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 (dolicomegalia);
• 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, perchè 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 excavtum, scoliosi e lordosi di gravità vari bile; 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 d 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 cardrdiovascolari. La diagnosi si basa sull'associazione di caratteristiche cliniche (cardiovascolari, scheletriche, oculari e sulla storia familiare. Oggi si conoscosce il gene che codifica per la fibrillina 1 (FBN1). La diagnosi molecolare diretta e complessa a causa delle grosse dimensioni del gene. Sono state finora individuate oltre 1500 mutazioni a carico del gene in discorso.

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 LA SINDROME DI MARFAN E PATOLOGIE CONNESS - Presidente dott.ssa Giovanna Maria Rosaria
Via Nocera Umbra 88 - 00181 ROMA - TEL. 06.78.34.64.37 349.08:67.158
e-mail: assomarfan@hotmail.com

ASSOCIAZIONE PRISMA INTERDISCIPLINARE PER LA SINDROME DI MAR - Presidente Sig. Guascon
C/o Centro Malattie Genetiche Cardiovascolari - policlinico San Matteo di Pavia P.le Goigi 2 - 27100 Pav

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

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

Pubblicazione gennaio 2010