



## 6002-2. EVALUACIÓN DE LA CALIDAD DE VIDA EN EL SÍNDROME DE MARFAN

Clara Badia Molins, Lydia Dux Santoy, Raúl Aguilar López, Marco Tomasino, Rodrigo Fernández, Axel Hiram Hernández, Alicia Fresno González, José Fernando Rodríguez Palomares y Gisela Teixido Tura

Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona, España.

## Resumen

**Introducción y objetivos:** El síndrome de Marfan es una enfermedad genética enfermedad multisistémica que incluye la afectación cardiovascular, pero también a la afectación ocular y esquelética. Todo ello puede afectar la calidad de vida de los pacientes. Existen pocos estudios que evalúen la calidad de vida (QoL) de los pacientes con síndrome de Marfan, sin existir estudios realizados en nuestro entorno.

**Métodos:** Se incluyeron consecutivamente pacientes adultos con diagnóstico de síndrome de Marfan que acudieron a la consulta de seguimiento cardiológico. Se administró el cuestionario PROMIS-29, que evalúa 8 dominios: 5 relacionados con la salud física, 2 con la salud mental y 1 con el rol social (tabla). Se obtuvo el valor del *T-score* de cada una de las dimensiones (el *T-score* en la población de referencia tiene un valor medio de 50 y una desviación estándar de 10). Se consideró que una desviación de más de 5 puntos por encima o por debajo (según la dirección del dominio) implicaba algún grado de afectación. Se clasificó como afectación leve una desviación de entre 5 y 10 puntos, moderada de 10 a 20 puntos y > 20 puntos como grave. Es esperable que hasta un 20% de la población pueda tener algún grado de afectación (desviación de al menos 5 puntos).

**Resultados:** Se incluyeron un total de 57 pacientes adultos con diagnóstico confirmado de síndrome de Marfan. La edad media fue de  $45,2 \pm 13,9$  años (rango 18,9-81,9 años), con un 63,2% de mujeres. El 63,2% no tenía eventos aórticos previos, el 24,6% había sido recibido una cirugía electiva de raíz tipo David, el 7,0% una cirugía electiva de Bentall y el 5,3% una disección tipo A previa. Los valores promedio de los *T-scores* se presentan en la tabla. La intensidad del dolor presentó una mediana de 3, y un percentil 75 de 6. Los pacientes con síndrome de Marfan presentaron una afectación marcada en todos los dominios de salud física, mental y social, siendo más notable la interferencia del dolor, la limitación de la movilidad, la ansiedad y la fatiga. No se observaron diferencias en las puntuaciones según el género, antecedentes de evento aórtico ni correlación con la edad.

Valores promedio de los *T-scores* de los dominios del cuestionario PROMIS-29

| Dominio | <i>T-score</i> | Algún grado de afectación ( <i>T-score</i> > 55 <sup>a</sup> o 45 <sup>b</sup> )* | % pacientes con afectación moderada-grave ( <i>T-score</i> > 60 <sup>a</sup> o 40 <sup>b</sup> )* |
|---------|----------------|-----------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------|
|         |                |                                                                                   |                                                                                                   |

|                                                           |             |                    |                    |
|-----------------------------------------------------------|-------------|--------------------|--------------------|
| Interferencia por dolor                                   | 52,2 ± 10,2 | 50,9% <sup>a</sup> | 24,6% <sup>a</sup> |
| Función física (movilidad)                                | 47,4 ± 7,5  | 43,9% <sup>b</sup> | 14,0% <sup>b</sup> |
| Habilidad para participar en roles sociales y actividades | 51,9 ± 9,9  | 28,1% <sup>b</sup> | 10,5% <sup>b</sup> |
| Ansiedad                                                  | 53,2 ± 10,2 | 43,9% <sup>a</sup> | 28,1% <sup>a</sup> |
| Depresión                                                 | 50,8 ± 10,2 | 36,8% <sup>a</sup> | 22,8% <sup>a</sup> |
| Fatiga                                                    | 51,1 ± 11,3 | 42,1% <sup>a</sup> | 19,3% <sup>a</sup> |
| Alteración del sueño                                      | 50,8 ± 7,1  | 26,3% <sup>a</sup> | 12,3% <sup>a</sup> |

\*Según la dirección del dominio.

**Conclusiones:** Los pacientes con síndrome de Marfan presentan una afectación marcada de todos los dominios, siendo más marcada a nivel de la interferencia del dolor, la limitación de la movilidad, la ansiedad y la fatiga.