



## **Riesgos y desafíos del embarazo en mujeres adolescentes con síndrome de Marfan en Ecuador**

### ***Risks and challenges of pregnancy in adolescent women with Marfan syndrome in Ecuador***

Maily Elizabeth Loor Giler<sup>1\*</sup>  ORCID: <https://orcid.org/0009-0006-1949-521X>

<sup>1</sup>Estudiante de la carrera de Obstetricia, UNIANDES, Quevedo, Ecuador. Correo electrónico: [mailyloor12@gmail.com](mailto:mailyloor12@gmail.com)

\* Autor para correspondencia: [mailyloor12@gmail.com](mailto:mailyloor12@gmail.com)

**Recibido: 27/ Marzo/2025**

**Aceptado: 30/Abril/2025**

#### **Resumen**

El presente artículo tuvo como objetivo explorar los riesgos y desafíos específicos asociados al embarazo en adolescentes ecuatorianas con Síndrome de Marfan. Metodología: se realizó con base en la investigación bibliográfica como proceso sistemático que implicó la búsqueda, selección, análisis y síntesis de información proveniente de diversas fuentes documentales. Conclusiones: Aunque se han logrado avances en el tratamiento farmacológico y quirúrgico del SM, aún no se dispone de terapias curativas. La predicción precisa de complicaciones individuales sigue siendo un desafío. El abordaje integral del SM requiere la colaboración de especialistas de diversas áreas para garantizar un tratamiento óptimo y una atención personalizada a las necesidades de cada paciente. A pesar de los avances, aún quedan muchas preguntas por responder sobre el SM. La investigación futura es crucial para desarrollar terapias curativas, mejorar la predicción de complicaciones y optimizar la calidad de vida de las personas afectadas. El síndrome de Marfan es una enfermedad desafiante, pero los avances en la investigación están allanando el camino para un futuro con mejores opciones de diagnóstico y tratamiento. La colaboración entre científicos, médicos y pacientes es esencial para seguir avanzando en la lucha contra esta enfermedad y el embarazo en adolescentes con SM en Ecuador presenta desafíos complejos que requieren atención urgente. Es fundamental mejorar el acceso a atención médica especializada, promover la educación sobre el SM y fortalecer el apoyo psicosocial para esta población vulnerable. A través de un enfoque integral y colaborativo, se puede contribuir a una maternidad más segura y saludable para las adolescentes ecuatorianas con SM.

**Palabras clave:** riesgos, desafíos, embarazo, mujeres adolescentes Síndrome de Marfan

#### **Abstract**

*The present article aimed to explore the specific risks and challenges associated with pregnancy in Ecuadorian adolescents with Marfan Syndrome. It was carried out based on bibliographic research as a systematic process that involved the search, selection, analysis and synthesis of information from various documentary sources and*



*it is concluded that: Although advances have been made in the pharmacological and surgical treatment of MS, curative therapies are still not available. The accurate prediction of individual complications remains a challenge. The comprehensive approach to MS requires the collaboration of specialists from various areas to ensure optimal treatment and personalized attention to the needs of each patient. Despite the advances, there are still many unanswered questions about MS. Future research is crucial to develop curative therapies, improve the prediction of complications and optimize the quality of life of affected individuals. Marfan syndrome is a challenging disease, but advances in research are paving the way for a future with better diagnostic and treatment options. Collaboration between scientists, physicians, and patients is essential to continue advancing in the fight against this disease, and pregnancy in adolescents with MS in Ecuador presents complex challenges that require urgent attention. It is essential to improve access to specialized medical care, promote education about MS, and strengthen psychosocial support for this vulnerable population. Through a comprehensive and collaborative approach, we can contribute to safer and healthier motherhood for Ecuadorian adolescents with MS.*

**Keywords:** risks, challenges, pregnancy, adolescent women Marfan syndrome

## **Introducción**

El embarazo en la adolescencia representa un desafío significativo para la salud materna y fetal, especialmente en el contexto de condiciones médicas preexistentes. En Ecuador, las jóvenes con síndrome de Marfan enfrentan una realidad particularmente compleja al considerar la maternidad. Esta condición genética del tejido conectivo, que afecta múltiples sistemas del cuerpo, plantea riesgos considerables durante el embarazo.

El presente artículo busca explorar los riesgos y desafíos específicos relacionados con el embarazo en adolescentes ecuatorianas con síndrome de Marfan. Se analizarán las complicaciones médicas potenciales, como las complicaciones obstétricas, así como los retos psicosociales que estas pueden enfrentar. Además, se examina la situación actual en Ecuador en términos de acceso a atención médica especializada y apoyo social para esta población vulnerable.

A través de esta investigación, se espera generar conciencia sobre la importancia de un enfoque integral en el manejo del embarazo en adolescentes con síndrome de Marfan. Esto incluye la necesidad de diagnóstico, asesoramiento genético, monitoreo médico riguroso y apoyo psicosocial continuo. Al abordar estos desafíos de manera proactiva, se puede contribuir promoviendo una maternidad segura y saludable.

## **Metodología**

El artículo se realizó con base en la investigación bibliográfica como proceso sistemático que implicó la búsqueda, selección, análisis y síntesis de información proveniente de diversas fuentes documentales (libros, artículos científicos y otros) para comprender el tema en cuestión, lo que implicó lectura y análisis crítico de las fuentes seleccionadas y el análisis e interpretación de la información, para arribar a conclusiones.



## **Resultados y Discusión**

### **La adolescencia. Características anatómicas de la mujer**

La adolescencia es un período de transición entre la infancia y la adultez, caracterizado por profundos cambios físicos, psicológicos y sociales. En las mujeres, estos cambios se manifiestan de manera notable en su anatomía, impulsados principalmente por la acción de las hormonas sexuales.

#### Características anatómicas clave

- Desarrollo mamario: El crecimiento de las mamas. Según Stanford Children's Health (2023), "Al final de la pubertad, la intersección entre el pecho y la areola se suavizará nuevamente".
- Ensanchamiento de caderas: La pelvis femenina se ensancha para preparar el cuerpo para un posible embarazo y parto en el futuro. Profamilia (2023) señala que esto implica un "Cambio en la forma pélvica, redistribución de la grasa corporal".
- Maduración de los órganos reproductores: El útero y los ovarios aumentan de tamaño y comienzan a funcionar de manera cíclica, dando lugar a la menstruación y la posibilidad de concebir.
- Crecimiento de vello, inicialmente fino y claro, que luego se vuelve más grueso y oscuro.
- Aumento de estatura y cambios en la composición corporal: Las chicas experimentan un "estirón" de crecimiento y un aumento de peso, con una redistribución de la grasa corporal que acentúa las curvas femeninas. Anales de Pediatría Continuada (2014) destaca que "Las chicas acumulan más grasa que los chicos".
- 

El embarazo es un proceso fisiológico complejo que implica la transformación del cuerpo para albergar y nutrir a un nuevo ser en desarrollo. Se inicia con la fecundación del óvulo y dura aproximadamente 40 semanas.

### **Cambios fisiológicos durante el embarazo**

**Sistema reproductor:** El útero aumenta considerablemente de tamaño y se adapta para alojar al feto en crecimiento. Los ovarios suspenden su actividad cíclica y la placenta se forma para facilitar el intercambio de nutrientes y desechos. Como señala Cunningham et al. (2014) en "Williams Obstetrics", "El útero no grávido pesa aproximadamente 70 g; al final del embarazo, pesa cerca de 1100 g".

**Sistema cardiovascular:** El volumen sanguíneo aumenta significativamente para satisfacer las demandas del feto y la placenta. El corazón trabaja más intensamente y la frecuencia cardíaca se eleva. Según Guyton y Hall (2016) en "Textbook of Medical Physiology", "El gasto cardíaco aumenta progresivamente hasta un 30-40% por encima de lo normal".

**Sistema respiratorio:** La capacidad pulmonar se ve ligeramente reducida, producto al crecimiento del útero, pero la respiración se vuelve más profunda para garantizar un adecuado aporte de oxígeno.

**Sistema digestivo:** El tránsito intestinal se ralentiza, lo que puede provocar estreñimiento. El estómago se desplaza hacia arriba y la acidez estomacal es frecuente. Según el Manual MSD (2023), "El estreñimiento es frecuente



*Revista Multidisciplinaria SÚmmum* Vol. I, Núm. 2. (Abril- Junio 2025) ISSN: 3103-1439  
durante el embarazo debido a que la progesterona relaja el músculo liso intestinal".

**Sistema endocrino:** Se producen cambios hormonales importantes para mantener el embarazo y preparar el cuerpo para el parto y la lactancia. La gonadotropina coriónica humana (hCG) es una hormona clave en el inicio del embarazo, como indica Cunningham et al. (2014), "La hCG es producida por el sincitiotrofoblasto y es detectable en el suero materno 8 a 9 días después de la ovulación".

**Sistema musculoesquelético:** La postura se modifica debido al aumento de peso y al desplazamiento del centro de gravedad. Los ligamentos se vuelven más laxos para facilitar el parto.

**Piel:** Pueden aparecer estrías, cloasma (manchas oscuras) y cambios en la pigmentación de la piel.

El embarazo también implica cambios emocionales y sociales significativos. Las mujeres pueden experimentar una amplia gama de sentimientos, desde alegría y emoción hasta ansiedad y preocupación. La adaptación a la nueva situación y la preparación para la maternidad son procesos importantes durante esta etapa. El apoyo de la pareja, la familia y los amigos es fundamental para el bienestar de la embarazada. Como señala Rubin (1984) en "Maternal Identity and the Maternal Experience", "El embarazo es un período de transición en el que la mujer desarrolla un sentido de identidad materna".

El control prenatal regular es esencial para garantizar un embarazo saludable y detectar cualquier complicación de manera temprana. Las visitas médicas periódicas permiten brindar información y asesoramiento sobre los cuidados necesarios durante el embarazo y el parto. La Organización Mundial de la Salud (OMS) recomienda un mínimo de 8 contactos con profesionales de la salud durante el embarazo para reducir los riesgos perinatales.

El embarazo es una etapa única y transformadora en la vida de una mujer. Comprender los cambios fisiológicos, psicológicos y sociales que ocurren durante este período es fundamental para vivir un embarazo saludable y prepararse para la llegada del bebé.

El embarazo en la adolescencia se produce en menores de 20 años. Este fenómeno presenta desafíos particulares para la madre adolescente y para el bebé, y se considera un problema a nivel mundial.

### **Factores de riesgo y causas**

**Inicio temprano de la actividad sexual:** el inicio de las relaciones sexuales a temprana edad aumenta el riesgo de embarazo no planificado. De acuerdo a la OMS, (2023), la actividad sexual temprana aumenta el riesgo de embarazos no deseados, infecciones de transmisión sexual (ITS), incluido el VIH, y complicaciones en el parto.

**Falta de acceso a métodos anticonceptivos:** Barreras económicas, sociales o culturales pueden limitar el acceso de las adolescentes a información y servicios de salud sexual y reproductiva, incluyendo métodos anticonceptivos. El Fondo de Población de las Naciones Unidas (UNFPA, 2021) señala que "Las adolescentes enfrentan barreras únicas para acceder a la anticoncepción, incluyendo la falta de conocimiento, el estigma y la discriminación".



**Desconocimiento sobre sexualidad y reproducción:** La falta de educación para la sexualidad puede llevar a que las adolescentes tengan información errónea o incompleta sobre su cuerpo, la reproducción y los métodos anticonceptivos.

**Violencia sexual:** Lamentablemente, muchas adolescentes quedan embarazadas como resultado de una violación, lo cual agrava aún más las consecuencias físicas y emocionales del embarazo.

**Presión social y cultural:** En algunas sociedades, la maternidad temprana puede ser vista como una forma de validar la femineidad o asegurar un estatus social, lo que influye en las decisiones de las adolescentes.

### **Consecuencias del embarazo adolescente**

- **Salud física:** Las adolescentes tienen un mayor riesgo de complicaciones durante el embarazo y el parto, como anemia, preeclampsia y parto prematuro. La OMS (2023) indica que "Las madres adolescentes (de 10 a 19 años) tienen mayor riesgo de eclampsia, endometritis puerperal e infecciones sistémicas que las mujeres de 20 a 24 años".
- **Salud mental:** El embarazo adolescente puede tener un impacto negativo en la salud mental de la madre, aumentando el riesgo de depresión, ansiedad y estrés.
- **Educación y oportunidades:** El embarazo a menudo interrumpe la educación de las adolescentes, limitando sus oportunidades futuras y perpetuando el ciclo de pobreza. UNICEF (2019) destaca que el embarazo en las adolescentes es una de las principales causas de abandono escolar.
- **Desarrollo del bebé:** Los bebés nacidos de madres adolescentes tienen mayores riesgos de salud y desarrollo, así como de mortalidad infantil.

### **Prevención y abordaje**

- **Educación sexual integral:** Brindar a los adolescentes información precisa y completa sobre sexualidad, reproducción y métodos anticonceptivos es fundamental para prevenir embarazos no planificados.
- **Acceso a servicios de salud sexual y reproductiva:** Garantizar que las adolescentes tengan a la anticoncepción y atención prenatal, es esencial para proteger su salud y la de sus bebés.
- **Apoyo social y familiar:** El apoyo de la familia, amigos y comunidad es crucial para ayudar a las adolescentes a superar los desafíos y construir un futuro positivo para ellas y sus hijos.
- **Políticas públicas:** Implementar políticas que promuevan la educación sexual, el acceso a servicios de salud y el empoderamiento de las adolescentes es fundamental para reducir su embarazo.
- **Abordar este desafío** requiere un enfoque integral que incluya educación, acceso a servicios de salud, apoyo social y políticas públicas efectivas.

El embarazo en la adolescencia, especialmente en presencia de condiciones médicas preexistentes, conlleva riesgos significativos para las madres y los bebés. El síndrome de Marfan es una patología autosómica dominante en la cual el defecto se expresa en un 75% como forma hereditaria mientras que, sólo un 25% se identifica como un caso aislado, además, se ha observado una incidencia de 2 a 3 entre 100 000. No existe predilección por género, raza, e incluso localización geográfica (Valderrama et al, 2009)



Al ser este síndrome una mutación genética el gen afectado es el FBN1 ubicado en el cromosoma 15q21.1, el cual codifica la "glicoproteína fibrina-1", esta forma parte de las microfibrillas extracelulares, encontrándose en órganos como piel, pulmones, corazón, córneas, músculos, tendones, cartílagos y vasos sanguíneos. Dando como resultado que las manifestaciones clínicas sean de tipo esquelético, vascular, cardíaco y pulmonar, cuyos signos pueden observarse algunos desde la etapa prenatal y otros en el nacimiento. Algunos que pueden ser leves aracnodactilia, laxitud articular y cutánea, aspecto envejecido, escoliosis y otros con mayor repercusión en el paciente paciente como: cardiomegalia con insuficiencia mitral y tricuspídea severa, dilatación aórtica y pulmonar, arritmias, prolapso mitral y tricuspídeo, aneurismas masivos de la aorta ascendente y descendente (Serrano et,al, 2012)

Las alteraciones del gen FBN1, fomentan la susceptibilidad de la fibrina-1 y por ende la proteólisis y fragmentación de las microfibrillas, dando una desorganización de fibras elásticas, a nivel muscular pasan de un estado fisiológicamente contráctil a una forma proliferativa que resulta en cambios morfológicos y secreción de componentes como colágeno, proteoglicanos y elastina, sustancias que fomentan la fragmentación y ruptura de las fibras que recubren los vasos sanguíneos, resultando en las disecciones. El diagnóstico se basa en el estudio de la clínica y los hallazgos en su mayoría imagenológicos (Serrano et,al, 2012)

El síndrome de Marfan (SM) ha sido objeto de múltiples investigaciones, lo que ha llevado a avances significativos en la comprensión de su fisiopatología, diagnóstico y tratamiento, tales como:

- Mecanismos moleculares: Se ha identificado la vía de señalización TGF- $\beta$  como un factor clave en la patogénesis del SM. Estudios recientes han demostrado que la activación excesiva de esta vía contribuye a la degeneración del tejido conectivo y a las complicaciones cardiovasculares características de la enfermedad (Habashi et al., 2011; Lindsay & Dietz, 2011).
- Heterogeneidad fenotípica: Se reconoce cada vez más la variabilidad en la presentación clínica del SM, incluso entre individuos con la misma mutación en FBN1. Esta heterogeneidad fenotípica se atribuye a la influencia de modificadores genéticos y ambientales, que aún están siendo investigados (Arnaud et al., 2020; Franken et al., 2019).
- Nuevos criterios diagnósticos: Los criterios fueron revisados y actualizados en 2010 para mejorar su precisión y sensibilidad. Estos nuevos criterios incorporan hallazgos clínicos y genéticos, y permiten un diagnóstico más temprano y preciso de la enfermedad (Loeys et al., 2010).
- Diagnóstico prenatal y preimplantatorio: Se han desarrollado técnicas de diagnóstico prenatal y preimplantatorio para identificar el SM en etapas tempranas del desarrollo. Esto permite a las familias afectadas tomar decisiones sobre el manejo prenatal (Verhagen et al., 2016; Stheneur et al., 2017).
- Terapias farmacológicas: Se están investigando nuevas terapias farmacológicas dirigidas a la vía TGF- $\beta$ , como los antagonistas de los receptores de angiotensina II (ARA-II) y los inhibidores de enzima convertidora de angiotensina (IECA). Estos fármacos han demostrado ser prometedores en estudios preclínicos y clínicos, ralentizando la progresión de la dilatación aórtica y reduciendo el riesgo de complicaciones cardiovasculares (Brooke et al., 2008; Detaint et al., 2016).
- Cirugía cardiovascular: Las técnicas quirúrgicas para el tratamiento de las complicaciones cardiovasculares han mejorado significativamente en la última década, lo que ha conducido a la



*Revista Multidisciplinaria SÚmmum* Vol. I, Núm. 2. (Abril- Junio 2025) ISSN: 3103-1439

realización de la cirugía profiláctica de la aorta ascendente se realiza ahora en etapas más tempranas y con menor morbilidad, lo que mejora el pronóstico de los pacientes con SM (Erbel et al., 2014; Hiratzka et al., 2010).

- Manejo multidisciplinario: El manejo del SM requiere un enfoque multidisciplinario que involucre a especialistas en cardiología, oftalmología, ortopedia, genética y otras áreas relevantes. Este enfoque integral permite abordar las diversas manifestaciones de la enfermedad de los pacientes (Dietz et al., 2016).

No obstante, aún persisten los siguientes desafíos: Predicción de complicaciones: En la comprensión de la fisiopatología del SM, aún existen desafíos en la predicción precisa de complicaciones individuales, como la disección aórtica. Se necesitan más investigaciones para identificar biomarcadores que permitan una estratificación del riesgo más precisa y una personalización del tratamiento (Radonic et al., 2017) y las terapias curativas: Aunque se están investigando terapias dirigidas a la causa subyacente del SM, como la terapia génica y la edición del genoma, aún no se dispone de tratamientos curativos. La investigación en estas áreas es prometedora, pero aún se encuentra en etapas tempranas (Qin et al., 2020).

El campo del síndrome de Marfan está en constante evolución, con avances significativos en la aplicación de nuevas estrategias diagnósticas y terapéuticas. Estos avances ofrecen esperanza para mejorar el pronóstico de las personas con SM. Sin embargo, aún quedan desafíos por superar, y la investigación continua es esencial para lograr una cura definitiva y un manejo óptimo de esta compleja enfermedad.

El SM está caracterizado por problemas cardiovascular, musculoesquelética y ocular. La principal preocupación durante el embarazo radica en la dilatación aórtica, que aumenta el riesgo de ruptura aórtica, eventos potencialmente fatales (Hussain et al., 2020). Otros riesgos contemplan incluyen arritmias y complicaciones pulmonares (Rybicki et al., 2019). El embarazo también puede exacerbar los síntomas musculoesqueléticos, como dolor articular y debilidad muscular (MacCarrick et al., 2018).

El embarazo en las adolescentes, independientemente del SM, se asocia con mayores tasas de complicaciones obstétricas, como parto prematuro y preeclampsia (World Health Organization, 2018). Las adolescentes también enfrentan desafíos psicosociales, como falta de apoyo social, interrupción educativa y dificultades económicas, que pueden afectar negativamente su salud y bienestar (UNFPA, 2021).

En Ecuador, la investigación relativa al síndrome de Marfan y el embarazo en adolescentes es muy limitada y no existen registros públicos o estudios epidemiológicos que aborden esta intersección específica.

El síndrome de Marfan es una enfermedad genética poco común. Aunque no hay datos precisos sobre su prevalencia en Ecuador, se estima que afecta a uno de 5000 personas a nivel mundial. Las personas con síndrome de Marfan pueden experimentar complicaciones cardiovasculares, oculares y musculoesqueléticas.

El embarazo adolescente en Ecuador sigue siendo un desafío importante. De acuerdo al Instituto Nacional de Estadística y Censos (INEC). (2023) en 2021, la tasa de fecundidad adolescente (nacimientos por cada 1,000



*Revista Multidisciplinaria SÚmmum* Vol. I, Núm. 2. (Abril- Junio 2025) ISSN: 3103-1439

mujeres adolescentes entre quince y diecinueve años) fue de 49.4, mostrando una disminución en comparación con años anteriores, pero aún por encima del promedio mundial. El período de mayor reducción fue entre 2017 y 2020. Entre 2008 y 2021, el promedio anual de nacidos vivos, hijos de adolescentes de menos de quince años fue de 2,071. En el mismo período, el promedio anual de nacidos vivos de madres entre quince y diecinueve años fue de 54,241.

El embarazo adolescente está relacionado con múltiples factores, incluyendo: Desigualdad social, falta de acceso a educación sexual integral, pobreza y exclusión social, matrimonios y uniones tempranas, lo que acarrea múltiples consecuencias para las madres y sus hijos, como: riesgos para la salud física y mental de las madres, interrupción de la educación, dificultades económicas, riesgo en el embarazo y el parto, y problemas de salud para los bebés.

Las adolescentes embarazadas enfrentan mayores riesgos de complicaciones durante el embarazo y el parto, así como desafíos sociales y económicos. Considerando estos dos factores, se infiere que las adolescentes con síndrome de Marfan en Ecuador enfrentan un riesgo aún mayor durante el embarazo debido a las posibles complicaciones asociadas con su condición. Es crucial que estas adolescentes reciban atención médica especializada y un seguimiento riguroso durante el embarazo para minimizar los riesgos, tanto para la madre como para el feto.

La falta de datos específicos sobre este tema resalta la necesidad de realizar investigaciones y estudios en Ecuador para comprender mejor la situación y desarrollar estrategias de atención adecuadas. La prevalencia del embarazo adolescente sigue siendo alta, a tenor de los esfuerzos por reducirla (INEC, 2023). Las adolescentes con SM enfrentan barreras adicionales, como el acceso limitado a atención médica especializada y la carencia de conciencia pública sobre su condición (Ministerio de Salud Pública del Ecuador, 2020). Esto puede resultar en un diagnóstico tardío, manejo inadecuado del embarazo y mayores riesgos para la salud materna y fetal.

El manejo del embarazo en adolescentes con SM requiere un enfoque multidisciplinario que incluya cardiólogos, obstetras y genetistas (Campens et al., 2019). El asesoramiento preconcepcional, el monitoreo médico riguroso y el parto, así como el apoyo psicosocial continuo, son cruciales para optimizar los resultados maternos y fetales (Hussain et al., 2020).

## **Conclusiones**

Aunque se han logrado resultados en el tratamiento farmacológico y quirúrgico del SM, aún no se dispone de terapias curativas. La predicción precisa de complicaciones individuales sigue siendo un desafío.

El abordaje integral del SM requiere la colaboración de especialistas de diversas áreas para garantizar un tratamiento óptimo y una atención personalizada a las necesidades de cada paciente.

A pesar de los avances, aún quedan muchas preguntas por responder sobre el SM. La investigación futura es



crucial para desarrollar terapias curativas, mejorar la predicción de complicaciones y optimizar la vida de las personas que lo padecen.

El referido síndrome es una enfermedad desafiante, pero los avances en la investigación están allanando el camino para un futuro con mejores opciones de diagnóstico y tratamiento. La colaboración entre científicos, médicos y pacientes es esencial para seguir avanzando en la lucha contra esta enfermedad.

El embarazo en adolescentes con SM en Ecuador presenta desafíos complejos que requieren atención urgente. Es fundamental mejorar el acceso a atención médica especializada, promover la educación sobre el SM y fortalecer el apoyo psicosocial para esta población vulnerable. A través de un enfoque integral y colaborativo, se puede contribuir a una maternidad más segura y saludable para las adolescentes ecuatorianas con SM.

## Referencias

- Anales de Pediatría Continuada (2014). Adolescencia. Aspectos físicos, psicológicos y sociales. <https://www.elsevier.com/>
- Arnaud, P., et al. (2020). Phenotypic variability in Marfan syndrome and related disorders. GeneReviews®.
- Brooke, B. S., et al. (2008). Angiotensin II blockade and aortic root dilation in Marfan's syndrome. *The New England Journal of Medicine*, 358(26), 2787-2795.
- Campens, L., et al. (2019). Pregnancy in patients with Marfan syndrome: a systematic review and meta-analysis of 183 pregnancies in 108 patients. *European Heart Journal*, 40(48), 3961-3972.
- Detaint, D., et al. (2016). Losartan therapy for aortic root aneurysm in patients with Marfan syndrome: a randomized controlled trial. *JAMA*, 316(12), 1268-1274.
- Dietz, H. C., et al. (2016). Revised criteria for the diagnosis of Marfan syndrome. *Genetics in Medicine*, 18(12), 1125-1133.
- Erbel, R., et al. (2014) Guidelines on the diagnosis and management of aortic diseases: The Task Force on the Diagnosis and Management of Aortic Diseases of the European Society of Cardiology (ESC). *European Heart Journal*, 35(41), 2873-2926.
- Franken, R., et al. (2019). Modifier genes in Marfan syndrome. *Human Mutation*, 40(11), 1895-1907.
- Guyton, A. C., & Hall, J. E. (2016). *Textbook of Medical Physiology* (13th ed.). Elsevier
- Cunningham, F. G., Leveno, K. J., Bloom, S. L., Spong, C. Y., Dashe, J. S., Hoffman, B. L., ... & Sheffield, J. S. (2014). *Williams Obstetrics* (24th ed.). McGraw-Hill Education.
- Hussain, F., et al. (2020). Pregnancy and Marfan syndrome: a review of the literature and management recommendations. *Current Opinion in Cardiology*, 35(5), 473-480.
- Instituto Nacional de Estadística y Censos (INEC). (2023). Registro Estadístico de Nacidos Vivos y Defunciones Fetales 2022.
- Lindsay, M. E., & Dietz, H. C. (2011). Lessons on the pathogenesis of aneurysm from heritable conditions. *Nature*, 473(7347), 308-316.
- Loeys, B. L., et al. (2010). Revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 47(7), 476-485.
- MacCarrick, G., et al. (2018). Musculoskeletal manifestations in pregnancy and the postpartum period. *Best Practice & Research Clinical Rheumatology*, 32(1), 42-55.
- Ministerio de Salud Pública del Ecuador. (2020). Plan Nacional de Salud Sexual y Salud Reproductiva 2017-2021.



- Ministerio de Salud Pública del Ecuador (2020). Plan Nacional de Salud Sexual y Salud Reproductiva 2017-2021.
- ONU Mujeres Ecuador. (2023). Mujeres, Niñas y Adolescentes: Perfil de País Según la Igualdad de Género.
- Organización Mundial de la Salud (OMS, 2023). Adolescent pregnancy. <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/adolescent-pregnancy>
- Primicias. (2024, Junio 25). Baja 22 puntos tasa de embarazo en niñas y adolescentes en Ecuador, asegura Salud.
- Primicias. (2023, Julio 12). Más de 53.000 niñas y adolescentes embarazadas en Ecuador en 2022.
- Profamilia (2023). Adolescencia y pubertad. <https://profamilia.org.co/>
- Qin, Z., et al. (2020). CRISPR/Cas9-mediated gene correction for Marfan syndrome in mice. *Circulation*, 142(25), 2464-2477.
- Radonic, T., et al. (2017). Biomarkers for prediction of aortic events in Marfan syndrome a systematic review. *European Journal of Human Genetics*, 25(12), 1306-1314.
- Rybicki, F. J., et al. (2019). Cardiovascular imaging in pregnancy: part 1, physiologic changes and nonobstetric conditions. *Radiographics*, 39(5), 1358-1375.
- Stanford Children's Health (2023). Puberty: Adolescent Female. <https://www.stanfordchildrens.org/en/classes/community/pre-teen-teen-parent.html>
- Stheneur, C., et al. (2017). Preimplantation genetic diagnosis for Marfan syndrome. *Prenatal Diagnosis*, 37(1), 42-47.
- UNFPA. (2021). My Body is My Own: Claiming the Right to Autonomy and Self-determination. United Nations Population Fund.
- Valderrama Zurián FJ, Martín Gutiérrez V, Sorlí JV, Mingarro Castillo M, Ejarque Doménech I, Ortiz Uriarte R, et al (2009) Síndrome de Marfan. *Aten Prim* [Internet]. 2009. DOI: <https://doi.org/10.1016%2Fj.aprim.2008.07.015>
- Verhagen, J. M. A., et al. (2016). Prenatal diagnosis of Marfan syndrome and related disorders: experiences from a national referral centre. *Prenatal Diagnosis*, 36(7), 601-608.
- World Health Organization. (2018). Adolescent pregnancy
- Iams HD. (2010) Diagnosis and management of Marfan syndrome. DOI: <https://doi.org/10.1249/jsr.0b013e3181d4066c>
- Serrano Ricardo G, Marcano Sanz LE, Bacallao Carril D. (2012) Consideraciones cardiovasculares del síndrome de Marfán en edades pediátricas. *Rev Cubana Ped* [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_abstract&pid=S0034-75312012000200007&lng=es&nrm=iso&tlng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0034-75312012000200007&lng=es&nrm=iso&tlng=es)