



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Marfan Associada A Insuficiência Mitral Acentuada Em Lactente: Relato De Caso

Autores: HELENA DE OLIVEIRA MELO (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA- HMIB), NATASCHA KOKAY NEPOMUCENO (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA- HMIB), SARA TORRES Y MORENO BATISTA (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA- HMIB), RENATA MAYUMI HAMAOKA (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA- HMIB), JOÃO PAULO SILVA CEZAR (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA- HMIB), ADA MARIA FARIAS SOUSA BORGES (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA- HMIB), LETÍCIA LOPES DANTAS (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA- HMIB), RENATA FERNANDES COSTA (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA- HMIB), THAYNNE ALMEIDA DINIZ (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA- HMIB), IAN CAMPELO DA SILVA (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA- HMIB), LARISSA ARAÚJO DUTRA DA SILVEIRA (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA- HMIB), BRUNA CANÇADO OLIVEIRA (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA- HMIB), MAYARA SOARES MARTIN DA SILVA (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA- HMIB), LORRANY CARNEIRO CAVALCANTE ZALTRON (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA- HMIB), NATHÁLIA GIRARDI NAGIB (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA- HMIB), ESTHER DE PAIVA MOTA (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA- HMIB), ALDO ROBERTO FERRINI FILHO (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA- HMIB), DOUGLAS RAFAEL ERTEL (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA- HMIB), DAYANA CARLA DE OLIVERIA (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA- HMIB), LUDMILA DE OLIVEIRA JAIME SALES (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA- HMIB)

Resumo: A Síndrome de Marfan (SMF) é uma doença genética autossômica dominante de acometimento sistêmico associada à mutação do gene FBN1 no cromossomo 15q21. O comprometimento da codificação da proteína fibrilina afeta o tecido conectivo, propiciando repercussões musculoesqueléticas, cardiovasculares e oftalmológicas. O diagnóstico é feito a partir da Nosologia Ghent, que em 2010 instituiu novos critérios. Apresenta baixa prevalência, sendo o diagnóstico precoce um dos fatores associados ao aumento da expectativa de vida. Lactente do sexo masculino foi hospitalizado aos 5 meses com desconforto respiratório e diagnóstico de pneumonia. Ao exame físico, apresentava dolicocefalia, enoftalmia, raiz nasal baixa, retrognatia, dedos longos, pés planos e clinodactilia em pododáctilos. À ausculta, identificou-se intenso sopro cardíaco, mais audível em foco mitral. Ecocardiograma evidenciou displasia de valva mitral, insuficiência mitral moderada e forame oval patente. Ante tal arcabouço, aventou-se Síndrome de Marfan como principal hipótese diagnóstica. O paciente evoluiu com nova descompensação aos 13 meses, ocasião na qual ecocardiograma explicitou insuficiência mitral de grau acentuado, derrame pericárdico laminar, forame oval pérvio, dilatação moderada de raiz de aorta e dilatação moderada de ventrículo esquerdo. As manifestações cardiovasculares mais comuns da SMF são prolapso de válvula mitral e dilatação da aorta ascendente, O paciente apresenta ambas, além de acentuada insuficiência mitral. Apesar da SMF não estar associada à maior suscetibilidade a infecções, quadros infecciosos podem ser responsáveis por descompensação cardíaca em pacientes com valvopatias acentuadas, como no caso em questão. A maioria das mortes precoces resulta de complicações cardiovasculares, tais como falência cardíaca congestiva e dissecação aórtica. Aspectos fundamentais para evitar a morbimortalidade na SMF são diagnóstico precoce e manejo clínico multidisciplinar. É importante ressaltar que a investigação de cardiopatias graves em lactentes deve ser realizada para diagnosticar e prevenir complicações de síndromes genéticas.