



**7 A 9 DE
DEZEMBRO**

Minascentro
Av. Augusto de Lima, 785 - Centro, Belo Horizonte - MG



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Marfan: Um Relato De Caso

Autores: RAFAELLA KUMAZAWA MORAIS (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA), FERNANDA GUIMARÃES DE ALENCASTRO (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA), LAURA CRISTINA FERRERIRA PEREIRA (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA), EDUARDO JOSÉ FERREIRA SALES (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA), ANA LUIZA CAMARGO PINTO (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA), VERONICA RACHEL CUNHA KERSTING (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA), SAMANTHA ARNAUT OLIVEIRA MENDES (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA), ANA PAULA DA CUNHA PANIS (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA), BIANCA ROCHA DE AGUIAR (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA), RHENAN VILELA ARANTES (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA), RENATO RESENDE MUNDIM (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA)

Resumo: A Síndrome de Marfan é uma doença multissistêmica do tecido conjuntivo que se manifesta principalmente nos sistemas cardiovascular, ocular e esquelético. O manejo desta síndrome envolve prevenção de complicações e alívio sintomático, visto que não existe tratamento curativo disponível. Relatar caso-clínico de paciente com provável Síndrome de Marfan segundo aplicação dos critérios diagnósticos de modo a detectar precocemente a doença e iniciar acompanhamento multiprofissional, prevenindo as complicações associadas à síndrome. Relato de caso de paciente proveniente de Paracatu MG, encaminhado devido alta estatura e alterações cardiológicas. Atendido na Enfermaria de um Hospital Regional de Brasília. Paciente masculino, 7 anos, encaminhado ao endocrinologista pediátrico devido alta estatura, alterações cardiológicas, dificuldade de aprendizagem e baixa inteligência (QI 89). Antropometria: Peso 38,5 kg (Z-score +2,83) | Estatura 148,5 cm (Z-score + 4,74) | IMC 17,5 (Z-score +1,10) | Índice E/A: 1,0471. Ao exame físico, apresentou fâscies típica com enoftalmia, hipoplasia malar, retrognatía e fissuras palpebrais voltadas para baixo. Tórax típico 'Pectus Carinatum', membros superiores alongados com braços próximos ao joelhos e envergadura 155,5 cm. "Sinal de Wardeck Murdoch/Sinal do Punho" e "Sinal de Steinberg/Sinal do Polegar" positivos com hiper mobilidade do pulso e do polegar. Pes planus. Ausculta cardiopulmonar sem alterações. Aos exames complementares: Ecocardiograma demonstrou prolapso mitral em sístole e dilatação de aorta para a idade (29mm), relação átrio esquerdo/aorta 0,76. fração de ejeção preservada (76%). Radiografia de arcos costais identificou sinais de pectus carinatum e aumento de partes mole de natureza indeterminada. Radiografia de Idade Óssea de 8 anos. Parecer da oftalmologia diagnosticou hipermetropia e astigmatismo com grau elevado com necessidade de acompanhamento por risco de ceratocone. Uma vez aventada a hipótese, paciente e acompanhante receberam orientações específicas sobre a Síndrome e encaminhados para acompanhamento multiprofissional ambulatorial. A síndrome de Marfan é uma doença rara e pode cursar com complicações de alta morbimortalidade se não for diagnosticada e tratada precocemente. Desta forma, é importante atentar-se que o sinal inicial para suspeita desta síndrome nos pacientes pediátricos é a alta estatura com crescimento desproporcional de membros. Apesar da dificuldade de perceber alguma anormalidade física devido a grande variabilidade fenotípica e longo prazo até ocorrerem alterações compatíveis, o diagnóstico clínico ainda é possível se aplicados os critérios da nosologia de Ghent. No caso relatado, há alterações musculoesqueléticas compatíveis (5 critérios maiores e 2 menores) além de acometimento do sistema cardiovascular. O tratamento existe como forma de prevenção das complicações e deve ser instituído tão logo quanto forem descartados os diagnósticos diferenciais de alta estatura.