

La Educación Física en alumnos de la enseñanza secundaria con síndrome de Marfan Physical education in secondary school students with Marfan syndrome

Daniel Ríos Azuara

IES Mossèn Alcover, Manacor (España)

Resumen. La importancia de la materia de la Educación Física en la enseñanza secundaria para el bienestar físico, emocional y psicosocial de los alumnos es bien conocida, sin embargo, es un desafío para los profesores de esta especialidad, conocer el tipo de actividad física seguro para el alumno con síndrome de Marfan, por las afecciones que se padecen en esta enfermedad. En el presente artículo se recogen las diferentes recomendaciones sobre el tipo de actividad física, según las diferentes afectaciones que en el organismo produce esta enfermedad, sin excluir la necesidad de individualizar las actividades según las situaciones especiales. Este artículo también propone analizar los resultados obtenidos de las actividades recomendadas, viendo si los alumnos con esta enfermedad, de entre 12 y 18 años, cuando los jóvenes cursan los estudios de la enseñanza secundaria obligatoria, se benefician o están contraindicadas. Nuestro supuesto es que los alumnos afectados por el síndrome de Marfan se benefician de cierta actividad física en las clases de Educación Física ya que les permite mejorar su calidad de vida y evitan los problemas que se producen en su organismo, por las alteraciones del tejido conectivo. Este hecho se demuestra en un estudio realizado en ratones, por el grupo de Biología Celular de la Facultad de Medicina de la Universidad de Barcelona.

Palabras clave: Síndrome de Marfan, ejercicio físico, adolescencia, deportes, prevención.

Abstract. The importance of the subject of Physical Education in secondary education for the physical, emotional and psychosocial well-being of students is well known. However, it is a challenge for teachers of this specialty to know the type of physical activity that is safe for students with Marfan Syndrome, due to the conditions suffered in this disease. This article includes the different recommendations on the type of physical activity considering the different effects that this disease causes in the body, without excluding the need to individualize the activities according to the situation of the patient. Additionally, this article analyzes the results obtained from the recommended activities, observing if students with this disease benefit from them and which of these activities are contraindicated. These students are between the ages of 12 and 18, which are the ages at which young people attend secondary school. Our hypothesis is that students affected by Marfan Syndrome benefit from a certain physical activity in Physical Education classes, improving their quality of life and avoiding the problems related to the connective tissue alterations caused by this disease. This fact is demonstrated in a study carried out on mice by the Cell Biology group of the Faculty of Medicine of the University of Barcelona.

Keywords : Marfan syndrome, physical exercise, adolescence, sports, prevention.

Fecha recepción: 15-06-24. Fecha de aceptación: 22-08-24

Daniel Ríos Azuara

daniel.rios1@um.es

Introducción

Consideramos adolescentes con discapacidad, a las personas de edades comprendidas entre los 12 y 18 años que según la Organización Mundial de la Salud (OMS), padecen un fenómeno complejo que se refleja en la interacción entre las características del organismo humano y las características de la sociedad en la que vive. Discapacidad es un término general que abarca las deficiencias y las limitaciones de la actividad que impiden la participación plena y efectiva en la sociedad en igualdad de condiciones con las demás personas. Es un concepto muy amplio y actualmente hay cierta tendencia a utilizar el término diversidad funcional en lugar de discapacidad. La Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF) define la discapacidad como un término genérico que abarca deficiencias, limitaciones de la actividad y restricciones en la participación plena y efectiva en la sociedad, en igualdad de condiciones que los demás ciudadanos (OMS 2001).

Se acepta que cierta actividad física en los adolescentes con discapacidad les produce una disminución de la morbilidad, una mejora de la calidad de vida y una disminución de los costes sanitarios, pero hay actividades físicas que no les recomiendan, por lo que es muy importante la preparación de todo el profesorado (Godoy-Briceño et al., 2024). Una amplia revisión de los estudios sobre las actitudes hacia la

discapacidad y la inclusión en los profesores de educación física viene dada en (Gámez-Calvo et al., 2024).

En este artículo nos centramos en el síndrome de Marfan (SM). Como muchos de los síndromes, éste lleva el nombre de quien describiera el primer caso, el pediatra francés Antoine Bernard-Jean Marfan (1858-1942), que en 1.896 presentó el caso de una niña de 5 años con los miembros desproporcionadamente largos y otras alteraciones en su esqueleto, (Marfan, 1896).

Patologías cardíacas son estudiadas en (Sarquella-Bru-gada et al., 2024) por tener un mayor riesgo de muerte súbita cardíaca, siendo en ocasiones la primera manifestación de la patología durante la práctica deportiva.

El SM o marfanoide es un trastorno genético heredado de forma dominante que afecta al tejido conjuntivo. Es una de las enfermedades del colágeno hereditarias más comunes, posee una prevalencia estimada de 1/5.000, afecta por igual a varones y mujeres y no existe asociación con ninguna zona geográfica ni raza (Valderrama et al., 2009). En muchos pacientes con SM publicada en 1972, la edad media de fallecimiento fue de 32 años. Hoy las perspectivas de vida para las personas con SM son mucho más positivas (Silverman et al., 1995, Peters et al., 2001 (I, II)). Esto puede ser debido, además de los avances médico-quirúrgicos, a la actividad física apropiada que realizan. La enfermedad puede ser consecuencia de mutaciones recientes y por lo tanto no

habría historia familiar de la enfermedad. Es el resultado de una alteración de un gen responsable de la síntesis de una proteína esencial para formar las fibras elásticas del tejido conjuntivo que le dan resistencia y elasticidad (Dietz et al., 1991), aunque se han identificado otros genes relacionados con la enfermedad (Mizuguchi et al., 2004, Rommel et al. 2005, Wypasek et al. 2017).

Hasta el año 1.986, el SM no se incluyó en la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-9). En Berlín en 1986 durante el International Nosology of Heritable Disorders of Connective Tissue Meeting se alcanzó un consenso sobre los criterios diagnósticos del SM (Beighton et al. 1986).

En esta enfermedad se producen problemas en el sistema esquelético, ocular, cardiovascular, pulmonar y médula espinal debido a las alteraciones que afectan al tejido conectivo. Las personas afectadas por el SM no presentan necesariamente una forma de discapacidad grave, algunas pueden experimentar una forma de discapacidad una forma moderada. Muchas personas, desde ciudadanos comunes hasta atletas famosos, tienen el SM y no lo saben. Determinadas características del SM, tales como la talla grande, la escoliosis y la movilidad excesiva de las articulaciones, pueden conllevar dolores crónicos que repercuten sobre la calidad de vida diaria, dificultando la autonomía, la locomoción y la comunicación. La afectación visual puede conducir a una disminución de la visión y, muy excepcionalmente, a la ceguera. Las deformaciones del esqueleto, del tórax, la talla grande, la delgadez y las estrías atróficas pueden tener consecuencias estéticas que generan sufrimiento psicológico y aislamiento del joven que se siente diferente de otros y que encuentra dificultades para aceptarlo y ser aceptado (Aubart M. et al., 2018), pero los problemas más graves se producen en el sistema cardiovascular. El SM provoca dilatación de la raíz aórtica y predisposición a su disección, prolapso de la válvula mitral y miocardiopatía primaria y secundaria, por lo que las actividades físicas extenuantes y los deportes de contacto son peligrosos para estas personas. Es frecuente que aparezcan noticias referentes a la muerte súbita de un deportista de alto rendimiento por disección aórtica, lo que hace que aparezca el SM en las noticias. El SM es una de las muchas afecciones asociadas con la muerte súbita en los atletas (Maron et al. 1980). Una famosa jugadora del equipo de voleibol, ganadora de la medalla de plata olímpica de EE. UU en 1984, murió repentinamente durante un partido de voleibol en Japón en 1986. La autopsia demostró que sufrió una disección aórtica con ruptura. Esta jugadora medía más de 190 cm. de alto y era una jugadora de voleibol de clase mundial. A pesar de todos los exámenes físicos que recibió en su carrera atlética, solo después de su muerte se supo que estaba afectada por el SM, (Demak R., 1986). Chris Patton, jugador de baloncesto de la Universidad de Maryland, murió repentinamente a los 21 años, durante un partido de baloncesto en 1976. Durante su vida no se había sospechado que padeciera del SM.

Un lema de la Fundación Nacional Marfan es particularmente revelador (The Connecticut Association of Schools.

2002): “What Could be Wrong with a Casual Game of Basketball? Plenty. When some kids play, it's a tragedy”. Al ser una enfermedad minoritaria, algunos profesores de Educación Física (EF) no saben qué tipo de actividad física pueden realizar de forma segura, (Abdi, E., 2019).

El objetivo de este artículo es el de dar las recomendaciones sobre el tipo de ejercicio a realizar por cada alumno afectado por SM.

Antecedentes

Como la tasa de mortalidad en deportistas afectados por el SM es superior a los que no padecen esta enfermedad, en los últimos 20 años se han estudiado los beneficios y riesgos del ejercicio en las personas afectadas por este síndrome.

En primer lugar, vamos a describir los diferentes tipos de ejercicio físico. El ejercicio dinámico implica contracción isotónica, es decir, cambios en la longitud de los músculos y el movimiento de las articulaciones con contracciones musculares que desarrollan una fuerza relativamente pequeña, mientras que el ejercicio estático, implica contracción isométrica, es decir implica el desarrollo de una fuerza relativamente mayor con poco o ningún cambio en la longitud de los músculos y sin movimiento de las articulaciones. La mayoría de las actividades físicas implican demandas tanto dinámicas como estáticas, aunque puede predominar una. El tipo de actividad física y el nivel de intensidad determina los efectos sobre el sistema cardiovascular (tensión arterial TA, frecuencia cardíaca (FC) y tensión de la pared arterial). Cada tipo de ejercicio ya sea dinámico o estático, es clasificado además por el nivel de su intensidad en baja, media y alta. El componente dinámico se define en términos del porcentaje de máximo consumo de oxígeno alcanzado (VO₂), mientras que el componente estático está relacionado con el porcentaje de contracción voluntaria máxima (CVM). Estática baja: CVM < 20%, estática moderada: 20% ≤ CVM ≤ 70%, estática alta: CVM > 70%. Dinámica baja: VO₂ < 40%, dinámica moderada: 40% ≤ VO₂ ≤ 70%, dinámica alta: VO₂ > 70%. Como las actividades involucran ambos componentes, se pueden clasificar en nueve tipos, con diferentes intensidades de dinámica y estática, (Mitchell et al., 1994). Veamos la clasificación en algunos deportes:

Estática baja - Dinámica Baja: Billar, Bolos, Criket, Curling, Golf

Estática baja - Dinámica Moderada: Béisbol, Softball, Ping-pong, Tenis (dobles), Voleibol

Estática baja - Dinámica Alta: Badminton, Esquí de fondo, Hockey sobre hierba, Orientación, Carreras de larga distancia, Fútbol, Squash, Tenis (individuales)

Estática moderada - Dinámica Baja: Tiro con arco, Submarinismo, Carrera de velocidad

Estática moderada - Dinámica Moderada: Esgrima, Saltos de campo, Patinaje artístico, Rugby, Surf, Natación sincronizada.

Estática moderada – Dinámica Alta: Baloncesto, Hockey sobre hielo, Esquí de fondo, Natación, Balonmano

Estática alta - Dinámica Baja: Trineo, Campo a través, Gimnasia, Karate/judo, Vela, Escalada, Trineo, Esquí acuático, Halterofilia, Windsurf

Estática alta - Dinámica Moderada: Esquí alpino, Piragüismo

Estática alta - Dinámica Alta: Ciclismo, Decathlon, Remo, Patinaje de velocidad.

Los deportes y las actividades físicas que deberían realizar los afectados por SM, dependen de la intensidad del ejercicio realizado y el peligro de contacto corporal y colisión (Mitchell et al., 1994).

Estado actual del tema

En un modelo de ratón transgénico de SM se ha puesto de manifiesto los beneficios de realizar un ejercicio moderado, (Mas-Stachursk et al. 2017). Pero además de los posibles efectos fisiológicos y beneficios funcionales, la EF se asocia con una mayor autoestima, confianza e iniciativa (Pyeritz, et al. 2012). Al menos está comprobado que la EF en los alumnos con SM tiene como beneficios disminuir la presión arterial y desarrollar masa muscular para mejorar la estabilidad articular.

En el artículo de (Sánchez, 2011), se aconseja que las personas con SM realicen actividades recreativas no competitivas, de moderada intensidad y evitando el ejercicio isométrico y los deportes competitivos o de contacto, por el riesgo de afectaciones cardiovasculares, las causas más frecuentes de muerte.

Es importante que para elaborar un proyecto docente adecuado a los alumnos con SM, el profesor debe conocer las manifestaciones clínicas y la morfología del adolescente afectado por el SM, para actuar acorde a las alteraciones. La mayoría de las manifestaciones clínicas, ordenadas por órganos o sistemas afectados (Judge et al., 2005) son:

Sistema esquelético: El crecimiento excesivo y desproporcionado de los huesos largos es generalmente la manifestación más llamativa. Deformidad anterior del tórax causada por el crecimiento excesivo de las costillas, que empuja el esternón hacia delante (pectus carinatum) o hacia atrás (pectus excavatum). Asimetría debida al crecimiento excesivo de los brazos y las piernas. La aracnodactilia (crecimiento excesivo de los dedos). La combinación de dedos largos y articulaciones sueltas conduce al signo característico de Walker-Murdoch o muñeca: superposición total de las falanges distales del pulgar y el quinto dedo cuando se envuelven alrededor de la muñeca contralateral. El signo de Steinberg o del pulgar está presente cuando la falange distal del pulgar se extiende completamente más allá del borde cubital de la mano cuando se dobla sobre la palma. Escoliosis toracolumbar y profusión acetabular. El pie plano está presente con frecuencia y varía de una deformidad leve y asintomática a severa que afecta a la cadera y la rodilla. Curiosamente, un subconjunto de individuos con este síndrome, presentan un arco exagerado del pie, pie cavo. Con frecuencia se identifica laxitud o hiper movilidad articular. La extensión reducida de los codos es común. La contracción de los dedos (camptodactilia) también se observa con

frecuencia. Se presentan también varias manifestaciones craneofaciales, pero no son lo suficientemente específicas del trastorno como para incluirlas en los criterios diagnósticos principales, entre ellas se incluyen un cráneo largo y estrecho (dolicocefalia), paladar arqueado alto, apiñamiento de dientes, retrognatia (mandíbula inferior hundida) o micrognatia (mentón pequeño), aplanamiento malar y fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo.

Sistema ocular: Una complicación importante es la luxación del cristalino de cualquier grado (Maumenee, 1981). Otras manifestaciones del sistema ocular incluyen miopía temprana y grave, córnea plana, aumento de la longitud axial del globo ocular, iris hipoplásico e hipoplasia del músculo ciliar, lo que provoca una disminución de la miosis. Las personas con SM también pueden tener desprendimiento de retina y predisposición a cataratas o glaucoma tempranos.

Sistema cardiovascular: Las manifestaciones del SM en el sistema cardiovascular se dividen convenientemente en las que afectan al corazón y las que afectan a los vasos sanguíneos. Dentro del corazón, las válvulas auriculoventriculares son las más afectadas. El engrosamiento de las válvulas auriculoventriculares es común y a menudo se asocia con prolapsos de las válvulas mitral o tricúspide o de ambas válvulas auriculoventriculares (más del 60% en SM frente al 2% en la población general). La insuficiencia de la válvula mitral puede provocar insuficiencia cardíaca congestiva, hipertensión pulmonar y muerte. Representa la principal causa de morbilidad y mortalidad (Sisk et al., 1983).

La disfunción de la válvula aórtica es atribuida al estiramiento del anillo aórtico por un aneurisma de la raíz. Tanto la válvula aórtica como la auriculoventricular parecen ser más propensas a la calcificación. El aneurisma y la disección aórtica siguen siendo las manifestaciones más peligrosas para la vida en el SM, lo que obliga a realizar un seguimiento de por vida mediante ecocardiografía u otras modalidades de imagen.

Sistema pulmonar: Los factores que pueden provocar una enfermedad pulmonar en pacientes con SM son el pectus excavatum o la escoliosis progresiva ya que contribuyen a una reducción del volumen pulmonar y neumotórax espontáneo.

Ectasia dural: Se trata del ensanchamiento del saco dural o de los canales radicales que está presente en el 63-92% de las personas con SM, a menudo es asintomática.

Diagnóstico diferencial: El diagnóstico diferencial del SM hay que hacerlo con varios trastornos que presentan manifestaciones esqueléticas, cardíacas u oftalmológicas similares que se conoce con el acrónimo fenotipo MASS (manifestaciones mitral, aórtica, cutánea y esquelética). Por ejemplo, con la homocistinuria, causada por una deficiencia de una enzima. Los pacientes con homocistinuria a menudo tienen estatura alta, crecimiento excesivo de los huesos largos y ectopia del cristalino, pero no suelen presentar agrandamiento o disección aórtica. A diferencia del síndrome de Marfan, la herencia de la homocistinuria es autosómica recesiva y los individuos afectados a menudo tienen retraso

mental, predisposición a la tromboembolia y una alta incidencia de aterosclerosis de las arterias coronarias. El síndrome de aneurisma de la aorta torácica familiar se presenta como un rasgo dominante y puede mostrar una enfermedad vascular idéntica a la que se observa en el síndrome de Marfan, incluidos el aneurisma de la raíz aórtica y la disección (Loeys et al. 2010).

Aplicaciones prácticas: Recomendaciones para la clase de E.F.

Hay que animar a los alumnos con SM a participar de forma activa en clase de EF ya que algunos afectados por el síndrome redujeron la actividad física tras enterarse de su padecimiento, (Peters et al., 2001). Es fundamental que el alumno con SM lo comunique al centro para que el profesor de EF en clase proponga actividades físicas de poco riesgo para los alumnos con SM.

Se pueden permitir actividades deportivas de ocio de baja dinámica ya que en el ejercicio de alta dinámica se produce un aumento de la frecuencia cardíaca y un aumento en el volumen de eyección del corazón y prohibir los deportes competitivos. Se pueden permitir deportes de baja intensidad. En general los deportes de competición y de contacto son potencialmente peligrosos en el SM, debido a la debilidad y dilatación aórticas que padecen los afectados y a la insuficiencia valvular. Las pautas para la restricción de actividades que se aplican a los jóvenes con problemas cardiovasculares se pueden aplicar de manera más amplia a todas las personas con el SM (American Academy of Pediatrics. Committee on Genetics. 1996). Una interesante guía para realizar actividad física en jóvenes con enfermedades cardíacas la proporciona (Shah et al., 2023).

Los problemas del aparato locomotor son debidos a la laxitud de los ligamentos y se manifiestan en esguinces y subluxación de articulaciones, por lo que se deben promover actividades aeróbicas que refuercen la musculatura. Los alumnos con problemas visuales pueden presentar déficit de orientación y por consiguiente tienen mayor riesgo de caídas y colisiones. Las actividades físicas deben realizarse en espacios sin obstáculos ni desniveles.

La actividad física debe ser excluida, por los riesgos de accidentes vasculares, con TA Sistólica igual o superior a 160 mmH., TA Diastólica igual o superior a 100 mmH o con FC superior a 110 pp./m. o 100 pp/m., si se está tomando β -bloqueantes. Por el riesgo de disección aórtica aguda, se aconseja a los alumnos con SM que no practiquen deportes extenuantes, de contacto, atletismo competitivo o ejercicio isométrico. Por el contrario, se deben promover actividades aeróbicas realizadas con moderación. Esto, además de prevenir accidentes graves, mejorará la salud esquelética, cardiovascular y psicosocial a largo plazo.

La actividad física en los jóvenes con SM debe tener como objetivo disminuir la presión arterial y desarrollar masa muscular para mejorar la estabilidad articular (González et al., 2020; Iams 2010).

Con el ejercicio dinámico (isotónico) se produce la estimulación del Sistema Nervioso Simpático (SNS) aumenta la

FC, el volumen sistólico y Gasto Cardíaco (GC) y disminuye notablemente la resistencia periférica. La TA sistólica aumenta, la presión diastólica permanece estable o disminuye y la presión media aumenta (Buttrick, 1997).

El ejercicio estático (isométrico) provoca un pequeño aumento en el consumo de oxígeno, CO₂ y la FC con pocos cambios en el volumen sistólico (Mitchell et al., 1994). Con el ejercicio isométrico, un grupo de músculos mantiene una contracción muscular, esto produce una presión local, cuya magnitud es proporcional a la tensión sostenida y la cantidad de músculo involucrado (Buttrick, 1997). El ejercicio estático (isométrico) produce un aumento de la resistencia periférica y la TA. Este aumento de la resistencia periférica tiene efectos sobre la tensión de la pared aórtica que aumenta el riesgo de disección aórtica aguda. Por tanto, el ejercicio isométrico debe estar desaconsejado o muy regulado en el SM (Mitchell et al., 1994).

El profesor de EF debe considerar el nivel de intensidad y el contenido dinámico y estático de los ejercicios y asesorar al alumno con SM. Se le deben recomendar únicamente deportes no competitivos o competitivos de baja intensidad como los descritos por Mitchell et al. (1994). Ejemplos de actividades no extenuantes, de poca o moderada dinámica y de poca estática incluyen danza, golf, bolos, natación y caminar.

El estrés emocional que puede acompañar a los deportes de competición produce estimulación del SNS con aumento de la FC o la TA.

Se practicarán los deportes seleccionados en orden aleatorio, durante un trimestre, de forma que cada medio mes del trimestre se realice uno de los deportes seleccionados. Cada mes, a 2 horas semanales, se practicarán los deportes correspondientes a los 3 meses de que se compone el trimestre y se hará una valoración de resultados. La duración de las sesiones, no deben de ser de más de 1 hora, salvo cuando se practique senderismo, con un descanso cada hora.

Los deportes seleccionados deben tener las siguientes características:

- Permitir que el alumno tenga libertad para participar al ritmo que desee
- No poseer aspectos competitivos ni emocional, lo que reduce o elimina el factor estrés
- Poder usar dispositivos de apoyo
- Evitar colisiones
- Permitir dar y que se sigan instrucciones claras y concisas
- Practicar en zonas libres de obstáculos, barreras o peligros
- Permitir participar la actividad con la indumentaria apropiada
- Minimizar el estrés y la competitividad
- Utilizar la música en danza, lo que permite un estado de relajación
- Al eliminar la competitividad, se promueve la autoestima por no existir la sensación de derrota.

El proyecto que presentamos es para realizarlo en la

enseñanza secundaria en las clases de Educación Física con los alumnos con NEE afectados del SM.

Propuesta de investigación

A continuación, proponemos pruebas para evaluar el programa de ejercicios físicos que se han recomendado. En primer lugar, debemos determinar si el alumno ha sido capaz de realizar los ejercicios físicos propuestos, basándonos en el impacto de la actividad física en el organismo. En general, deben hacerse las pruebas con ejercicios dinámicos en lugar de estáticos.

Puesto que, por razones éticas y por razones materiales (afortunadamente no hay suficientes alumnos con SM), no podemos hacer dos grupos, uno formado por alumnos afectados del síndrome que no realicen la actividad física propuesta y otro grupo que sí la realice, tenemos que comparar la situación de los alumnos a principio de curso y al final de curso, valorando algunos ítems como:

- Caminar: La prueba consiste en caminar durante 6 minutos y medir la distancia recorrida o número de vueltas sobre una superficie plana de 20 metros de longitud y girar cada vez que se llega al final del trayecto. Se mide también la FC al finalizar la prueba. Es una medida útil de la capacidad funcional, (Shah et al. 2023).

- Escalones de una escalera que se pueden subir.

- Prueba de estrés: Esta prueba se realiza en una cinta de correr que permite comparar la FC. El ejercicio se termina cuando la frecuencia cardíaca alcanza un determinado porcentaje o cuando el alumno tiene síntomas subjetivos que aconsejan suspender la prueba.

- Valorar como ha influido el programa de actividad física en la dilatación de la raíz aórtica, la hipertrofia cardíaca y la rigidez de la raíz aórtica.

Análisis Estadístico

Se debe hacer una descriptiva de los resultados de las variables continuas mediante al menos la media y la desviación típica de la media. El efecto de los ejercicios realizados se debe realizar mediante una prueba T-Student de datos apareados y en caso de que se hagan varias evaluaciones a lo largo del curso, mediante un test de medidas repetidas incluyendo como factores el tiempo, el tipo de actividad, el curso y el sexo. En este caso los factores serían cruzados y el tiempo aleatorio. En los casos que el factor analizado tuviera más de dos niveles se realizaría una comparación por pares. Finalmente se comprobaría que los residuos del modelo utilizado se ajustan a una distribución normal de media cero mediante los métodos clásicos existentes. Se considerará el nivel de significación $\epsilon=0,05$ y el nivel de confianza para los intervalos de $\delta=0,95$. Todos los análisis se realizarán con los paquetes estadísticos de SPSS-14 y Statgraphics para Windows y el entorno R.

El SM es una enfermedad rara, por lo que es difícil obtener una muestra de tamaño apropiado para realizar este estudio.

Discusión

Hemos proporcionado unas recomendaciones a los profesores de secundaria de EF, sobre las actividades que en clase deben realizar los alumnos con SM. Muchas de estas recomendaciones están basadas en artículos que recomiendan actividades físicas para niños y jóvenes afectados de patologías similares a las que se manifiestan en el SM y en los resultados obtenidos en un estudio realizado en un modelo de ratón transgénico de SM donde se concluye que el ejercicio dinámico moderado mitiga la progresión de las enfermedades vasculares que aparecen en el SM.

Recomendamos, sin embargo, la necesidad de hacer un seguimiento de los trabajos que en un futuro se publiquen para evaluar la eficacia de las recomendaciones que en este trabajo se han expuesto.

Proponemos una metodología para evaluar los efectos de los ejercicios realizados a lo largo de los nueve meses de un curso, en los alumnos de enseñanza secundaria con fenotipo de SM, centrándonos particularmente en la mejora cardiovascular. Se analizará si hubo efectos positivos del ejercicio moderado en las manifestaciones cardiovasculares del SM.

Conclusión

1.- Dado los beneficios y riesgos que conlleva su práctica, la actividad física que deberían realizar los adolescentes con SM en las clases de EF, debería ser bien conocida por el profesor, siendo además el centro escolar y en concreto los departamentos de EF los espacios adecuados para intervenir en la prevención y promoción de la salud, ya que en general, es el lugar donde mayor tiempo dedican los adolescentes a la actividad física y donde aprenden a llevarla a cabo. Dada la constante interrelación con los compañeros, el alumno es más receptivo a realizar actividades físicas que favorezcan su salud.

2.- La actividad física, en las clases de EF de secundaria, debería ser mayoritariamente aeróbica para los alumnos con SM. La práctica de deportes sin contacto y no competitividad, benefician a los alumnos con SM en esta etapa de la enseñanza.

3.- Los deportes de estática alta deben prohibirse en los alumnos con SM y desaconsejarse en los de estática moderada.

4.- Será conveniente realizar investigaciones sobre la actividad física en los alumnos con SM incluyendo los hábitos de vida de los alumnos, tener un buen tamaño de muestra a pesar de la dificultad, por tratarse de una enfermedad rara y ver si la formación del profesorado de EF en lo que respecta al conocimiento del SM influye en la mejora de las alteraciones físicas de estos alumnos.

Agradecimientos

Deseo agradecer las orientaciones que he recibido de mis profesores del Grado de Fisioterapia de la Universidad

de Murcia, Dr. Jacinto Javier Martínez y D. Gabriel Escobar y por el apoyo que de ellos he recibido.

Conflicto de intereses

No

Referencias

- Abdi, E. (2019). Attitudes of students with learning disabilities toward participation in physical education: A teachers' perspective—qualitative examination. Ed. AuthorHouse. USA.
- American Academy of Pediatrics. Committee on Genetics. (1996). Health supervision for children with Marfan syndrome. *American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. Pediatrics* 98(5):978-82.
- Aubart, M., Gazal, S., Arnaud, P., Benarroch, L., Marie-Sylvie Gross, M. S., Buratti, J., Boland, A., Meyer, V., Zouali, H., Hanna, N., Milleron, O., Stheneur, C., Bourgeron, T., Desguerre, I., Jacob, M. P., Gouya, L., Génin, E., Jean-François Deleuze, J. F., Jondeau, G. & Boileau, C. (2018). Association of modifiers and other genetic factors explain Marfan syndrome clinical variability. *Eur. J. Hum. Genet.* 26(12):1759-1772. DOI:10.1038/s41431-018-0164-9
- Beighton, P., de Paepe, A., Danks, D., Finidori, G., Gedde-Dahl, T., Goodman, R., Hall, J. G., Hollister, D. W., Horton, W., McKusick, V. A., Opitz, J. M., Pope, F. M., Pyeritz, R. E., Rimoin, D. L., Silience, D., Spranger, J. W., Thompson, E., Tsipouras, P., Viljoen, D., Winship, I., Young, I., James F. Reynolds, J. M. (1986). International Nosology of Heritable Disorders of Connective Tissue, Berlin. *American Journal of Medical Genetics.* 29:581–594. <https://doi.org/10.1002/ajmg.1320290316>
- Buttrick, P. M. & J. Scheuer J. (1997). Exercise and the heart: acute hemodynamics, conditioning, training, the athlete's heart, and sudden death. In: *The Heart, Arteries and Veins.* 8th Ed. R. C. Schlant and R. W. Alexander (Eds.). Ed. McGraw-Hill. pp. 2057-2066. New York.
- Demak R. (1986). Marfan syndrome: a silent killer. *Sports Illustrated.* 64:30-35.
- Dietz, H. C., Cutting, C. R., Pyeritz, R. E., Maslen, C. L., Sakai, L. Y., Corson, G. M., Puffenberger, E. G., Hamosh, A., Nanthakumar, E. J., Curristin, S. M., Stetten, G., Meyers D. A. & Clair A. Francomano. C. A. (1991). Marfan syndrome caused by a recurrent de novo missense mutation in the fibrillin gene. *Nature.* 352(6333):337-339. DOI: 10.1038/352337a0.
- Gámez-Calvo, L., Gamonales, J. M., Hernández-Beltrán, V., & Muñoz-Jiménez, J. (2024). Análisis bibliométrico de los estudios sobre actitudes hacia la discapacidad e inclusión en profesores de educación física *Retos*, 54:188–197. <https://doi.org/10.47197/retos.v54.102984>
- Godoy-Briceño, J., Álvarez-Opazo, J. J., Zavala Crichton, J. P., Solís Urrea, P., & Rojas Moreno, S. (2024). Autoeficacia del profesorado y factores claves para la inclusión del alumnado con discapacidad en clases de Educación Física en Chile *Retos*, 53: 130–138. <https://doi.org/10.47197/retos.v53.102322>
- González S., Sánchez-Porro P., Macías G., Conesa-Peraleja M. D. (2020). Síndrome de Marfan. En Sofía González S. y Carratalá B. (Ed.) *Guía de Orientaciones para la Valoración de la Discapacidad en Enfermedades Raras.* (pp: 145-149). Dirección General de Atención a Personas con Discapacidad. Comunidad de Madrid. Madrid
- Iams H. D. (2010). Diagnosis and management of Marfan syndrome. *Curr. Sports Med. Rep.* 9(2):93-98. doi: 10.1249/JSR.0b013e3181d4066c.3
- Judge, D. P. & Dietz, H. C. (2005). Marfan' syndrome. *Lancet.* 366(9501):1965-1976. DOI: 10.1016/S0140-6736(05)67789-6.
- Loeys, B. L., Dietz, H. C., Braverman, A. C., Callewaert, B., De Backer, J., Devereux, R., Hilhorst-Hofstee, Y., Jondeau, G., Faivre, L., Milewicz, D., Pyeritz, R., Spornseller, P., Wordsworth, P., De Paepe, A. (2010). The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. *Journal of Medical Genetic.* 47:476-485. DOI:10.1136/jmg.2009.072785.6
- Marfan A. (1896). Un cas de déformation congénitale des quatre membres, plus prononcée aux extrémités, caractérisée par l'allongement des os avec un certain degré d'amincissement. *Bulletins et Mémoires de la Société Médicale des Hôpitaux de Paris.* 13:220-226.
- Maron, B. J., Chaitman, B. R., Ackerman, M. J., Bayés de Luna, A., Corrado, D., Crosson, J. E., Deal, B. J., Driscoll, D. J., N A Mark Estes 3rd, Araújo, C. S., Liang, D. H., Mitten, M. J., Myerburg, R. J., Pelliccia, A., Thompson, P. D., Jeffrey A Towbin, J. A. & Van Camp S. P.; Working Groups of the American Heart Association Committee on Exercise, Cardiac Rehabilitation, and Prevention; Councils on Clinical Cardiology and Cardiovascular Disease in the Young (2004). Recommendations for physical activity and recreational sports participation for young patients with genetic cardiovascular diseases. *Circulation.* 109:2807–2816. DOI: 10.1161/01.CIR.0000128363.85581.E1
- Maron, B. J., Roberts, W. C., McAllister, H. A., Rosing, D. R. & Epstein S. E. (1980). Sudden death in young athletes. *Circulation* 62:218-229. <https://doi.org/10.1161/01.CIR.62.2.218>
- Mas-Stachurska, A., Siegert, A. M., Batlle, M., Del Blanco, D. G., Meirelles, T., Rubies, C., Bonorino, F., Serra-Peinado, C., Bijnens, B., Baudin, J., Sitges, M., Mont, L., Guasch, E. & Egea, G., Cardiovascular Benefits of Moderate Exercise Training in Marfan Syndrome: Insights From an Animal Model. *Journal of the American Heart Association.* 6:e006438. DOI:10.1161/JAHA.117.006438.

- Maumenee, I. H. (1981). The eye in the Marfan syndrome. *Transactions of the American Ophthalmological Society*. 79:684–733.
- Mitchell J. H., Haskell W. L., & Raven P. B. (1994). Revised eligibility: recommendations for competitive athletes with cardiovascular abnormalities. *Journal American College of Cardiology*. 24:864-866.
- Mizuguchi, T., Collod-Beroud, G., Akiyama, T., Abifadel, M., Harada, N., Morisaki, T., Allard, D., Varret, M., Claustres, M., Morisaki, H., Ihara, M., Kinoshita, A., Yoshiura, K., Junien, C., Kajii, T., Jondeau, G., Ohta, T., Kishino, T., Furukawa, Y., Nakamura, Y., Niikawa, N., Boileau, C. & Matsumoto, N. (2004). Heterozygous TGFBR2 mutations in Marfan syndrome. *Nature Genetics*. 36(8):855-860. doi: 10.1038/ng1392.
- OMS (2001). *Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud*. Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales.
- Pyeritz, M. D. & Reed. E. (2012). Evaluation of the adolescent or adult with some features of Marfan syndrome. *American College of Medical Genetics*. 14(1): 171-177.
- Peters, K. F., Kong, F., Horne, R., Francomano, C. A. & Biesecker, B. B. (2001). Living with Marfan syndrome I. Perceptions of the condition. *Clinical Genetics* Oct;60(4):273-82. DOI: 10.1034/j.1399-0004.2001.600405.x
- Peters, K. F., Kong, F., Horne, R., Francomano, C. A. & Biesecker, B. B. (2001). Living with Marfan syndrome (2001). Living with Marfan syndrome II. Medication adherence and physical activity modification. *Clinical Genetics* 60(4): 283-292. DOI: 10.1034/j.1399-0004.2001.600406.x
- Rommel. K., Karck, M., Haverich, A., Kodolitsch, Y., Rybczynski, M., Müller, G., Singh, K. K., Schmidtke, J., Arslan-Kirchner, M. (2005). Identification of 29 novel and nine recurrent fibrillin-1 (FBN1) mutations and genotype-phenotype correlations in 76 patients with Marfan syndrome. *Human Mutation* 26(6):529-539. DOI: 10.1002/humu.20239.
- Sanchez, R. (2011). Enfermedad de Marfan: revisión clínicoterapéutica y guías de seguimiento. *Seminarios de la Fundación Española de Reumatología*. 4(12): 112-22
- Sarquella-Brugada, G., Martínez-Barrios, E., Cesar, S., Arbelo, E., Diez, C., & Campuzano Larrea, O. (2024). Deporte y síndromes arritmogénicos hereditarios *Retos*, 51:719–725. <https://doi.org/10.47197/retos.v51.100148>
- Shah, S. S., Mohanty, S., Karande, T., Maheshwari, S., Kulkarni, S. & Saxena, A. (2023). Guidelines for physical activity in children with heart disease. *Annals of Pediatric Cardiology*. 15:467-88. DOI: 10.4103/apc.apc_73_22
- Silverman, D. I., Gray, J., Roman, M. J, Bridges A., Burton K., Boxer, M., R B Devereux, R. B. & Tsipouras P. (1995). Family history of severe cardiovascular disease in Marfan syndrome is associated with increased aortic diameter and decreased survival. *Journal American College Cardiology*. Oct;26(4):1062-1067. DOI: 10.1016/0735-1097(95)00258-0.
- Sisk, H. E., Zahka, K. G. & and Pyeritz, R. E. (1983). The Marfan syndrome in early childhood: analysis of 15 patients diagnosed at less than 4 years of age. *American Journal Cardiology*. 52:353–358.
- Valderrama, F. J., Martín, V., Sorlí, J.V., Mingarro, M., Ejarque, I., Ortiz, R. & García, M. (2009): Síndrome de Marfan. *Aten. Primaria*. 41(5): 281–284.
- Wypasek E. Potaczek, D. P., Hydzik, M., Stapor, R., Raczowska-Muraszko, M., Weiss, J., Alessandra Mauteri, A. & Undas, A. (2017). Detection and a functional characterization of the novel FBN1 intronic mutation underlying Marfan syndrome: case presentation. *Clinical Chemistry and Laboratory Medicine*. 56(4):87-91. DOI: <https://doi.org/10.1515/cclm-2017-0042>.

Datos de los/as autores/as:

Daniel Ríos Azuara

daniel.rios1@um.es

Autor/a