



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Carvajal: Doença Rara E Com Grande Impacto Na Vida Do Paciente

Autores: TÂMARA MATOS CARDOSO (INCOR); VIVIANE FABIANA SANTOS (INCOR); THAYSSA POLARY (INCOR); MÔNICA LEON (INCOR); VERÔNICA RIBEIRO (INCOR); ESTELA AZEKA (INCOR); ADAILSON SIQUEIRA (INCOR); CRISTIANE KAWANO (INCOR)

Resumo: NLM, 12 anos, feminina, com queixa de sintomas virais e dispneia progressiva iniciados no dia 15/03/15. Internada no hospital de Sapopemba com suspeita diagnóstica de miocardite viral. Foi transferida para o Incor em 21/03/15, onde foi levantada suspeita diagnóstica de síndrome de Carvajal a partir dos seguintes fenótipos: cabelo lanoso, queratose palmo-plantar, oligodontia e dilatação do ventrículo esquerdo (VE). Segue listada para transplante cardíaco, em prioridade, por disfunção biventricular importante, dependente de droga vasoativa. Doença rara, inicialmente descrita como variante da doença de Naxos, a síndrome de Carvajal se refere aos achados fenotípicos descritos acima, associada a cardiomiopatia dilatada de VE. Esta decorre da mutação de genes relacionados às proteínas de adesão celular (placoglobina e desmoplaquina), associada a fibrose intersticial e subendocárdica. Geralmente as características cutâneas e capilares surgem na primeira infância, e os sintomas relacionados a disfunção de VE (arritmia, síncope, dispnéia) surgem na adolescência. Relatos de casos evidenciam a evolução para disfunção cardíaca biventricular, levantando o transplante cardíaco como tratamento para os pacientes na forma terminal da doença. Quanto mais precoce o diagnóstico, mais prematuramente pode-se facilitar o acesso a serviço cardiológico, de forma a evitar/retardar a evolução para falência cardíaca, aumentando a expectativa de vida. Casos semelhantes devem ter aconselhamento genético para futuras gestações.