Trabalhos Científicos

Título: Família Com Sindrome De Marfan

Autores: RAQUEL JOANA OLIVEIRA ALMEIDA (ULBRA), LUCIANE RAMOS VIEIRA (ULBRA), JULIANA GRAZZIOTIN TRAVERSA (ULBRA), RAUL UHMANN HILBIG (ULBRA), MICHELLE DA SILVA SCHONS (ULBRA), DENISE LUCIANE MENEGAZ (ULBRA), ADRIANE SCHIO PAGLIARINI (ULBRA)

Resumo: A síndrome de Marfan (SMF) é uma doença monogênica de herança autossômica dominante, com expressividade variável e penetrância completa. A incidência é de 1:10.000 nascidos vivos. É caracterizada por extrema variabilidade clínica, acometendo os sistemas cardiovascular, ocular e musculoesquelético. O diagnóstico é clínico, baseado na história familiar e na observação de achados característicos. Caso Clínico: L.C.C.V, masculino, 14 anos, com diagnóstico de SMF aos 4 anos. Assintomático. Diagnóstico realizado após sua mãe procurar avaliação cardiológica ao notar que o filho era idêntico ao irmão que teve morte súbita com laudo de necropsia apresentando achados sugestivos de alterações cardíacas. Fez-se então Ecocardiograma que revelou Prolapso Valvar Mitral, Ectasia de Seios Coronarianos e Ectasia de Aorta Proximal. Solicitou-se avaliação do geneticista o qual diagnosticou SMF com Exame Físico confirmado por cariótipo. Também fez-se diagnóstico do pai com SMF aos 53 anos com Cardiopatia Crítica e de uma das irmãs com 10 anos. Atualmente, o paciente segue em ambulatório de Cardiologia Pediátrica, utilizando propranolol 40mg/dia. Discussão: O não conhecimento das características da SMF leva famílias a ficarem sem diagnóstico. Neste paciente, a mãe provavelmente só atribuiu importância após a perda do irmão com as mesmas características fenotípicas dos familiares. Na criança, o diagnóstico é mais complexo pois a maioria das manifestações clínicas são idade–dependentes. Nos casos de apresentação neonatal, o quadro é mais severo, predominando as complicações cardiovasculares e prognóstico ruim. Neste relato, o fato do irmão ter tido morte súbita levou a família buscar esclarecimento, devido a apresentação fenotípica ser semelhante. Percebe-se que nessa família dos 4 filhos do casal apenas 1 não tem SMF, apesar da alta prevalência a população tem pouco conhecimento. O diagnóstico precoce é imprescindível para uma melhor abordagem terapêutica familiar e depende da valorização de sinais e sintomas concomitante ao conhecimento prévio desta Anomalia.