



41º CONGRESSO
BRASILEIRO DE
Pediatria
Florianópolis - SC

22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024

CentroSul Florianópolis
Av. Gov. Getúlio Richard, 850
Centro - Florianópolis - SC



Trabalhos Científicos

Título: Importância Do Diagnóstico Precoce Da Síndrome De Marfan Relato De Caso

Autores: ANETTE PERSCILIANA BOABAID MADRUGA (FACULDADE DE MEDICINA ESTÁCIO DE SÁ (UNESA)), ELIANE LUCAS (FACULDADE DE MEDICINA ESTÁCIO DE SÁ (UNESA)), ALINE M DA SILVA (FACULDADE DE MEDICINA ESTÁCIO DE SÁ (UNESA)), FERNANDA C LEMOS (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO), MARCIA G CUNHA (FACULDADE DE MEDICINA ESTÁCIO DE SÁ (UNESA))

Resumo: A Síndrome de Marfan é uma doença do tecido conjuntivo de origem genética de transmissão autossômica dominante e expressividade variável. Acomete principalmente os sistemas esquelético, ocular e cardiovascular. As principais alterações no sistema cardiovascular são: prolapso de válvula mitral e/ou acometimento de outras válvulas cardíacas, dilatação de aorta e aneurisma dissecante de aorta. Lactente nascido em maternidade, parto cesárea, a termo, AIG, Peso de Nascimento: 3230g, Comprimento: 53cm, Perímetro Cefálico: 37cm, teste do coraçãozinho normal, mãe portadora de Síndrome de Marfan. Ao exame apresenta face alongada, fendas palpebrais voltadas para baixo, leve pectus carinatum, frouxidão ligamentar, pés planos, sinal do polegar positivo, sinal do punho negativo. Com 5 dias de vida foi submetido a avaliação precoce pela cardiologia e ecocardiograma na maternidade que demonstrou valva aórtica tricúspide com dilatação discreta da porção ascendente da aorta, doppler normal. As alterações ecocardiográficas conjuntamente com o exame físico e a história familiar levaram ao diagnóstico de Síndrome de Marfan. Mantido em acompanhamento ambulatorial periódico e o ecocardiograma realizado com 1 ano e 4 meses mostrou uma discreta dilatação do seio de valsalva (porção supra aórtica) medindo 1,9 cm (z score +3,4) associada a comunicação interatrial tipo forame oval sem sobrecargas volumétricas das cavidades direitas. Os achados clínicos e ecocardiográficos não indicaram introdução de terapêutica ou intervenção cirúrgica. **DISCUSSÃO:** Na literatura as alterações cardiovasculares da Síndrome de Marfan são as que causam maior impacto na sobrevida desses pacientes. As lesões cardíacas mais prevalentes descritas são: prolapso da válvula mitra, e dilatação da porção ascendente da aorta, podendo levar a dissecção aórtica nos casos graves. Faz-se necessário o diagnóstico precoce para possibilitar um melhor tratamento e seguimento melhorando a qualidade de vida e o prognóstico desses pacientes. Para os pacientes que apresentam lesões aórticas é recomendado o acompanhamento semestral com ecocardiograma, acompanhar a taxa de crescimento da aorta e se há regurgitação aórtica significativa, sendo necessário cirurgia nestes casos. **CONCLUSÃO:** A importância do diagnóstico precoce da Síndrome de Marfan e o seu acompanhamento multidisciplinar tem como objetivos evitar as possíveis complicações visando assim um melhor prognóstico.