

Trabalhos Científicos

Título: A Importância Da Utilização Da Nosologia Ghent Revisada Para Definição Diagnóstica Da Síndrome De Marfan (Smf) Em Um Ambulatório De Medicina Do Adolescente. Relato De Caso

Autores: CAROLINA MOLINA MAX (RESIDENTE DE PEDIATRIA. UFMT/HUJM), BRUNO FRANCESCO PROCAT COSTA (RESIDENTE DE PEDIATRIA. UFMT/HUJM), LUANA DE OLIVEIRA R TAQUES ALVAREZ (PEDIATRA VOLUNTÁRIA AMBULATÓRIO DE ADOLESCENCIA. UFMT/HUJM), BRUNO JHONATAN COSTA BORDDEST LIMA (PROFESSOR DO DEPARTAMENTO DE PEDIATRIA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO, HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JULIO MULLER), ALDA ELIZABETH B IGLESIAS AZEVEDO (PROFESSORA ADJUNTA DO DEPARTAMENTO DE PEDIATRIA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO, HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JULIO MULLER)

Resumo: SMF é doença autossômica dominante hereditária, causada por mutações no gene fibrilina-1. Caracterizada pela presença de aneurisma e/ou dissecação da aorta torácica, subluxação do cristalino e anormalidades sistêmicas, havendo predomínio de região, raça, sexo com incidência de 1 a 5.000. Diagnóstico da SMF clínico através dos critérios da nosologia Ghent revisada ou exame de biologia molecular. Nosologia Ghent é caracterizada pela presença de um conjunto de manifestações 'maiores', 'menores' em vários tecidos: esquelético, ocular, cardiovascular, pulmonar, nervoso, pele. Descreve-se um adolescente com manifestações clínicas cardinais, critérios diagnósticos atuais, e ressaltar a importância do diagnóstico precoce e acompanhamento multidisciplinar. Adolescente, 13 anos, procura serviço em 2021 porque mãe observou que o tórax não estava normal. Levantada a hipótese de SMF fez seguimento por 2 anos. Em 2023, quando encaminhou ao ambulatório de Medicina do Adolescente, confirma-se diagnóstico pela nosologia de Ghent revisada. Ex. físico: P=52,5kg/Est=175cm, PA=112/60mmHg, Envergadura=183cm. Estatura: mãe=153cm/pai=180cm. Alvo=173cm. Estágio puberal: P3G5. Membros longos, finos, hipotonia muscular, estrias em região de dorso e abdômen, peitoral, aracnodactilia, pés planos, frouxidão articular, escoliose, pectus excavatum, fâcies alongada com nariz estreito. Os critérios confirmados pelo serviço de Genética, atingiram score sistêmico 11 (necessário >=10) do punho (Walker-Murdoch) e polegar (Steinberg) +3, deformidade de Hindfoot +2, pele +2, prolapso de válvula mitral +1, pectus excavatum +1, pé plano +1, escoliose +1, características faciais: dolicocefalia, enftasia nasal +1, hipoplasia malar +1. Após a confirmação adolescente ficou aliviado, aceitando sua condição física, com boa autoestima, adesão às atividades físicas e hábitos alimentares. Segue acompanhamento multidisciplinar. A confirmação de SMF deve incluir antecedentes pessoais, familiares, exame físico completo, testes necessários para avaliar a presença de critérios. Embora o diagnóstico da SMF possa ser realizado pela nosologia Ghent revisada, é importante considerar que algumas características apresentam variabilidade fenotípica, além da similaridade sintomática com outras doenças, principalmente na infância. Sintomas variam até entre pacientes de mesma família, fazendo-se necessário, portanto, a realização do diferencial, exames para fechamento do diagnóstico. Diferencial se faz com outras doenças do conjuntivo ou síndromes. Considerações finais: Resultados evidenciam a importância da utilização da nosologia Ghent ampliada para definição diagnóstica nos casos em que altos custos e testes de biologia molecular inviabilizam sua realização. Neste caso a identificação das principais manifestações clínicas pela nosologia de Ghent, multidisciplinaridade, para a confirmação diagnóstica, contribuíram com a melhoria da autoestima do adolescente sendo elementos fundamentais para aumentar a sobrevida e a qualidade de vida dos pacientes.