

## UNA MALATTIA RARA AL MESE

# Sindrome di Marfan

La sindrome di Marfan è una malattia genetica rara (3 malati ogni 10.000 individui) autosomica dominante a espressività variabile e penetranza completa che colpisce il tessuto connettivo, cioè il tessuto che costituisce l'impalcatura del corpo. Il tessuto connettivo forma, ad esempio, le articolazioni delle ossa, le valvole cardiache, il cristallino dell'occhio, e riveste le pareti dei grossi vasi sanguigni. La sindrome di Marfan colpisce indifferentemente entrambi i sessi; è una malattia ereditata da uno dei due genitori, a sua volta affetto, nel 75% circa dei casi, mentre nel rimanente 25% è una nuova mutazione.

Le persone affette da tale sindrome di solito sono più alte e magre rispetto alla media e presentano:

- corpo sottile e braccia lunghe;
- parte inferiore del corpo più lunga (dolico-megalia);
- dita molto lunghe, con pollice allungato, le cosiddette mani da pianista (aracnodattilia);
- scoliosi;
- petto carenato;
- piedi piatti;
- lussazione clavicole, anche e ginocchia;
- lussazione del cristallino.

La gravità delle manifestazioni cliniche della sindrome di Marfan, può essere molto variabile da persona a



persona, anche all'interno della stessa famiglia; infatti, alcuni individui presentano sintomi lievi, mentre altri possono avere disturbi gravi.

### I principali disturbi causati dalla sindrome di Marfan

I disturbi cardiovascolari sono quelli più gravi e, in genere, riguardano il prolasso della valvola mitrale e la dilatazione dell'aorta ascendente (aneurisma) che può passare inosservata anche per molti anni, perché può essere asintomatica. La progressiva

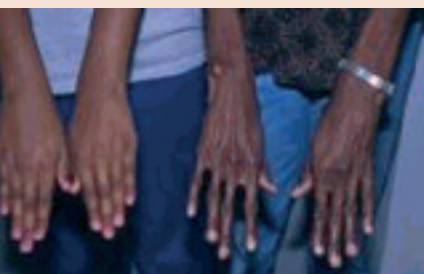
dilatazione dell'aorta, la dissezione e la rottura sono complicanze che costituiscono, ancora oggi, la principale causa di morte o causa di interventi chirurgici d'urgenza.

I disturbi dell'apparato scheletrico sono rappresentati da lussazioni, piedi piatti, petto carenatum o excavatum, scoliosi e lordosi di gravità variabile; in genere le articolazioni sono particolarmente lasse.

I disturbi della vista vanno dalla miopia, dovuta in genere alla lussazione del cristallino, fino al distacco della retina.

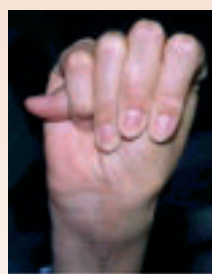
### La diagnosi

La diagnosi clinica della Sindrome di Marfan può essere problematica, data la varietà dei sintomi, ma la precocità della diagnosi e la consulenza genetica sono importanti per prevenire o ritardare le complicanze cardiovascolari. La diagnosi si basa sull'associazione di caratteristiche cliniche (cardiovascolari, scheletriche, oculari) e sulla storia familiare. Oggi si conosce il gene che codifica per la fibrillina 1 (FBN1). La diagnosi molecolare diretta è complessa a causa delle grosse dimensioni del gene. Sono state finora individuate oltre 1500 mutazioni a carico del gene in discorso.



*Tipico aspetto fisico di paziente affetto dalla sindrome.*

*Le dita della mano sono molto lunghe ed affusolate*



*Il segno di Walker o segno del pollice risulta positivo se il pollice stretto nella mano oltrepassa il bordo ulnare.*



*L'iper mobilità delle articolazioni delle dita che si può mettere ben in evidenza osservando i pollici.*

## La terapia

Allo stato attuale non esiste ancora una terapia specifica per questa malattia. Si può però intervenire per rallentare il progredire di alcuni sintomi, e per prevenire pericolose complicazioni sia farmacologicamente (beta-bloccanti) che adottando un adeguato stile di vita.

La prevenzione e l'informazione assumono quindi un ruolo decisivo ai fini



della sopravvivenza del soggetto affetto dalla sindrome di Marfan. Una speranza viene riposta nello studio clinico (iniziato nella seconda metà del 2008) in corso presso il Centro Marfan dell'ospedale San

Matteo di Pavia diretto dalla Prof.ssa Eloisa Arbustini che attraverso la somministrazione di una nuova combinazione di farmaci si tenta di rallentare la progressione della dilatazione dell'aorta.

### NUMERI UTILI

ASSOCIAZIONE IT. PER LA LOTTA ALLA SINDROME DI MARFAN E PATOLOGIE CONNESSE (ASSOCIAZIONE MARFAN) - Presidente dott.ssa Gisovi Maria Rosaria  
Via Nocera Umbra 88 - 00181 ROMA - TEL. 06.78.34.64.37 349.08.67.158  
e-mail: [assomarfan@hotmail.com](mailto:assomarfan@hotmail.com)

ASSOCIAZIONE PRISMA ONLUS - PROGRAMMA INTERDISCIPLINARE PER LA SINDROME DI MARFAN E VASCULOPATIE EREDITARIE - Presidente Sig. Guasconi  
c/o Centro Malattie Genetiche Cardiovascolari - policlinico San Matteo di Pavia  
P.le Golgi 2 - 27100 Pavia - Tel. 0382.50.12.06-1486 - [Info.marfan@smatteo.pv.it](mailto:Info.marfan@smatteo.pv.it)

ASSOCIAZIONE STEFANO-BAMBINI E MARFAN C/O FAM. PIFFARETTI  
Via ai poggi 9 - 23843 Dolzago (LC) - Tel. 0341.450022 e-mail: [assostefano@alice.it](mailto:assostefano@alice.it)

A.S.M. SARDEGNA - ASSOCIAZIONE PER LO STUDIO DELLA SINDROME DI MARFAN - ONLUS - Pres. Avv. Santandrea  
Via dell'abazia 4 - 09129 Cagliari  
e-mail: [marfanangioletti@tiscali.it](mailto:marfanangioletti@tiscali.it)  
[assosardegna@sindrome-marfan.it](mailto:assosardegna@sindrome-marfan.it)