



Trabalhos Científicos

Título: Diagnostico Clinico Da Síndrome De Marfan: Relato De Caso E Revisao Da Literatura

Autores: ROBERTA ISMAEL LACERDA MACHADO (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE CAMPINAS); MARILIA NOUGUEIRA GARROUX (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE CAMPINAS); ANA CLAUDIA PITOLI BAZZANELLI (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE CAMPINAS); LUISA ROSA DE MORAES PALMA CRIVELENTI (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE CAMPINAS); CAIO QUEIROGA BASTOS (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE CAMPINAS); JOSÉ FRANCISCO DA SILVA FRANCO (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE CAMPINAS); VIRGINIA TAFAS DA NÓBREGA (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE CAMPINAS); ANA MONDADORI DOS SANTOS (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE CAMPINAS)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Marfan (SM) é uma rara desordem hereditária do tecido conjuntivo, relacionada a mutações no gene da fibrilina (FBN1), que afeta diversos órgãos. O seu diagnóstico é clínico sendo baseado nos critérios de Ghent, e quando realizado precocemente, tem impacto no prognóstico desta patologia. O presente relato objetiva descrever e discutir, através da revisão da literatura, a definição diagnóstica da SM através da aplicação dos critérios de Ghent. Descrição do caso: M.H.C, masculino, 14 anos, natural e procedente de Campinas-SP. Apresentando fenótipo marfanóide; envergadura de 1,92 cm; perímetro torácico de 76,5 cm e perímetro cefálico de 57 cm, e também fácies características. Presença de escoliose lombar e hiper cifose, tórax escavado de padrão restritivo e assimétrico, proeminência de extremidades ósseas e hiper mobilidade articular. Sinal do polegar Steinberg) e do punho de Walker-Murdoch positivos. Paciente com joelho valgo e rotação medial do maléolo medial provocado por pé plano. Corroborando com os critérios de Ghent, juntamente com fenótipo similar, prolapso de valva mitral, miopia limitante e episódios de morte súbita sem comorbidades conhecidas na história familiar paterna. Discussão: A SM é uma doença do tecido conjuntivo com herança autossômica de repercussão sistêmica, possuindo elevada penetrância e heterogeneidade fenotípica, dificultando o seu diagnóstico clínico. Algumas características fenotípicas são fundamentais para seu diagnóstico, assim em 1996 Ghent estabeleceu critérios para diferenciar esta população. Estudos demonstraram que 97 dos casos que preencheram os critérios, apresentavam mutação dos gens da FBN1. Então a aplicação deste escore em casos suspeitos e seus familiares, acarretando no diagnóstico clínico, como descrito em nosso relato. Conclusão: A importância do reconhecimento da SM através dos critérios de Ghent, para o diagnóstico precoce e seguimento destes pacientes, evitando as possíveis complicações, principalmente as cardiovasculares.