

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Marfan, Relato De Caso

Autores: EDUARDA SCANDIUZZI MATOS (UNINASSAU), CARLA BIANCA DA SILVA SANTOS (UNINASSAU), PRYSCILLA MAYARA ALVES FERNANDES (UNINASSAU), ANNY VITÓRIA VIANA PEREIRA (UNINASSAU), MARIANA COUTO FLOR (UNINASSAU), THAMARA HARTIWING COUTO (UNINASSAU), JULIA MERCEDES BORGES BENTO (UNINASSAU), ISABELLA CAROLINE LENZI COELHO (UNINASSAU)

Resumo: A Síndrome de Marfan é uma doença hereditária do tecido conjuntivo, com transmissão autossômica dominante, decorrente de mutações no gene FBN1, responsável pela codificação da fibrilina-1. Apresenta manifestações clínicas multissistêmicas, afetando especialmente os sistemas cardiovascular, esquelético e ocular. As complicações cardiovasculares, como a dilatação da raiz aórtica e o prolapso da valva mitral, são as principais causas de morbimortalidade. O diagnóstico baseia-se nos critérios revisados de Ghent e o manejo precoce e multidisciplinar é essencial para reduzir o risco de eventos graves e melhorar a qualidade de vida do paciente. Relata-se o caso de uma adolescente de 14 anos, com histórico familiar positivo para Síndrome de Marfan, incluindo pai com diagnóstico confirmado. Apresentava fenótipo compatível, com estatura elevada (1,788239m), envergadura aumentada (1,858239m), relação envergadura/altura >1,05, aracnodactilia, pectus excavatum, hipermobilidade articular, palato ogival e escoliose toracolombar. Relatava palpitações, fadiga aos esforços e dor torácica atípica. O ecocardiograma evidenciou prolapso da valva mitral e ectasia da raiz aórtica (z-score >2). A avaliação oftalmológica revelou miopia severa e subluxação do cristalino (ectopia lentis). Radiografia de coluna confirmou escoliose com ângulo de Cobb >20°. O diagnóstico foi firmado com base nos critérios revisados de Ghent. A paciente iniciou seguimento multiprofissional com cardiologia, oftalmologia, ortopedia, fisioterapia, psicologia e genética. Introduziu-se uso de atenolol 25 mg/dia, com orientações sobre restrição a atividades físicas intensas e suporte emocional. A família recebeu aconselhamento genético. Após 12 meses de acompanhamento, a paciente apresentou estabilidade clínica, com manutenção dos parâmetros hemodinâmicos e ausência de progressão da dilatação aórtica. Houve melhora dos sintomas cardiorrespiratórios e adesão satisfatória ao tratamento e às orientações da equipe. A paciente demonstrou boa aceitação do diagnóstico e adaptação ao novo estilo de vida, com apoio psicológico contínuo e integração escolar mantida. O caso destaca a importância da identificação precoce da Síndrome de Marfan, especialmente em indivíduos com antecedentes familiares e sinais fenotípicos marcantes. O uso dos critérios revisados de Ghent foi fundamental para o diagnóstico preciso. O manejo clínico integrado permitiu intervenções eficazes, com estabilização do quadro cardiovascular e melhora da qualidade de vida. Ressalta-se o papel da equipe multiprofissional, incluindo o suporte emocional e a educação em saúde, essenciais para o seguimento a longo prazo. Este relato reforça a necessidade de vigilância contínua e cuidados individualizados para adolescentes com doenças genéticas do tecido conjuntivo.