



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Adolescente Em Investigação Para Síndrome De Marfan (Smf): A Importância Do Pediatra No Reconhecimento Desta Condição

Autores: CAROLINE MOLINA MAX (RESIDENTE DE PEDIATRIA. UFMT. HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JULIO MULLER), BRUNO FRANCESCO PROCAT COSTA (RESIDENTE DE PEDIATRIA. UFMT. HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JULIO MULLER), DANIELE BATISTA BEZERRA (RESIDENTE DE PEDIATRIA. UFMT. HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JULIO MULLER), CAMILA YUMI UEDA (RESIDENTE DE PEDIATRIA. UFMT. HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JULIO MULLER), ALDA ELIZABETH IGLESIAS AZEVEDO (PROFESSORA ADJUNTA DO DEPARTAMENTO DE PEDIATRIA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO, HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JULIO MULLER), BRUNO JHONATAN COSTA BORDDEST LIMA (PROFESSOR DO DEPARTAMENTO DE PEDIATRIA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE MATO GROSSO, HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JULIO MULLER)

Resumo: A Síndrome de Marfan (SMF) é uma doença hereditária do tecido conjuntivo caracterizada por estatura elevada, braços e pernas longos, mãos e pés finos e complicações como aneurismas arteriais e problemas oculares. Por isso, o diagnóstico precoce é fundamental para iniciar o manejo adequado e reduzir o risco de complicações graves, as quais podem impactar negativamente na qualidade de vida e saúde emocional, destacando a importância da conscientização médica no reconhecimento e manejo desta patologia e acesso oportuno aos cuidados de saúde interdisciplinar. Adolescente, masculino, 15 anos, queixa-se de lipotimia frequente há 7 anos, além de baixa estatura e magreza. Refere dificuldade de realizar exercícios físicos, sendo sedentário e apresentando imagem corporal prejudicada para sua idade, relatando sentir-se mal por isso. Ao exame físico, apresenta peso de 33 Kg, IMC de 13,13 Kg/m² (z escore < -3), desproporção estatura/envergadura (158,5 cm / 164 cm), rosto longilíneo, diâmetro antero-posterior do tórax estreito, cifose torácica, encurtamento de isquiotibiais, dedos longilíneos, sinal do punho e sinal do polegar presente, pés planos e desenvolvimento puberal G2P4, com pouca gordura subcutânea, tendo o batimento cardíaco rítmico e regular em 2 tempos, com desdobramento de B2 e sem sopros audíveis. A investigação inicial evidenciou a presença de características fenotípicas condizentes com SMF, incluindo envergadura superior à altura e anomalias físicas características. Logo, o paciente foi encaminhado ao Cardiologista, Oftalmologista, Geneticista e Ortopedista, além de ser solicitados exames de rotina e de imagem do quadril, de genética molecular e ecocardiograma. SMF é resultado de mutação autossômica dominante do gene que codifica a glicoproteína fibrilina-1, principal componente das microfibrilas, que provoca inúmeros defeitos e deformidades possíveis. As manifestações variam muito, os principais defeitos estruturais envolvem os sistemas cardiovascular, musculoesquelético e ocular, causando uma constelação típica de membros longos, dilatação da raiz aórtica e luxação do cristalino, sendo a dissecação da aorta a complicação mais perigosa. O diagnóstico pode ser difícil porque muitos pacientes só apresentam sinais e sintomas típicos sem nenhuma alteração histológica ou bioquímica. Considerando essa variabilidade, os critérios diagnósticos baseiam-se nos achados clínicos, familiares e história genética. Apesar disso, o diagnóstico é duvidoso em muitos dos casos parciais da SMF. Este caso ilustra a importância da suspeita clínica precoce, da avaliação minuciosa e do diagnóstico preciso na SMF, sendo fundamental o reconhecimento desta condição pelo Pediatra e da colaboração interdisciplinar para o manejo adequado do paciente. Ademais, é necessária a identificação precoce ou prevenção de complicações potenciais, com suporte psicossocial para otimizar os resultados e melhorar a qualidade de vida desses pacientes.