



22º CONGRESSO BRASILEIRO DE PERINATOLOGIA IX SIMPÓSIO INTERNACIONAL de Medicina Fetal da SGOB

CENTRO DE CONVENÇÕES
ULISSES GUIMARÃES . BRASÍLIA . DF
19 A 22 DE NOVEMBRO DE 2014

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Marfan Neonatal - Relato De Caso

Autores: CECILIA SANTOS WALDMANN (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); ENDY MARTINS DE ARAUJO (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); MARIA ROSA SUSSEKIND VIVEIROS DE CASTRO (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); EDVALDO BONFIM JUNIOR (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); CASSIO LUIZ DE CARVALHO SERAO (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); CAMILLE ALBUQUERQUE TORRES (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); ANA FLAVIA PINTO GAIGHER (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); MARIO NOVAIS (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); ALEXANDRE FERNANDES (HOSPITAL DANIEL LIPP/UTI RIO); ANDREA ROSA (HOSPITAL DANIEL LIPP)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Marfan (SMF) é uma doença autossômica dominante do tecido conjuntivo decorrente de mutações no gene da fibrilina-1 (FBN1), que está localizado no cromossomo 15. A fibrilina-1 é o principal componente das microfibrilas extracelulares que desempenham um importante papel na deposição da tropoelastina e na formação das fibras elásticas, além de possuírem uma função de suporte em alguns tecidos. A apresentação neonatal é rara, sendo pouco relatada na literatura nacional. As manifestações clínicas são graves e rapidamente progressivas, acometendo principalmente o sistema ocular, esquelético e cardiovascular. O diagnóstico é feito de acordo com as manifestações clínicas, exames complementares e história familiar, 10% dos diagnósticos podem ser firmados pelo FISH da região 20p12, os demais são confirmados pelo seqüenciamento do gene. Objetivos: Relatar um caso de Síndrome de Marfan na forma neonatal. Métodos: Análise do prontuário médico, evolução diária na UTI neonatal, exames complementares e revisão de literatura. Resultados: Relatamos o caso de um recém nascido do sexo masculino internado no primeiro dia de vida na UTI neonatal com quadro clínico de desconforto respiratório e sífilis congênita. Permaneceu internado por 19 dias sendo confirmado o diagnóstico de Síndrome de Marfan a partir das características clínicas (sopro cardíaco, aracnodactilia, hiperflexibilidade articular, dolicoestenomelia, palato em ogiva) e ecocardiográficas (regurgitação mitral e tricúspide). Conclusão: A Síndrome de Marfan neonatal é uma doença rara, muitas vezes sem histórico familiar prévio devido a mutações novas, associada a elevadas taxas de mortalidade nos primeiros anos de vida. O poster ressalta a importância de conhecer as características clínicas desta síndrome para permitir a suspeita diagnóstica precoce e garantir um melhor prognóstico para o paciente.