

El síndrome

Marfan y la aplicabilidad tecnológica en Cultura física terapéutica

The Marfan syndrome and technological applicability in Therapeutic physical culture

Recibido: 30/08/25

Aceptado: 28/09/25

Publicado: 02/10/25

Yamilet López Caleo^{1*}

E-mail: yamiletc71@gmail.com

ORCID: <https://orcid.org/0009-0005-3759-9752>

Armando Marín Rojas²

E-mail: armandomarim426@gmail.com

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-9877-7544>

Amado Juan Bode Yanes²

E-mail: amadobode65@gmail.com

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-7756-4056>

¹Dirección Municipal de Actividad Física, Recreación y Deportes de Cienfuegos. Cienfuegos, Cuba.

²Universidad de Cienfuegos "Carlos Rafael Rodríguez". Cienfuegos, Cuba.

*Autor para correspondencia.

Cita sugerida (APA, séptima edición)

López Caleo, Y., Marín Rojas, A., y Bode Yanes, A. J. (2025). El síndrome Marfan y la aplicabilidad tecnológica en Cultura física terapéutica. *Revista Científica Cultura, Comunicación y Desarrollo*, 10, e728. <http://rccd.ucf.edu.cu/index.php/rccd/article/view/728>

RESUMEN

Síndrome Marfan, una enfermedad poco frecuente, de gran variabilidad en cuanto a manifestaciones clínicas y severidad. El desconocimiento de factores de riesgo, relacionados con estilos de vida inadecuados, atenta en el cumplimiento de cuidados en la vida diaria y del proceso de rehabilitación física. El objetivo de este estudio es sintetizar los referentes teóricos en el desarrollo científico tecnológico del síndrome Marfan que inciden en el proceso de rehabilitación física del síndrome Marfan en la cultura física terapéutica. Se emplearon los métodos: histórico-lógico, analítico-sintético, e inductivo-deductivo, la observación, la entrevista y el método matemático. Los cuales nos permitieron conocer el criterio de diferentes autores en la literatura científica, las características clínicas y el impacto del ejercicio físico. Se identificaron beneficios en el desarrollo y aplicación de la ciencia y las tecnologías en la rehabilitación física. Se arribó a conclusiones y recomendaciones fundamentadas en la evidencia científica, para su aplicación en el ámbito de la Cultura Física Terapéutica, subrayando la necesidad de la aplicabilidad de los avances científicos tecnológicos en la atención de pacientes con síndrome de Marfan por los profesionales de Cultura Física Terapéutica.

Palabras clave:

Síndrome Marfan, Cultura física terapéutica, Ciencia y Tecnología en la rehabilitación física.

ABSTRACT

Marfan syndrome, a rare disease, with great variability in terms of clinical manifestations and severity. The lack of knowledge of risk factors, related to inadequate lifestyles, hinders compliance with daily care and the physical rehabilitation process. The objective of this study is to synthesize the theoretical references in the scientific and technological development of Marfan syndrome that affect the physical rehabilitation process of Marfan syndrome in therapeutic physical culture. The following methods were used: historical-logical, analytical-synthetic, inductive-deductive, observation, interview and mathematical method. These allowed us to know the criteria of different authors in the scientific literature, the clinical characteristics and the impact of physical exercise. Benefits were identified in the development and application of science and technology in physical rehabilitation. Conclusions and recommendations were reached based on scientific evidence, for its application in the field of Therapeutic Physical Culture, emphasizing the need for the applicability of scientific and technological advances in the care of patients with Marfan syndrome by professionals of therapeutic physical culture.

Keywords:

Marfan syndrome, Therapeutic physical culture, Science and Technology in physical rehabilitation.

INTRODUCCIÓN

El Síndrome Marfan (SM) es una enfermedad multisistémica, condicionante de discapacidad física, y la ciencia de la cultura física, contribuye a una mejor calidad de vida, del Toro (2023) refiere que el uso de la ciencia y tecnologías no solo mejora la efectividad del tratamiento y la experiencia del paciente, amplía el alcance a poblaciones más remotas o con dificultades de movilidad. Es probable que en el futuro, la fisioterapia online y la integración de la tecnología se conviertan en componentes esenciales de la rehabilitación física del SM.

El objetivo de este estudio es sintetizar los referentes teóricos en el desarrollo científico tecnológico del síndrome Marfan que inciden en el proceso de rehabilitación física del síndrome Marfan en la cultura física terapéutica, destacando el impacto de la ciencia y la tecnología en el desarrollo de prácticas que influyan positivamente en esta comunidad.

Idrovo y Sandoya (2021) plantean la necesidad del enfoque multidisciplinario, en correspondencia con la interrelación social y la necesidad de integrar enfoques innovadores que promuevan y contribuyan a una mejor calidad de vida en el SM. En concordancia con los criterios de Rizkiawan et al. (2022) su relevancia radica en la necesidad de intervenciones seguras y efectivas para tratar y mejorar la calidad de vida de los pacientes con SM, y la necesidad de integrar enfoques innovadores que promuevan y contribuyan a un mayor alcance y una mejor calidad de vida en el SM.

Partiendo, de que el desarrollo científico tecnológico en esta área, ha propiciado una mayor longevidad de estos pacientes, donde el promedio de vida sin un tratamiento adecuado promedia los 45 años y hoy mediante el control y tratamiento adecuado está cerca de la media para la población en general y contemplando las características del proceso de envejecimiento en el síndrome, el cual tiene mayor repercusión en sus manifestaciones clínicas y la necesidad de tratamientos físico terapéuticos preventivos y seguros.

Este trabajo aporta al entendimiento de la interrelación entre la ciencia, la tecnología y su impacto social en el tratamiento del SM, la revisión, análisis y síntesis de la literatura científica actualizada permitió identificar intervenciones seguras y efectivas, además de proporcionar recomendaciones basadas en la evidencia científica.

MATERIALES Y MÉTODOS

Se emplearon los métodos teóricos analítico-sintético, inductivo-deductivo, e histórico-lógico, para conocer el criterio de diferentes autores en la literatura científica, las características clínicas y el impacto del ejercicio físico, el desarrollo y aplicación de la ciencia y las tecnologías en la rehabilitación física. Que permitió arribar a conclusiones y recomendaciones fundamentadas en la evidencia científica, para su aplicación en el ámbito de la Cultura física terapéutica.

En el gráfico # 1, se observa el flujo de la revisión de la literatura científica que incluyó: Tesis, y artículos científicos, identificados en la base de datos: Google Scholar, PubMed, Scielo, Finlay y Dialnet. Se utilizaron los términos de búsqueda: Síndrome Marfan, Abordaje terapéutico, Avances científico tecnológicos en la rehabilitación física, Áreas Terapéuticas de las Cultura física, Actividad física, Ejercicios físicos, Factores de riesgo, Muerte súbita, Rehabilitación física, Ejercicio fisioterapéutico, enfermedades congénitas cardiovasculares, enfermedades raras o poco frecuentes, enfermedades del tejido conectivo.

Gráfico # 1: Flujo de la revisión.

Fuente: Elaboración propia.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

El Síndrome Marfan (SM) es una enfermedad multisistémica, condicionante de discapacidad física. Los investigadores del tema, Rizkiawan et al. (2022) reafirman, que es un trastorno autosómico dominante, causado por la mutación del gen FBN1. Con incidencia del síndrome según Montoya et al. (2022) plantean que afecta a entre 1 y 5 por cada 10,000 individuos. En Cuba, hasta el momento la autora no ha constatado en la literatura científica estadísticas oficiales específicas, sobre la prevalencia del SM en la población del país. Sin embargo, el 20 de septiembre del 2024, se pudo constatar que la base de datos del Centro Provincial de Genética de Cienfuegos, contaba con un registro total de 13 casos diagnosticados.

En la literatura científica, el síndrome es considerado como una enfermedad poco frecuente. Se observó avances científicos tecnológicos significativos en el de cursar de los años, se percibe consenso en cuanto a criterios de diagnóstico, y tratamiento de manifestaciones clínicas presentes en el proceso evolutivo del SM, indicaciones y contraindicaciones para el ejercicio físico, mostrando los más significativos en la Tabla # 1.

Tabla 1: Resumen de los resultados más significativos en los avances científicos tecnológicos en las características clínicas y el impacto del ejercicio físico en el SM.

Estudios	Procedencia	Autores	Observaciones	Avances Científicos y Tecnológicos que han propiciado los estudios
Clínicos	Internacionales.	Entre ellos se destacan: Vanem et al. (2018). Velvin et al. (2019). Thijssen et al. (2019). Pelliccia et al. (2019) Sánchez et al. (2020). Chiriboga y Onofre (2021). Buuren (2021). Villareal y Solís (2023).	Se observa unanimidad en los criterios de estos autores en cuanto a su gran variabilidad y severidad de la sintomatología evidenciando la complejidad presente en el diagnóstico y tratamiento. Son las bases teóricas de nuevas investigaciones. Permiten la implementación de nuevas intervenciones y tecnologías de manera más accesible y personalizada, para lograr tratamientos más individualizados, efectivos y seguros. Los nuevos criterios de diagnóstico de Ghent, la utilización de betabloqueadores, el desarrollo en los tratamientos quirúrgicos y trasplante de válvulas han permitido una mayor longevidad en las personas con SM.	Descubierto por el médico francés (Marfan, 1896). Marfan (1913) describió la enfermedad como trastorno hereditario del tejido conectivo. En 1971, introdujo los betabloqueadores en el tratamiento. En 1991, Dietz y su equipo detectaron el gen que codifica la FBN1 y que conforma la base genética de la enfermedad. Proporcionan evidencias que guían el desarrollo de intervenciones más efectivas. McKusick (1995) incluyó esta enfermedad en la categoría de enfermedades del colágeno, hereditarias; y se creó la base de datos UMD FBN1(http://www.umd.be) para recopilar todas las mutaciones detectadas. En 1996, se propusieron los actuales criterios de diagnósticos de la enfermedad, los criterios de Ghent. Dietz (2006) en investigación con su equipo mostró, que el Losartán, previene y revierte el agrandamiento de la aorta en ratones con el síndrome de Marfan (SM) ; en ese mismo año en España se logra el primer nacimiento mundial de un niño libre de padecer síndrome de Marfan.
Método-lógicos		Se destacan las investigaciones de Braverman (1998). De Mozzi et al. (2008). Amorim (2020). Chatrath y Papadakis (2020). Andino (2020). Álvaro et al. (2021). Rizkiawan et al. (2022).	Evidencia criterios comunes en cuanto a la limitación de la realización de ejercicios isométricos, de sobrecarga, alta intensidad, cambios bruscos de presión, de choque, los competitivos que puedan contener algunas de estas contraindicaciones. También coinciden en sugerir la utilización del método FITT, los ejercicios isotónicos de intensidad moderada como los más efectivos.	Los resultados de estas investigaciones científicas han permitido a diferentes organismos y organizaciones internacionales desarrollar una serie de documentos que son herramientas para orientar tanto a especialistas, enfermos como familiares relacionados con el SM. Entre ellos debe señalarse la Guía de Práctica Clínica de la Sociedad Española de Cardiología, de gran importancia por lo detallada y específica sobre la actividad física en el cardiópata. Donde prohíben la práctica de actividad física intensa en el SM y el deporte de competición. Manifestando que el ejercicio físico aumenta el flujo aórtico y en estos pacientes tiende a dilatar la pared aórtica debilitada por la enfermedad, con riesgo de disección aguda y de muerte súbita que existe con independencia del grado de dilatación aórtica. Reflejando la importancia y necesidad de una programación adecuada y controlada de la intensidad del ejercicio físico. No se puede dejar de mencionar la Fundación Marfan, que a través de su sitio web y redes sociales promociona eventos, intercambios científicos, divulga y documentos de apoyo y ayuda a enfermos, familiares y especialistas, como son los lineamientos para promover la práctica de actividades físicas deportivas y recreativas de forma segura y efectiva. Además es de gran significación científica la Ficha de ayuda para profesionales de educación en la Unión Europea, contenidos en la Enciclopedia de Orphanet Desde una perspectiva general, esta ficha de ayuda, contiene las normas de actuación para la concepción de las actividades docentes, incluidas las actividades físicas por los profesionales en las escuelas con los estudiantes diagnosticados o sospechosos de SM, siendo de gran ayuda e importancia.
	Nacionales	Domingo et al. (2000).	Evidenciaron que no todos los casos cumplen con la tríada que caracteriza la enfermedad, y la necesidad de una guía para limitar las actividades físicas debido al compromiso cardiovascular independientemente del grado de dilatación aórtico.	Es referencia teórica de punto de partida para nuevas investigaciones.

Fuente: Elaboración propia.

En la tabla # 2. Se muestra la síntesis de los avances científicos en la fisioterapia, en el diagnóstico, las herramientas tecnológicas aplicables en el proceso de rehabilitación física más significativas, la estructura del proceso de rehabilitación física en la cultura física terapéutica y las nuevas herramientas tecnológicas que se deberían incorporar.

Tabla 2: Síntesis de los avances científicos y herramientas tecnológicas aplicables en la rehabilitación física.

Avances Tecnológicos más significativos en Fisioterapia.	Avances tecnológicos más significativos en diagnósticos del SM	Avances tecnológicos más significativos aplicables en la rehabilitación del SM.	Estructura actual del proceso de rehabilitación físico terapéutico del SM en CFT.	Nuevas herramientas tecnológicas que se deberían incorporar en el proceso de rehabilitación física del SM en la CFT.
<p>Prótesis como el Brazo Biónico.</p> <p>Juegos interactivos para proporcionar al paciente escenarios y actividades reales de la vida diaria mediante la realidad virtual.</p> <p>SWORD Health, "terapeuta digital".</p> <p>La Kaia Health para reducir el dolor.</p> <p>El Kentai es útil en la gestión del dolor muscular esquelético, permite a los terapeutas diagnosticar condiciones, rastrear el progreso del paciente y recopilar comentarios sobre la efectividad de los tratamientos prescritos. Esta solución de fisioterapia digital utiliza la visión por computadora para analizar el movimiento humano en tiempo real.</p> <p>Las zapatillas inteligentes con el objetivo de medir los movimientos, rastrear el peso y la estabilidad de los usuarios e incluso detectar caídas.</p> <p>Robots de neurorehabilitación.</p>	<p>Nuevos criterios de diagnóstico que dan mayor peso a la genética, definiendo categorías alternativas y reconociendo la superposición de fenotipos.</p> <p>Diagnóstico molecular para identificar mutaciones en el gen FBN1.</p> <p>La identificación de una nueva mutación patogénica en FBN1 permitió el manejo de los portadores</p> <p>Tecnologías de ecocardiografía y la resonancia magnética.</p> <p>Los betabloqueadores y la cirugía profiláctica han mejorado significativamente el pronóstico y la esperanza de vida en el SM.</p>	<p>Aplicación de software.</p> <p>Sensores y dispositivos portátiles.</p> <p>Inteligencia Artificial (AI).</p> <p>Videoconferencias y la transmisión en tiempo real.</p> <p>Telefisioterapia para tratamientos remotos.</p> <p>Realidad aumentada (RA).</p> <p>Terapia robótica.</p> <p>Sensores vestibles (también conocidos como wearables o dispositivos posibles).</p>	<p>1. Evaluación y Diagnóstico: (se realiza una evaluación exhaustiva para comprender la naturaleza y la gravedad de la afección. Incluye Test Postural, pruebas de movilidad, fuerza, así como una revisión de la historia clínica del paciente).</p> <p>2. Terapia Manual: (se utilizan técnicas como masaje terapéutico, y movilizaciones que se utilizan para mejorar los síntomas del paciente y restaurar la función de los tejidos afectados).</p> <p>3. Ejercicio Terapéutico: (mediante programas de ejercicios personalizados, que se diseñan para fortalecer los músculos debilitados, mejorar la flexibilidad y promover la funcionalidad del paciente. Estos ejercicios pueden realizarse con los especialistas o en el domicilio del paciente).</p> <p>4. Modalidades físicas: (en ocasiones se emplean agentes físicos como la crioterapia, y el calor húmedo para aliviar el dolor, reducir la inflamación y acelerar el proceso de curación).</p> <p>5. Educación y Prevención: (la reeducación de hábitos de vida para aprender a convivir con el síndrome, las indicaciones y recomendaciones en cuanto a hábitos saludables son fundamentales para evitar lesiones, recaídas y mejorar el proceso de recuperación o compensación, así como su calidad de vida a largo plazo).</p>	<p>Según las posibilidades y características individuales de cada caso utilizar aplicaciones como:</p> <p>Smartwatch, Smartband para controlar distancia, frecuencia cardíaca, respiratoria, distancias recorridas.</p> <p>-Seguimiento remoto por video llamadas en tiempo real para supervisar y guiar.</p> <p>-Las redes sociales como medios educativos e informativos y de divulgación.</p> <p>-Grupos online de orientación y apoyo.</p>

Fuente: Elaboración propia.

CONCLUSIONES

El desarrollo en el diagnóstico y manejo del SM en los últimos años, es gracias a numerosas investigaciones, y los avances de la ciencia y la tecnología han permitido aumentar el conocimiento sobre la enfermedad, mejorar los métodos de diagnósticos y tratamientos, mediante la aplicación del desarrollo científicos tecnológicos posible hacer estos procesos más cortos, efectivos, seguros, personalizados y accesibles. El promedio de vida en personas con síndrome de Marfan ha pasado de una media de 45 años, a igualar la media de la población sana.

Cada vez más personas en el país, tienen acceso a las tecnologías, por lo que es preciso comenzar a implementar y transformar la práctica de la cultura física terapéutica en el SM de forma revolucionaria, mediante la utilización de software, dispositivos portátiles, aplicaciones móviles, sensores como herramientas que son cada vez más accesibles, confiables y de aplicación científica.

Es una necesidad actualizar el proceso de rehabilitación físico terapéutico de pacientes con síndrome Marfan en la cultura física terapéutica en función de los avances científicos tecnológicos actuales. Se impone un nuevo estilo de actuación, que no se aplica en toda su extensión, se difunde y analiza poco, un aspecto que debe ser mejorado. Condicionado por el constante desarrollo y adquisición de conocimientos alcanzados por la ciencia y la tecnología en este contexto.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Amorim, V. D. M. D. (2020). *Atuação da Fisioterapia na Síndrome de Marfan: uma revisão integrativa*. Universidad Nacional Mayor de San Marcos. <https://repositorio.ufpb.br/jspui/handle/123456789/21410>.
- Chatrath, N., y Papadakis, M. (2022). Physical activity and exercise recommendations for patients with valvular heart disease. *Heart (British Cardiac Society)*, 108(24), 1938–1944. <https://doi.org/10.1136/heartjnl-2021-319824>.
- del Toro, P. (2023). *Avances Tecnológicos en Fisioterapia y su Impacto en la Rehabilitación*. <https://clinicarozalen.com/avances-tecnologicos-en-fisioterapia-y-su-impacto-en-la-rehabilitacion/>
- Martínez Hernández, J. A., y Martínez Valenzuela, N. (2021). *Ciencia, tecnología, sociedad y su influencia en los sistemas de atención al trauma*. http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-74932021000100009.
- Idrovo Chiriboga, B. F., y Sandoya Onofre, L. A. (2021). Síndrome de Marfan y sus consecuencias en el ser humano. *RECIAMUC*, 5(1), 156-169. [https://doi.org/10.26820/reciamuc/5.\(1\).ene.2021.156-169](https://doi.org/10.26820/reciamuc/5.(1).ene.2021.156-169).
- Montoya Jaramillo, M., Cortina, A., Porto Corbacho, D., y Leal Martínez, V. (2020). Síndrome de Marfan en la edad adulta. *Revista Cubana de Reumatología*, 22(3). Recuperado en 22 de enero de 2025. https://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1817-59962020000300015&lng=es&tng=es.
- Morales Suárez, I. R., Pérez Carreras, A., Rojo Pérez, N. (2022). *Ciencia, tecnología e innovación para la salud en Cuba*. <http://www.bvscuba.sld.cu/libro/ciencia-tecnologia-e-innovacion-para-la-salud-en-cuba/>.
- Rizkiawan, R., Sawitri, A., Dewi, I. P., y Ardiana, M. (2022). The Real Benefits Of Exercise in Marfan Syndrome Associated Aortic Dissection Base on FITT Exercise Prescription Method. *Gaceta médica de Bilbao: revista oficial de la Academia de Ciencias Médicas de Bilbao*, 119(2), 113-121. <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=8521189>.
- Thijssen, D. H. J., Bruno, R. M., Van Mil, A. C. C. M., Holder, S. M., Fata, F., Greyling, A., Zock, P. L., Taddei, S., Deanfield, J. E., Luscher, T., Green, D. J., y Ghiadoni, L. (2019). Expert consensus and evidence-based recommendations for the assessment of flow-mediated dilation in humans. *European heart journal*, 40(30), 2534–2547. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehz350>.