



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Marfan Associada A Diabetes Mellitus Tipo I- Relato De Caso

Autores: CICERA SUELLEM MARTINS DE ALENCAR (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ); KELSILENE FARIAS DE LUCENA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ); CARLOS ALVES BEZERRA FILHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ); LUANA TAVARES LUCENA SIQUEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ); MARIA ELIANA PIERRE MARTINS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ); CARMEM ULISSES PEIXOTO ESMERALDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ); ANGELA MARIA LEAL BARROS BEZERRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ); ADNA KAMILA MARTINS DE ALENCAR (FACULDADE DE MEDICINA DE JUAZEIRO DO NORTE); ALINE OLIVEIRA BRITO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ); DANIEL LIBORIO SAMPAIO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ)

Resumo: INTRODUÇÃO: Mutações no gene da fibrilina-1 causam a síndrome de Marfan, uma doença autossômica dominante do tecido conjuntivo, com alto grau de variabilidade clínica e manifestações nos sistemas músculo-esquelético, ocular e cardiovascular. Acomete 4-6 indivíduos em 100.000 habitantes. RELATO DE CASO: G.G.B.N, masculino, 9 anos, natural e procedente do crato-CE. Deu entrada no nosso serviço com desconforto epigástrico, tonturas e vômitos. Apresentava fâcies alongada, hipoplasia malar, caquexia exuberante, extremidades superiores e inferiores finas e alongadas, pectus carinatum, palato em ogiva com dentes apinhados, hipermobilidade articular, pé plano e teste do polegar positivo. Ao exame: hipocorado, hipohidratado, desnutrido, taquipnéico, desorientado. Glicemia capilar 450 sendo tratado conforme protocolo para diabetes mellitus. Após aventada a hipótese de diabetes mellitus associada a síndrome de marfan foi realizado ecocardiograma evidenciando insuficiência aórtica e mitral leve, radiografia de tórax com infiltrado peri-hilar à direita, radiografia de coluna dorso-lombar: escoliose dorso lombar direita com curva compensatória, cifose torácica e supradesnívelamento da crista ilíaca direita. ECG: Sem alteração. Após tratamento da pneumonia comunitária e compensação da cetoacidose diabética o paciente evoluiu bem, sendo prescrito insulino-terapia domiciliar e betabloqueador para prevenir o remodelamento cardíaco característico da síndrome de marfan, com posterior encaminhado ao geneticista para realizar cariótipo. DISCUSSÃO: o quadro clínico no adulto com comprometimento multissistêmico torna o diagnóstico mais simples, entretanto nas crianças o diagnóstico é mais complexo em virtude das manifestações clínicas serem idade dependente. A expectativa de vida tem aumentado significativamente devido aos benefícios alcançados pela cirurgia cardiovascular e pela terapia farmacológica com betabloqueadores. CONCLUSÃO: O manejo dos pacientes portadores da síndrome de marfan requer uma abordagem multidisciplinar, pois é uma doença de ampla complexidade, mas que tem apresentado, com diagnóstico precoce e tratamento adequado, resultados consideráveis na sobrevida.