones que te hayan dado. **PREGUNTA:** Qué pasa si no tengo los datos de mi próxima cita? Puedo tener los resultados de todos mis estudios? (Si no los obtienes en la fecha programada, pídelos. ) Preguntar qué significan los resultados de tus estudios.



### **LA ASOCIACIÓN MARFAN DE MÉXICO LAMENTA LA PÉRDIDA DEL DR. VICTOR MACKUSICK**

“Padre de la Medicina Genética” Quien fuera fundador de la Fundación Nacional Marfán de Estados Unidos.

**L**a Asociación Marfán de México lamenta la pérdida del Dr. Victor Mckusick, el “Padre de la Medicina Genética”. El Dr. Mckusick falleció el 22 de julio, en su casa de la ciudad de Baltimore luego de su batalla de un año en contra del cáncer. El Dr. Mckusick, profesor universitario de medicina genética, en la Escuela de Medicina de la Universidad Johns Hopkins, fue el primero en describir completamente el síndrome de marfán en su publicación de su campo de investigación, “Desórdenes Hereditarios del Tejido Conectivo” publicado en 1956. Este libro se convirtió en la biblia de la comunidad investigadora y dio un enfoque molecular en las similitudes y áreas a investigar en todos los sistemas del cuerpo humano afectados.

Desde su ingreso a la Fundación Nacional Marfán de Estados Unidos, el Dr. Mckusick formó parte del Consejo Asesor Profesional, en donde la Fundación contó con su asesoría médica, así como en el Consejo Asesor Científico, el cual revisa las propuestas de investigación.

“La Fundación Nacional Marfán de Estados Unidos se ha visto beneficiada con su dedicación y brillante carrera. Fue fundador de la NMF y a la fecha seguía brindado su apoyo y su asesoría a la comunidad Marfán desde el origen de la organización” Dice Priscilla Ciccariello, Miembro Emérito de la NMF en Estados Unidos “Hay personas que no caben en una descripción tan simple, y el Dr. Mckusick es una de ellas, su trabajo ha tenido un impacto tan grande que no puede uno medir su alcance. Ha influido en la investigación de muchas otras disciplinas”

El brillante enfoque del Dr. Mckusick en los desórdenes del tejido conectivo y específicamente, en el síndrome de marfán, y su insistencia continua en el avance de la investigación, en orden a ayudar a miles de personas que sufrieron y murieron a causa del síndrome, contribuyeron significativamente en los avances recientes.



***ESTAR PREPARADO PARA UNA EMERGENCIA.-***

**E**n caso de una emergencia médica en un paciente con Síndrome de Marfán, el tiempo es vital, y la información básica es muy importante tenerla a la mano para que los servicios de atención médica de urgencia a que recurramos puedan actuar correctamente. Por esto, en la Asociación Marfán de México, te proponemos tener esta información en un sobre, y en un lugar a la mano y a la vista, porque podríamos utilizarlo en cualquier momento.

Este formato te ofrece un entorno útil y amigable que puedes usar para recopilar la información necesaria y que puede ser requerida para la atención de pacientes con Marfán.

El Formato de Información de Emergencia incluye datos que deben ser completados e información básica como:

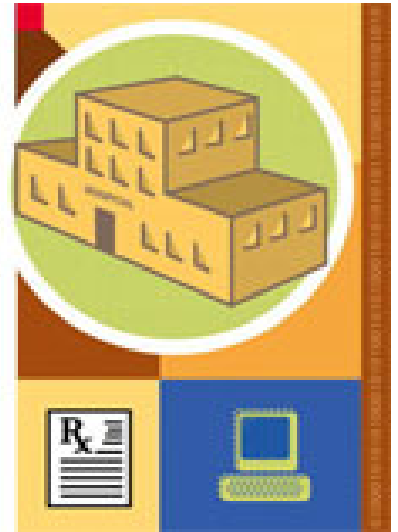
- Información sobre el Síndrome de Marfán.
- Información e Historia Clínica personal.
- Una lista de Alergias y medicamentos que toma el paciente.
- Información de los servicios médicos con que cuenta el paciente.
- Copias de Documentos Oficiales.
- Tarjeta de identificación en caso de emergencia.
- Carnet de su centro de atención médica.

Es útil también, hacer un respaldo de ésta información y tenerla en la computadora personal, la cual se actualizará en caso de que cambien estos datos.

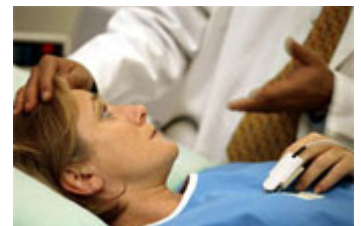
Por experiencias que nuestros miembros nos comparten, sabemos que lo más importante, en caso de una disección de aorta, es estar preparado. La finalidad de éste formato es ayudarnos a estar preparados en la eventualidad de una emergencia.

“Yo invito a toda la gente a bajar de internet y completar la información de éste formato, junto con nuestra familia. Puedo dar testimonio de primera mano de que se puede ganar tiempo muy valioso en caso de una emergencia teniendo ésta información a la mano”, Éste es el comentario de un miembro de la Fundación Nacional Marfán de Estados Unidos, Chris Heaney, de Austin, Texas, quien sobrevivió a una disección de aorta en diciembre de 2003. “Yo encontré que es muy útil, cuando consulta uno a un nuevo doctor, tener toda la información básica de este formato a la mano, y aprovechar el tiempo de la consulta que muchas veces se pierde en el cuestionamiento del doctor al paciente sobre estos datos.”

Próximamente tendremos a disposición de quien lo solicite, este Formato de Información de Emergencia, en la página de internet de la Asociación Marfán de México: [www.marfan.org.mx](http://www.marfan.org.mx).



Por experiencias que nuestros miembros nos comparten, sabemos que lo más importante, en caso de una disección de aorta, es estar preparado. La finalidad de este formato es ayudarnos a estar preparados en la eventualidad de una emergencia.



## ¿Qué estás haciendo para cambiar al mundo?



*Una de las cosas más valiosas que podemos aprender sobre el Síndrome de Marfan y quienes viven con él, no es sólo reconocer medicamente los síntomas, sino que podamos ver más allá de lo que vivimos o tenemos; no con una perspectiva material, sino de pensar que afuera de la burbuja existe más diversidad.*

Por: **Gaby Hernández**  
Estudiante de La Licenciatura en Comunicación,  
Universidad de las Américas

Cuando yo escuche una mañana esta frase en clase, hizo que despertara de la somnolencia que todos los estudiantes sentimos en las primeras horas. Aquellas palabras me llegaron muy profundo, porque las dijo alguien que ha demostrado con su ejemplo que sí se puede hacer una aportación a nuestro planeta, éste que compartimos todos. Honestamente, sí me impacto y a la vez me remordió mucho la conciencia ya que mi respuesta a esa pregunta fue “Nada, no estoy haciendo nada”. Aquella no era una clase de Desarrollo Humano ni de Psicología, era mi clase de Inglés y esa frase la dijo mi maestra Geraldine Torack, quien también es la directora y fundadora de Marfan de México. A través de este medio año encontré a un gran ser humano a quien yo tuve la oportunidad de conocer y trabajar a su lado para emprender junto con mis compañeras de la carrera; una campaña de comunicación social. Yo no pude estar presente cuando en la clase de Comunicación Social nos asignaron este proyecto, sin embargo en poco tiempo me fui involucrando más. Debo confesar que no fue una tarea sencilla y me apena declarar que aún la campaña no se ha puesto en marcha. Pero, hay ciertas cosas que no volverán a ser como antes. Durante el tiempo que estuvimos trabajando, nos enfrentamos a la pregunta ¿Síndrome de Marf...qué? A cada uno de ellos que desconocían al respecto, les explicamos a detalle para que aprendieran, y así sucesivamente se fue uniendo más gente informada de boca en boca sobre este tema.

La vida está llena de retos pero vencerlos siempre da una gran satisfacción. Ya son poco más de 10 años en que se emprendió en México un proyecto para dar a conocer este padecimiento, el cual no por ser menos conocido es menos importante, pues 1 de cada 3000-5000 personas en el mundo lo tienen. Cada día ha significado nuevos descubrimientos a través del punto científico, con las investigaciones médicas o bien, del punto humano recolectando historias. Todavía no existe una cura absoluta; sin embargo con un adecuado diagnóstico y tratamiento quienes lo padecen pueden prevenir efectos secundarios tales como un desprendimiento de retina, problemas en los huesos y estallamiento de aorta que trae como consecuencia la muerte. Anteriormente la esperanza de vida en promedio para quienes lo padecían era de 30 años y ahora gracias a la información y diagnóstico a tiempo los tratamientos han podido prolongar la esperanza de vida, hasta los 65 años.

Una de las cosas más valiosas que podemos aprender sobre el Síndrome de Marfan y quienes viven con él, no es sólo reconocer medicamente los síntomas, sino que podamos ver más allá de lo que vivimos o tenemos; no con una perspectiva material, sino de pensar que afuera de la burbuja existe más diversidad. Hay otras personas que necesitan ayuda y que por ignorancia, la cual es un problema muy grave al que nos enfrentamos en México, trae desafortunadamente consecuencias como la discriminación, ¿Por qué tenerle miedo a lo desconocido? Porque no dedicamos un tiempo a pensar e informarnos sobre los demás que están a nuestro alrededor; dejándonos de concentrar solamente en nuestras vidas y filtrando información que únicamente nos importa. Tal y como cuando elegimos en el IPOD las canciones que queremos escuchar, pues no estamos dispuestos a escuchar la música de los demás, ni siquiera la de la radio. Piensa que pasaría si perdieras un ser querido por no saber a tiempo que tiene este síndrome, o que tú mismo vivieras sin saberlo y sin cuidarte adecuadamente.

A veces todo lo sentimos muy ajeno a nuestras vidas y nos olvidamos de ser empáticos pero, ¿Tú como estás cambiando el mundo? Encontrar el sueño que te motive a ser mejor persona para lograr que este planeta sea un lugar mejor, puede ser un incentivo para dejar de sentirnos incapaces o alejar el miedo a lograrlo. La perseverancia y constancia son algunas de las herramientas, pero sobre todo, creer en ti mismo hará la diferencia. ¡Te invito que a que te atrevas y te unas a los que ya están cambiando este mundo!



Paseo de Lilas 92 Loc.  
58, Suite 143,  
Bosques de Las  
Lomas, México, D. F.  
C.P. 05120

TEL.: ( 01-55 ) 22-24-40-  
05

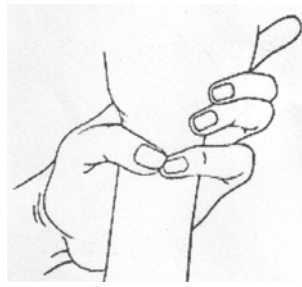
Fax: (01-55) 55-96-06-  
60

e-Mail:  
admin@marfan.org.mx

Estamos en Web!

Visítanos en:  
[www.marfan.org.mx](http://www.marfan.org.mx)

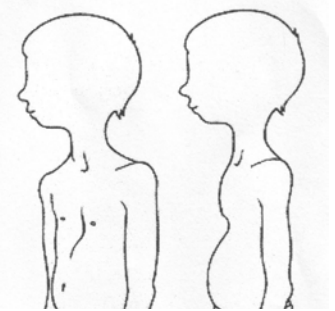
## SÍNDROME DE MARFÁN SIGNOS CARACTERÍSTICOS EN EL DIAGNÓSTICO DEL SÍNDROME EN EL SISTEMA MÚSCULO-ESQUELÉTICO.



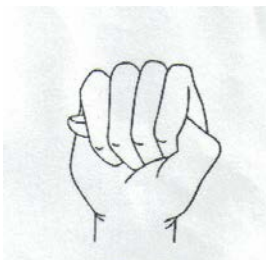
SIGNO POSITIVO DE LA MUÑECA



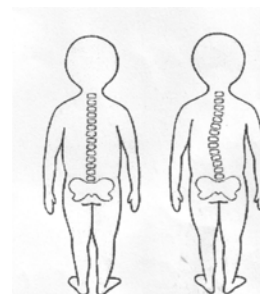
BRAZOS LARGOS Y  
ARACNODACTILIA



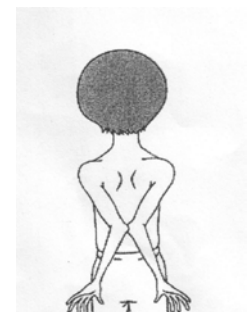
PECTUS EXCAVATUM



SIGNO POSITIVO DEL DEDO PULGAR



COLUMNA  
ESPINAL  
NORMAL



SIGNO POSITIVO DE LOS CODOS

Brazos largos y aracnodactilia

Estatura Alta

Flexibilidad de articulaciones

Pectus Excavatum.- Pecho hundido. Los huesos del tórax forman una cavidad en el centro del pecho.

Pectus Carinatum.- Deformación de los huesos del tórax en la que sobresalen las costillas hacia el frente.

Deformación del tórax.

### Marfán de México vive por ti

La Asociación Síndrome de Marfán de México es una institución no lucrativa que tiene como misión informar, orientar y dar apoyo moral a personas con Síndrome de Marfán, sus familiares y amigos y a todas las personas interesadas en ésta condición. Cuenta con la colaboración de

connotados especialistas en diversas disciplinas médicas que continuamente apoyan a la Asociación. Pero quienes dan vida a ésta Institución, somos sus socios, quienes con nuestra aportación hacemos que ésta labor perdure, se fortalezca y crezca. Contamos ya con una renovada página de

internet y diversas publicaciones.

Si ya eres socio, renueva tu membresía y si no eres socio todavía, adquírela, es anual y cuesta solamente \$150, y se parte de ésta gran familia en la que nos une la condición que compartimos, El Síndrome de Marfán, y nuestra casa, La Asociación Marfán de México.

