



ORIGINAL

Evaluation and Prioritization of Training Programs for the Management of Marfan Syndrome

Evaluación y priorización de programas de formación para el manejo del Síndrome de Marfan

Manuel Conrado Ezcurdia Barzaga¹  , Carlos Alejandro Troya Altamirano¹  , Evelyn Carolina Betancourt Rubio¹  

¹Universidad Regional Autónoma de Los Andes. Santo Domingo, Ecuador.

Citar como: Ezcurdia Barzaga MC, Troya Altamirano CA, Betancourt Rubio EC. Evaluation and Prioritization of Training Programs for the Management of Marfan Syndrome. Data and Metadata. 2023; 2:344. <https://doi.org/10.56294/dm2023344>

Enviado: 16-06-2023

Revisado: 24-09-2023

Aceptado: 21-12-2023

Publicado: 22-12-2023

Editor: Adrián Alejandro Vitón Castillo 

ABSTRACT

Introduction: Marfan Syndrome has been a connective tissue disease affecting multiple systems of the body, requiring an interdisciplinary diagnostic and therapeutic approach. The variability in presentation and potential complications underscored the need for precise and specialized medical training. Therefore, the general objective of this research is to evaluate specific training programs to improve the diagnosis and management of Marfan Syndrome by identifying critical gaps in current medical practice.

Method: multicriteria decision-making methodologies were used, including the AHP Saaty method to quantify the incidence of diagnostic gaps and the MOORA method to prioritize medical training programs based on the improvement of the diagnosis and treatment of Marfan Syndrome.

Results: the analysis revealed that insufficient knowledge and incomplete clinical evaluations are the main gaps. Priority training programs included the advanced course in clinical genetics and the training program in echocardiography, noted for their direct capacity to improve clinical outcomes.

Conclusions: medical education in genetics and echocardiography must be prioritized to effectively address Marfan Syndrome. The implementation of these programs constitutes the support to close the identified gaps. Thus, they significantly improve early diagnosis and management of complications, promoting interdisciplinary collaboration in patient care.

Keywords: Genetics; Diagnosis; Training; Echocardiography.

RESUMEN

Introducción: el Síndrome de Marfan ha constituido una enfermedad del tejido conectivo que afecta múltiples sistemas del cuerpo, que requiere de un enfoque diagnóstico y terapéutico interdisciplinario. La variabilidad en la presentación y las complicaciones potenciales subrayaron la necesidad de una formación médica precisa y especializada. Por ende, la presente investigación tiene como objetivo general evaluar los programas de formación específicos para mejorar el diagnóstico y manejo del síndrome de Marfan, al identificar brechas críticas en la práctica médica actual.

Método: se emplearon metodologías de decisión multicriterio, al incluir el método AHP Saaty para cuantificar la incidencia de brechas diagnósticas y el método MOORA para priorizar programas de formación médica basados en la mejora del diagnóstico y tratamiento del síndrome de Marfan.

Resultados: el análisis ha revelado que el conocimiento insuficiente y las evaluaciones clínicas incompletas son las principales brechas. Conjuntamente a los programas prioritarios de formación incluyeron el curso avanzado de genética clínica y el programa de capacitación en ecocardiografía, destacados por su capacidad directa para mejorar los resultados clínicos.

Conclusiones: la educación médica en genética y ecocardiografía debe ser prioritaria para abordar eficazmente el síndrome de Marfan. La implementación de estos programas constituye el soporte para cerrar las brechas identificadas. De modo que mejoran significativamente el diagnóstico precoz y la gestión de las complicaciones, al fomentar una colaboración interdisciplinaria en el cuidado del paciente.

Palabras clave: Genética; Diagnóstico; Capacitación; Ecocardiografía.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Marfan es una enfermedad del tejido conectivo de herencia autosómica dominante,^(1,2) que afecta a uno de cada 3000 a 5000 individuos.⁽³⁾ Este trastorno compromete principalmente la fibrilina-1, una proteína clave para la integridad estructural del tejido conectivo.⁽⁴⁾ Dada su complejidad y las variadas enfermedades asociadas al tejido conectivo, como lupus eritematoso, esclerodermia, y síndrome de Ehlers-Danlos, es crucial entender a fondo estas condiciones para un manejo efectivo del síndrome de Marfan.⁽⁵⁾

Por consiguiente, las capacitaciones a profesionales en genética clínica y evaluaciones diagnósticas especializadas son esenciales para conocer esta enfermedad. Entre las características de este padecimiento, se encuentran las mutaciones en el gen FBN1 que afectan no solo la predisposición al síndrome,⁽⁶⁾ sino también la expresión de sus manifestaciones clínicas. Estas incluyen alteraciones esqueléticas como la aracnodactilia, complicaciones cardiovasculares graves como la dilatación de la raíz aórtica,⁽⁷⁾ y problemas oculares como la ectopia lentis.⁽⁸⁾ Reconocer estos signos de manera temprana y aplicar tratamientos basados en evidencia son cruciales.⁽⁹⁾ Esto incluye cirugías preventivas y restricciones de actividad física para mitigar los riesgos.⁽¹⁰⁾

La implementación de los criterios de Ghent revisados para el diagnóstico y la relevancia creciente de la genética clínica subrayan los avances en el abordaje de esta enfermedad.⁽¹¹⁾ Sin embargo, es vital que la formación médica continúe actualizándose para mantenerse al día con los progresos en el tratamiento de este complejo síndrome.⁽¹²⁾ Por tanto, el estudio tiene como objetivo general:

- Evaluar la eficacia de programas de formación específicos para mejorar el diagnóstico y manejo del síndrome de Marfan, al identificar brechas críticas en la práctica médica actual.
- Entre los objetivos específicos a analizar se encuentran:
 - Identificar y cuantificar las brechas en el conocimiento y habilidades diagnósticas entre los profesionales de la salud respecto al síndrome de Marfan, al utilizar herramientas de evaluación como el método AHP Saaty.
 - Evaluar la efectividad de programas clave para mejorar el diagnóstico y manejo del síndrome de Marfan.

MÉTODO

Proceso Jerárquico Analítico Saaty Técnica del Análisis Multicriterio (AHP DE SAATY)

El Proceso Analítico Jerárquico (AHP), desarrollado por Thomas Saaty en 1980, es una técnica matemática ampliamente utilizada para la toma de decisiones multicriterio. AHP estructura problemas en una jerarquía que incluye un objetivo principal, criterios intermedios y alternativas de decisión en el nivel inferior. Saaty ideó AHP como una herramienta para cuantificar elementos difíciles de medir en decisiones técnicas, económicas, políticas, sociales y culturales. Además de su capacidad para manejar complejidad mediante estructuras jerárquicas, AHP destaca por permitir mediciones que integran factores subjetivos y objetivos. Finalmente, aunque su nombre sugiere un enfoque analítico, AHP es esencialmente sistémico, enfocándose en soluciones holísticas que consideran interdependencias dentro de la estructura jerárquica.⁽¹³⁾

El proceso se basa en varias etapas. La formulación del problema de la toma de decisiones en una estructura jerárquica es la primera y principal etapa. Esta etapa es donde el tomador de decisiones debe desglosar el problema en sus componentes relevantes. La jerarquía básica está compuesta por: metas u objetivos generales, criterios y alternativas. La jerarquía está construida de manera que los elementos sean del mismo orden de magnitud y puedan relacionarse con algunos del siguiente nivel (figura 1) (ver tabla 1).

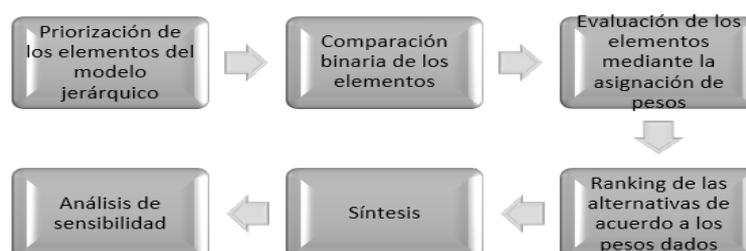


Figura 1. Metodología AHP de Saaty

Tabla 1. Escala de evaluación de Saaty	
Escala	
9 Extremadamente más preferido	3 Moderadamente más preferido
7 Muy poderosamente más preferido	1 Igualmente preferido
5 Poderosamente más preferido	

A continuación, se presenta un algoritmo para el cálculo de éste (este debe aplicarse para todos los criterios:

- Para cada línea de la matriz de comparación por pares determinar una suma ponderada con base a la suma del producto de cada celda por la prioridad de cada alternativa o criterio correspondiente
- Para cada línea, dividir su suma ponderada por la prioridad de su alternativa o criterio correspondiente
- Determinar la media λ_{max} del resultado de la etapa anterior
- Calcular el índice de consistencia(CI) para cada alternativa o criterio (1).

$$CI = \frac{\lambda_{max} - m}{m - 1} \tag{1}$$

Donde m es el número de alternativas

- Determinar el Índice Aleatorio (IA) de la tabla 2.
- Determinar el índice de cociente de consistencia (la razón entre el índice de consistencia y el índice aleatorio).

Tabla 2. Índice aleatorio para el cálculo del coeficiente de consistencia			
Número de alternativas para la decisión n	Índice aleatorio	Número de alternativas para la decisión n	Índice aleatorio
3	0,58	7	1,32
4	0,9	8	1,41
5	1,12	10	1,49
6	1,24		

Método MOORA

El método Optimización multi-objetivo por análisis de radio proporción (MOORA, por sus siglas en inglés) fue introducido por Brauers y Zavadskas.⁽¹⁴⁾ La idea básica de este procedimiento es calcular el rendimiento global de cada alternativa como la diferencia entre las sumas de sus rendimientos normalizados que pertenecen a los criterios de costo y beneficio. Antes de iniciar, es importante tener bien definidos todos los atributos y considerar que todos estos deben ser mensurables, es decir, que puedan ser medidos o valorados con respecto a cada una de las alternativas.^(15,16) A continuación, se describe detalladamente el procedimiento para la implementación de dicho método.

Planteamiento de MDF

El método comienza con la identificación de alternativas y criterios disponibles. Luego, se construye la matriz de toma de decisiones, que contiene n filas que representan las alternativas A_1, \dots, A_n en la evaluación, y J+L las columnas que representan los criterios bajo evaluación (J criterios cuantitativos y L criterios cualitativos). De esta forma, la matriz de decisión final (MDF) se calcula al usar la ecuación (2).

$$MDF = [VO, VST] = \begin{bmatrix} A^1 \\ A^2 \\ \vdots \\ A^n \end{bmatrix} \begin{bmatrix} x_1^1 & \dots & x_j^1 & x_{j+1}^1 & \dots & x_{j+L}^1 \\ x_1^2 & \dots & x_j^2 & x_{j+1}^2 & \dots & x_{j+L}^2 \\ \vdots & \vdots & \vdots & \vdots & \vdots & \vdots \\ x_1^n & \dots & x_j^n & x_{j+1}^n & \dots & x_{j+L}^n \end{bmatrix} \tag{2}$$

Dónde A_i representan las alternativas, para $i=1 \dots n$, y x_j^i representa las entradas de la alternativa i con respecto al criterio j.

Calcular la matriz de decisión normalizada

Es factible que los criterios de calificación se expresen en diversas unidades o escalas de medida; por lo que, la normalización se lleva a cabo. Donde la norma euclidiana se obtiene de acuerdo con la ecuación (3) al criterio x_j .

$$|X_j| = \sqrt{\sum_1^n x_i^2} \quad (3)$$

Por lo tanto, la normalización de cada entrada en el MDF se lleva a cabo de acuerdo con la ecuación (4).

$$Nx_{ij} = \frac{x_{ij}}{|X_j|} \quad (4)$$

Los resultados obtenidos son valores adimensionales que carecen de escala, lo que permite que las operaciones entre los criterios sean aditivas.

Calcular la matriz de decisión normalizada ponderada

Al tener en cuenta la diferente importancia de los criterios, las calificaciones ponderadas normalizadas WNx_{ij} se calculan con la ecuación (5).

$$WNx_{ij} = w_i \cdot Nx_{ij} \quad (5)$$

Selección de alternativas mediante la distancia a punto de referencia al usar Tchebycheff. Se construye el punto o alternativa de referencia $R[r_j]$. Este punto de referencia se construye con la mejor evaluación para cada criterio.

Para medir la distancia entre cada alternativa y el punto de referencia se utiliza la métrica de Tchebycheff (6).

$$Dist_{(i,j)} = \{max_j |r_j - WNx_{ij}|\} \quad (6)$$

Se ordenan las alternativas de acuerdo a la menor distancia (7).

$$min_i = \{max_j |r_j - WNx_{ij}|\} \quad (7)$$

Método entropía

Este método fue propuesto por Zeleny en 1982. Parte del supuesto de que la importancia relativa de un criterio debe ser proporcional a la cantidad de información intrínsecamente aportada por el conjunto de las alternativas respecto a dicho criterio. La entropía mide la incertidumbre en la información formulada al usar la teoría de la probabilidad.⁽¹⁷⁾ Indica que una distribución amplia representa más incertidumbre que la de una distribución con picos pronunciados.⁽¹⁸⁾

Cuanto mayor diversidad haya en las evaluaciones (valores) de las alternativas, mayor importancia deberá tener dicho criterio en la decisión final, ya que posee mayor poder de discriminación entre las alternativas. El método mide la diversidad de un criterio, a través de la entropía. La entropía calculada es tanto mayor cuanto más similares son las evaluaciones de las alternativas consideradas. El método entropía se calcula en los siguientes pasos:

Paso 1. Construcción de la matriz de decisión.

$$\begin{bmatrix} r_{11} & r_{12} & \dots & r_{1n} \\ r_{21} & r_{22} & \dots & r_{2n} \\ \dots & \dots & \dots & \dots \\ r_{m1} & r_{m2} & \dots & r_{mn} \end{bmatrix}$$

Paso 2. Cálculo de la matriz de decisión normalizada P_{ij} , el objetivo de la normalización es obtener valores sin dimensiones de diferentes criterios para hacer comparaciones entre ellos. Se calcula al usar la ecuación (8).

$$P_{ij} = \frac{x_{ij}}{\sum_{i=1}^m x_{ij}} \quad (8)$$

Paso 3. Cálculo de la entropía E_j , mediante la ecuación (9)

$$E_j = -k \left(\sum_{i=1}^m P_{ij} \ln(p_{ij}) \right), \text{ donde } t = 1, 2, 3, \dots, n. \quad (9)$$

Donde $k = 1/\ln m$ es una constante que garantiza $0 \leq E_j \leq 1$ y m es el número de alternativas.

Paso 4. Cálculo de la diversidad de criterio D_j , la ecuación (10) permite calcular este parámetro.

$$D_j = 1 - E_j \quad (10)$$

Paso 5. Cálculo del peso normalizado de cada criterio W_j , mediante la ecuación (11).

$$W_j = \frac{D_j}{\sum_{i=1}^m D_j} \quad (11)$$

DESARROLLO

Presentación de caso clínico

Identificación del paciente: adolescente femenina de 14 años, actualmente estudiante de secundaria, que presenta una historia clínica notable por malformaciones torácicas, similar a antecedentes familiares donde tanto su padre como su hermano presentan pectus excavatum y laxitud articular.

Motivo de consulta: la paciente fue referida al servicio médico debido a episodios de dolor precordial desencadenados por actividad física, especialmente durante las clases de educación física. Este dolor le obliga a cesar la actividad y mantenerse en reposo hasta que el dolor se resuelve en un periodo de aproximadamente 10 minutos. Este síntoma se acompaña de disnea leve.

Hallazgos al examen físico: durante la evaluación, la paciente mostró una estatura significativamente mayor para su edad, alcanzando los 178 cm. Se observaron anomalías físicas como un tórax en forma de pectus excavatum y una notable laxitud articular. Se destacaron también dedos notoriamente alargados tanto en manos como en pies, y un signo de la muñeca positivo donde el pulgar al rodear la muñeca opuesta cubre completamente la uña del quinto dedo. Se notó además pies planos con caída del arco. Otros rasgos incluyeron dolicocefalo (cabeza alargada) y prognatismo mandibular severo. A la auscultación, se detectó un soplo diastólico II/VI en el foco aórtico y se informaron problemas de visión.

Evaluación diagnóstica: los estudios diagnósticos revelaron hallazgos significativos:

- Radiografía de tórax: confirmó la presencia de una deformidad esternal tipo pectus excavatum.
- Ecocardiografía: mostró una enfermedad de la raíz aórtica caracterizada por una ligera dilatación aneurismática, que a su vez causaba una ligera insuficiencia aórtica.
- Evaluación oftalmológica: se confirmó la ectopia del cristalino.

Discusión: este caso presenta un espectro clínico típico del síndrome de Marfan, al destacar la importancia de una evaluación integral ante la presencia de características físicas distintivas y antecedentes familiares de malformaciones torácicas y laxitud articular. Los síntomas cardiovasculares y oculares subrayan la relevancia de una detección temprana y manejo adecuado de las complicaciones asociadas a este síndrome genético.

Identificación de brechas en el conocimiento y habilidades diagnósticas entre los profesionales de la salud respecto al Síndrome de Marfan

La siguiente tabla agrupa las brechas en categorías temáticas (ver tabla 3), al facilitar la identificación de áreas críticas que requieren intervenciones dirigidas para mejorar el diagnóstico y manejo del Síndrome de Marfan. Cada grupo refleja un aspecto crucial de la práctica médica que, si se mejora, puede contribuir significativamente a un enfoque más efectivo y coordinado en el tratamiento de esta compleja condición.

Código	Grupo	Brechas incluidas	Descripción Detallada
G1	Seguimiento y monitoreo.	Seguimiento inadecuado.	La falta de un protocolo de seguimiento y monitoreo continuo impide la adecuada supervisión de la evolución clínica y la respuesta al tratamiento en pacientes.

G2	Genética y pruebas diagnósticas.	Manejo inadecuado de datos genéticos	Falta de acceso o interpretación incorrecta de pruebas genéticas, lo que puede impedir confirmar el diagnóstico, especialmente sin un claro historial familiar.
G3	Diagnóstico diferencial.	Interpretación errónea de síntomas esqueléticos	La variabilidad en síntomas esqueléticos y la interpretación incorrecta puede llevar a diagnósticos equivocados o retrasados.
G4	Evaluaciones clínicas específicas.	Evaluación cardiovascular incompleta, detección tardía de manifestaciones oculares	La insuficiencia en realizar evaluaciones cardíacas detalladas y exámenes oftalmológicos regulares omite hallazgos claves para el diagnóstico temprano.
G5	Coordinación y colaboración interdisciplinaria.	Falta de seguimiento interdisciplinario	La carencia de un enfoque colaborativo entre distintas especialidades médicas puede resultar en una evaluación y manejo clínico fragmentados.
G6	Educación y conocimiento.	Conocimiento insuficiente	Falta de formación específica sobre el síndrome de Marfan entre profesionales de salud, lo que conduce a un reconocimiento tardío o incorrecto de la enfermedad.

Posterior a visualizar las brechas existentes, se procede usar el método AHP Saaty para identificar el nivel de incidencia en el diagnóstico de esta afección (ver tabla 4 y 5)

Tabla 4. Matriz normalizada

Criterios	F1	F2	F3	F4	F5	F6	PESO
G1	0,06	0,02	0,02	0,05	0,08	0,06	0,05
G2	0,06	0,07	0,17	0,03	0,08	0,17	0,10
G3	0,06	0,02	0,06	0,03	0,08	0,17	0,07
G4	0,31	0,34	0,29	0,14	0,11	0,17	0,23
G5	0,06	0,07	0,06	0,03	0,08	0,06	0,06
G6	0,44	0,48	0,40	0,72	0,56	0,39	0,50

Tabla 5. Análisis de la consistencia del ejercicio

Criterios	Valores propios aproximados		
G1	0,31	6,434865777	Valor propio= 6,62128 IC=0,12 RC=0,10<=0,10 Consistente
G2	0,63	6,479393302	
G3	0,42	6,043612176	
G4	1,60	7,024084315	
G5	0,39	6,626324031	
G6	3,55	7,119387073	

Tabla 6. Acción de formación P1

Código	P1
Acción de formación	Conferencia anual sobre innovaciones en tratamiento y manejo de enfermedades.
Descripción	Reunión de expertos para discutir avances en tratamiento y manejo del Síndrome de Marfan.
Alcance	Internacional.
Tiempo estimado	2-3 días.
Beneficios	Actualización sobre avances recientes, promoción de enfoques multidisciplinarios.
Relación con el paciente	Mejora en el manejo integral del paciente.

El Grupo G6: educación y conocimiento se considera el más importante. La razón principal se debe que una base sólida de conocimiento impacta directamente en la capacidad de los profesionales de la salud para identificar sospechas del síndrome de Marfan. Una buena formación y preparación clínica permite realizar evaluaciones adecuadas, y comprender la necesidad de referencias a especialistas y pruebas específicas. Sin un entendimiento profundo de la enfermedad, es difícil aplicar correctamente los otros aspectos del diagnóstico y manejo del Síndrome de Marfan. Por tanto, se determinan 6 acciones de formación a evaluar para minimizar la brecha analizada y determinar el peso resultante de cada una de ellas (tabla 6 al 11).

Tabla 7. Acción de formación P2	
Código	P2
Acción de formación	Taller de evaluación oftalmológica.
Descripción	Formación para detectar y manejar alteraciones oculares en trastornos del tejido conectivo.
Alcance	Local.
Tiempo estimado	1 semana.
Beneficios	Mejora en el manejo de alteraciones oculares, educación especializada.
Relación con el paciente	Atención oportuna y especializada en salud ocular.

Tabla 8. Acción de formación P3	
Código	P3
Acción de formación	Seminario de diagnóstico diferencial en patologías del tejido.
Descripción	Enseñanza sobre el diagnóstico diferencial de trastornos del tejido conectivo mediante clínica y genética.
Alcance	Nacional.
Tiempo estimado	3 días.
Beneficios	Aumento de precisión diagnóstica y reducción de diagnósticos erróneos.
Relación con el paciente	Diagnóstico correcto y tratamiento adecuado.

Tabla 9. Acción de formación P4	
Código	P4
Acción de formación	Curso avanzado de genética clínica.
Descripción	Formación en genética de enfermedades del tejido conectivo, al incluir pruebas genéticas y consejería.
Alcance	Nacional/Internacional.
Tiempo estimado	1 semestre.
Beneficios	Mejora en la comprensión genética y precisión en diagnóstico.
Relación con el paciente	Mejor diagnóstico y enfoque personalizado en el tratamiento.

Tabla 10. Acción de formación P5	
Código	P5
Acción de formación	Programa de capacitación en ecocardiografía.
Descripción	Capacitación especializada en ecocardiografía para la evaluación cardíaca en trastornos del tejido conectivo.
Alcance	Regional.
Tiempo estimado	6 semanas.
Beneficios	Identificación temprana de complicaciones cardíacas e intervención temprana.
Relación con el paciente	Prevención de complicaciones graves.

Código	P6
Acción de formación	Simposio interdisciplinario sobre manejo clínico del síndrome de Marfan.
Descripción	Discusiones y talleres que promueven la integración de conocimientos y estrategias entre diferentes especialidades médicas involucradas en el manejo del síndrome de Marfan.
Alcance	Nacional/Internacional.
Tiempo estimado	2 días.
Beneficios	Fortalecimiento de la colaboración interdisciplinaria y mejora en el manejo clínico integral.
Relación con el paciente	Optimización de la atención y manejo de los pacientes.

Antes de emplear el método MOORA, se procede a definir los criterios de evaluación para cada alternativa. A continuación, se proponen seis criterios de medición y se elabora una matriz de decisión para definir los pesos de los criterios mediante el método entropía.

Criterios de medición:

- Impacto en la mejora del tratamiento (Criterio positivo) (C1): medida de cómo el programa de acción mejora el manejo y tratamiento del síndrome de Marfan.
- Impacto en la mejora del diagnóstico (Criterio positivo) (C2): medida de cómo el programa de acción incrementa la precisión en el diagnóstico del síndrome de Marfan.
- Costo de implementación (Criterio negativo) (C3): costos asociados a la implementación del programa de acción, que idealmente deberían ser minimizados.
- Capacidad de formación (Criterio positivo) (C4): la amplitud y profundidad del conocimiento que el programa de acción proporciona a los participantes.
- Sostenibilidad a largo plazo (Criterio positivo) (C5): evaluación de cómo el programa de acción puede mantenerse y evolucionar con el tiempo.
- Alcance de impacto (Criterio positivo) (C6): medida del alcance geográfico y demográfico del impacto del programa de acción.

Desarrollo del método entropía

Al definir los criterios, se procede a calcular los pesos de cada criterio al utilizar el método de entropía, para ello, se procede usar una escala de importancia del 1 al 100. Posterior, se normaliza la matriz de decisión y luego se procedes con los cálculos de entropía y de divergencia (ver tabla 12 y 13).

Formación	C1	C2	C3	C4	C5	C6
P1	12	73	12	26	88	21
P2	50	72	76	33	47	21
P3	95	45	36	59	22	66
P4	32	17	38	79	46	61
P5	98	13	87	22	28	46
P6	48	16	75	36	65	45

Formación	C1	C2	C3	C4	C5	C6
P1	0,036	0,309	0,037	0,102	0,297	0,081
P2	0,149	0,305	0,235	0,129	0,159	0,081
P3	0,284	0,191	0,111	0,231	0,074	0,254
P4	0,096	0,072	0,117	0,310	0,155	0,235
P5	0,293	0,055	0,269	0,086	0,095	0,177
P6	0,143	0,068	0,231	0,141	0,220	0,173

Una vez definido P_{ij} , se procede a calcular los valores de la entropía E_j de cada variable, la diversidad de criterio (D_j) y los pesos normalizados de cada criterio (W_j). Los resultados se indican en la tabla 14, según las ecuaciones (9), (10) y (11) respectivamente.

Tabla 14. Cálculo E_j, D_j, W_j según el método entropía

Criterios	E_j	D_j	W_j	Orden
C1	0,906	0,094	0,21	2
C2	0,878	0,122	0,27	1
C3	0,92	0,008	0,17	3
C4	0,941	0,059	0,13	4
C5	0,944	0,056	0,11	5
C6	0,952	0,048	0,11	6

Desarrollo del método MOORA

A continuación, se procede a evaluar la matriz de decisión para ayuda a visualizar y comparar cómo cada acción de formación se alinea con los objetivos globales de la formación médica relacionada con el síndrome de Marfan. Al utilizar el método MOORA, se puede proceder a realizar una optimización multiobjetivo para identificar la acción de formación más adecuado basado en los criterios establecidos (ver tabla de la 15 a la 18). Conjuntamente, este método permite evaluar múltiples criterios, algunos de los cuales deben ser maximizados (criterios positivos) y otros minimizados (criterio negativo).

Tabla 15. Matriz de decisión final

Formación	C1	C2	C3	C4	C5	C6
	Max	Max	Min	Max	Max	Max
P1	90	95	70	95	85	90
P2	85	90	60	90	80	85
P3	90	85	50	80	75	80
P4	85	80	40	75	70	75
P5	80	75	30	70	90	95
P6	88	88	55	85	95	88

Tabla 16. Matriz normalizada

Formación	C1	C2	C3	C4	C5	C6
	Max	Max	Min	Max	Max	Max
P1	0,425	0,452	0,545	0,468	0,418	0,428
P2	0,402	0,428	0,467	0,443	0,394	0,405
P3	0,425	0,405	0,389	0,394	0,369	0,381
P4	0,402	0,381	0,311	0,369	0,345	0,357
P5	0,378	0,357	0,233	0,345	0,443	0,452
P6	0,416	0,419	0,428	0,418	0,468	0,419
w	0,21	0,27	0,17	0,13	0,11	0,11

Tabla 17. Matriz normalizada y ponderada

Formación	C1	C2	C3	C4	C5	C6
	Min	Max	Max	Max	Max	Max
P1	0,089	0,122	0,093	0,061	0,046	0,045
P2	0,084	0,116	0,079	0,058	0,043	0,043
P3	0,089	0,109	0,066	0,051	0,041	0,040
P4	0,084	0,103	0,053	0,048	0,038	0,037

P5	0,079	0,096	0,040	0,045	0,049	0,047
P6	0,087	0,113	0,073	0,054	0,051	0,044
r_j	0,089	0,122	0,040	0,061	0,051	0,047

Tabla 18. Evaluación de cada alternativa por distancia a punto de referencia

							Max	Orden
P1	0,000	0,000	0,053	0,000	0,005	0,002	0,053	5
P2	0,005	0,006	0,039	0,003	0,008	0,004	0,039	4
P3	0,000	0,013	0,026	0,010	0,010	0,007	0,026	2
P4	0,005	0,019	0,013	0,013	0,013	0,010	0,019	1
P5	0,010	0,026	0,000	0,016	0,002	0,000	0,026	2
P6	0,002	0,009	0,033	0,007	0,000	0,003	0,033	3

Estas calificaciones reflejan la importancia relativa de cada acción de formación en términos de contribuir directamente a la mejora de la capacidad diagnóstica y de manejo del síndrome de Marfan por parte de los profesionales de la salud. Cada acción de formación tiene un lugar y valor en un programa de educación médica bien redondeado. En función con los resultados obtenidos, el método MOORA define que el curso de genética y el programa de capacitación en ecocardiografía resaltan debido al impacto directo en el diagnóstico y tratamiento del síndrome de Marfan. En cuanto a las demás acciones de formación reflejan la importancia relativa según la jerarquía en cuanto a la preparación del profesional de la salud referente al tratamiento de este padecimiento.

RESULTADOS

La revisión de las brechas en el diagnóstico y manejo del síndrome de Marfan revela áreas fundamentales donde las intervenciones dirigidas pueden mejorar significativamente la competencia médica. El uso del método AHP Saaty ha cuantificado la importancia de cada grupo de brechas, al identificar la educación y el conocimiento como los aspectos más críticos. Esta área es crucial porque la falta de comprensión profunda del síndrome puede impedir un diagnóstico y manejo adecuados de la enfermedad. Por otro lado, la aplicación del método MOORA ha destacado dos programas específicos, el curso avanzado de genética clínica y el programa de capacitación en ecocardiografía, como vitales para la formación médica efectiva. Estos programas no solo impactan directamente en la calidad del diagnóstico y tratamiento, sino que también establecen una base sólida sobre la cual otros entrenamientos específicos pueden construirse.

DISCUSIÓN

Los análisis revelan que una formación adecuada en genética y ecocardiografía es indispensable para el manejo efectivo del Síndrome de Marfan, al destacar la necesidad de priorizar estos cursos en la educación médica. La genética proporciona la base para entender las complejidades de la enfermedad, mientras que la ecocardiografía es esencial para gestionar las complicaciones cardiovasculares, que son las más críticas y potencialmente mortales asociadas con el síndrome. Adicionalmente, la jerarquización propuesta a través del método MOORA sugiere una secuencia de formación que comienza con una base robusta en conocimiento genético, seguida por el entrenamiento en habilidades diagnósticas diferenciadas y técnicas de evaluación específicas. Esto no solo optimiza el uso de recursos educativos, sino que también asegura que cada etapa de formación sea relevante y basada en el conocimiento acumulado, esencial para el manejo holístico y multidisciplinario del síndrome de Marfan.

CONCLUSIONES

La educación médica en relación con el síndrome de Marfan debe priorizar inicialmente la comprensión profunda de la genética del síndrome, seguida por una formación intensiva en ecocardiografía. Esto es debido a que un entendimiento sólido de la genética permite a los profesionales identificar con precisión las manifestaciones del síndrome. Mientras que la capacitación en ecocardiografía es crítica para manejar las complicaciones cardiovasculares, que son las más riesgosas para los pacientes con el síndrome de Marfan. La secuencia estructurada de esta formación asegura que los médicos estén bien equipados para abordar tanto la base etiológica como las manifestaciones clínicas más críticas de la enfermedad.

Las brechas identificadas en la práctica médica, se han encontrado especialmente en las áreas de seguimiento y monitoreo, manejo de datos genéticos, y evaluaciones clínicas específicas, que deben abordarse mediante intervenciones dirigidas. El establecimiento de protocolos estandarizados de seguimiento y la inclusión de

formación especializada en la interpretación de pruebas genéticas y la realización de evaluaciones cardíacas y oftalmológicas completas son esenciales para mejorar el diagnóstico y el tratamiento del síndrome de Marfan. Estas mejoras pueden facilitar la detección temprana y mejorar significativamente los resultados de los pacientes.

La gestión efectiva del Síndrome de Marfan requiere una colaboración interdisciplinaria robusta, dado que la enfermedad afecta múltiples sistemas del cuerpo. Los programas educativos, como el simposio interdisciplinario sobre manejo clínico del síndrome de Marfan, son cruciales para facilitar esta colaboración. Estos programas deben enfocarse en unir diversas especialidades médicas, al incluir genética, cardiología, oftalmología y ortopedia, para asegurar un enfoque holístico y coherente en el manejo de la enfermedad. Fomentar la integración del conocimiento y la experiencia entre diferentes disciplinas mejora la capacidad de los profesionales de salud. De modo que proporciona un cuidado integral y personalizado a los pacientes con el síndrome de Marfan.

REFERENCIAS

1. Ng K, Qu B, Cao Q, Liu Z, Guo D, Charlotte Aimee Y, et al. Predicting Marfan Syndrome in Children With Congenital Ectopia Lentis: Development and Validation of a Nomogram. *Translational vision science & technology*. 2024;13(3):15.
2. Narula N, Devereux RB, Arbustini E, Ma X, Weinsaft JW, Girardi LN, et al. Risk of Type B Dissection in Marfan Syndrome. *Journal of the American College of Cardiology*. 2023;82(21):2009-17.
3. Moscatelli S, Fortuni F, Naqvi N, Raad M, Pennell D, Voges I, et al. Paediatric Marfan Syndrome: What Cardiovascular Magnetic Resonance Can Tell Us? *Journal of cardiovascular magnetic resonance*. 2024;26(SUPPLEMENT 1):2-7.
4. Cox K, Oquendo YA, Liang D, Selamet Tierney ES. Aortic root dilation in adult patients with Marfan syndrome: Does aortic root stiffness matter? *JTCVS Open*. 2022;10(June):113-20.
5. Gomes Coelho S, G. Almeida A. Síndrome de Marfan revisitada - da genética à clínica. *Revista Portuguesa de Cardiologia*. 2020;39(4):215-26.
6. Yoon E, Lee JK, Park TK, Chang S-A, Huh J, Kim J-W, et al. Experience of reassessing FBN1 variants of uncertain significance by gene-specific guidelines. *Journal of Medical Genetics*. 2024;61(1):57-60.
7. Pim van O, Vivian de W, Gottwald LM, R.J R, Scholte AJ, Dickinson MG, et al. Abnormal aortic hemodynamics are associated with risk factors for aortic complications in patients with marfan syndrome. *International journal of cardiology Heart & vasculature*. 2022;43(December):2-5.
8. Sivaraman K, Sawarkar DP, Pankaj Kumar S, Kumar R, Poodipedi Sarat C, Shashank Sharad K. Cervical kyphosis correction in Marfan syndrome: our experience and literature review. *Child's nervous system*. 2023;40(2):495-502.
9. Malik AH, Yandrapalli S, Pemmasani G, Malik SS, Aronow WS. Pharmacotherapeutics for prevention of aortic root enlargement in Marfan Syndrome - A network meta-analysis of randomized controlled trials. *European Journal of Preventive Cardiology*. 2020;27(19):2187-90.
10. Dunham A, Sponseller P. Orthopaedic Management in Marfan Syndrome. *Journal of the Pediatric Orthopaedic Society of North America*. 2020;2(2):130.
11. Lau C, Soletti G, Weinsaft JW, Rahouma M, Al Zghari T, Olaria RP, et al. Risk profile and operative outcomes in patients with and without Marfan syndrome undergoing thoracoabdominal aortic aneurysm repair. *The Journal of Thoracic and Cardiovascular Surgery*. 2023;166(6):1548-57.e2.
12. Elbatarny M, David TE, David CM, Chung JCY, Lafreniere-Roula M, Ouzounian M. Improved Outcomes of Reimplantation vs Remodeling in Marfan Syndrome: A Propensity-Matched Study. *The Annals of Thoracic Surgery*. 2023;115(3):576-82.
13. Canco I, Kruja D, Iancu T. AHP, a reliable method for quality decision making: A case study in business. *Sustainability*. 2021;13(24):2-7.

14. Patnaik PK, Swain PTR, Mishra SK, Purohit A, Biswas S. Composite material selection for structural applications based on AHP-MOORA approach. *Materials Today: Proceedings*. 2020;33(Part 8):5659-63.

15. Kumar R, Prinshu, Kumar Mishra A, Dutta S, Kumar Singh A. Optimization and prediction of response characteristics of electrical discharge machining using AHP-MOORA and RSM. *Materials Today: Proceedings*. 2023;80(Part 1):333-8.

16. Hasan Hakan B, İsmail T. Investigation of offshore wind characteristics for the northwest of Türkiye region by using multi-criteria decision-making method (MOORA). *Results in engineering*. 2022;16(December):100757-.

17. Yang G, Ren M, Hao X. Multi-criteria decision-making problem based on the novel probabilistic hesitant fuzzy entropy and TODIM method. *Alexandria Engineering Journal*. 2023;68(April):437-51.

18. Erdal H, Kurtay KG, Dagistanli HA, Altundas A. Evaluation of Anti-Tank Guided Missiles: An integrated Fuzzy Entropy and Fuzzy CoCoSo multi criteria methodology using technical and simulation data. *Applied Soft Computing*. 2023;137(April):2-6.

FINANCIACIÓN

Los autores no recibieron financiación para el desarrollo de la presente investigación.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.

CONTRIBUCIÓN DE AUTORÍA

Conceptualización: Manuel Conrado Ezcurdia Barzaga, Carlos Alejandro Troya Altamirano, Evelyn Carolina Betancourt Rubio.

Curación de datos: Manuel Conrado Ezcurdia Barzaga, Carlos Alejandro Troya Altamirano, Evelyn Carolina Betancourt Rubio.

Análisis formal: Manuel Conrado Ezcurdia Barzaga, Carlos Alejandro Troya Altamirano, Evelyn Carolina Betancourt Rubio.

Adquisición de fondos: Manuel Conrado Ezcurdia Barzaga, Carlos Alejandro Troya Altamirano, Evelyn Carolina Betancourt Rubio.

Investigación: Manuel Conrado Ezcurdia Barzaga, Carlos Alejandro Troya Altamirano, Evelyn Carolina Betancourt Rubio.

Metodología: Manuel Conrado Ezcurdia Barzaga, Carlos Alejandro Troya Altamirano, Evelyn Carolina Betancourt Rubio.

Administración del proyecto: Manuel Conrado Ezcurdia Barzaga, Carlos Alejandro Troya Altamirano, Evelyn Carolina Betancourt Rubio.

Recursos: Manuel Conrado Ezcurdia Barzaga, Carlos Alejandro Troya Altamirano, Evelyn Carolina Betancourt Rubio.

Software: Manuel Conrado Ezcurdia Barzaga, Carlos Alejandro Troya Altamirano, Evelyn Carolina Betancourt Rubio.

Supervisión: Manuel Conrado Ezcurdia Barzaga, Carlos Alejandro Troya Altamirano, Evelyn Carolina Betancourt Rubio.

Validación: Manuel Conrado Ezcurdia Barzaga, Carlos Alejandro Troya Altamirano, Evelyn Carolina Betancourt Rubio.

Visualización: Manuel Conrado Ezcurdia Barzaga, Carlos Alejandro Troya Altamirano, Evelyn Carolina Betancourt Rubio.

Redacción - borrador original: Manuel Conrado Ezcurdia Barzaga, Carlos Alejandro Troya Altamirano, Evelyn Carolina Betancourt Rubio.

Redacción - revisión y edición: Manuel Conrado Ezcurdia Barzaga, Carlos Alejandro Troya Altamirano, Evelyn Carolina Betancourt Rubio.