

# **Síndrome de Marfan: Um desafio na Terapêutica Cardiológica da doença e suas evoluções**

Larissa Loyola Barbsoa<sup>1</sup>; Beatriz Manchini Marujo<sup>1</sup>; Marcos Antônio Almeida Domingues Júnior<sup>2</sup>; Hully da Silva<sup>2</sup>; Raphael Chalbaud Biscaia Hartmann<sup>3</sup>

1. Discente Universidade Paranaense; 2. Residente Clínica Médica Hospital do Câncer Uopeccan; 3. Docente da Universidade Paranaense.

## **INTRODUÇÃO**

A Síndrome de Marfan (SMF) é uma doença hereditária que atinge o tecido conjuntivo, sistemas cardiovascular, musculoesquelético e visual, associada a dilatação da raiz da aorta e a caracteres constitucionais como aracnodactilia somado a caquexia e elevada estatura. É descrita como autossômica dominante, provocada por uma mutação do gene FBN1 no cromossomo 15.

## **OBJETIVOS**

Relatar o caso de um paciente diagnosticado com Síndrome de Marfan e sua evolução cardiológica tardia.

## **DELINEAMENTO E MÉTODOS**

Trata-se de um relato de caso baseado em um estudo prospectivo e observacional com informações de prontuário, registros de imagens do paciente e revisão de literatura.

## **RESULTADOS**

Relato de caso de um paciente do sexo masculino, 53 anos, diagnosticado com Síndrome de Marfan (SMF) há cinco anos. A sintomatologia iniciou com dor hipogástrica de caráter pulsátil e a presença na ectoscopia de elevada estatura

e aracnodactilia. Dessa forma, o diagnóstico se deu por exame físico, escalas como de Ghent e exames complementares, os quais concluíram aneurisma de aorta abdominal. O tratamento cirúrgico foi realizado em 2019 com sucesso. Em julho de 2023, internado, com quadro exacerbado de insuficiência cardíaca congestiva (ICC) perfil B, dispneia, cansaço, edema de membros inferiores, estase de jugular, murmúrios vesiculares reduzidos em bases devido ao derrame pleural constatado no Raio X de tórax, amaurose bilateral, episódios de apneia e hipertensão. Sendo classificado como cardiopata NYHA IV, apresentando uma ICC com fração de ejeção reduzida de 34,7%, aneurisma dissecante de aorta torácica, líquido em cavidade e cardiomegalia torácica, confirmados pela angiotomografia computadorizada abdominal e torácica porém sem perfil para intervenção cirúrgica. Desse modo, o paciente é dependente de oxigenoterapia domiciliar e necessita de medicamentos otimizados. Em resumo, a SMF tem tratamento com betabloqueadores ou inibidores da recaptação de angiotensina

para retardar o processo de dilatação da raiz da aorta somado a acompanhamento clínico de sintomáticos.

### CONSIDERAÇÕES FINAIS

Confirma-se que a análise da conduta medicamentosa otimizada para insuficiência cardíaca na Síndrome de Marfan mediante escalas como de NYHA, auxiliam na melhoria da qualidade de vida do paciente, mas não paralisam o avanço da doença por não haver tratamento específico.

### PALAVRAS CHAVES

Aneurisma de Aorta; Aracnodactilia; Insuficiência Cardíaca Congestiva; Síndrome de Marfan.

### REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ARAÚJO, M *et al.*, Síndrome de Marfan: novos critérios diagnósticos, mesma abordagem anestésica? Relato de caso e revisão. **Brazilian Journal of Anesthesiology**, v. 66, n. 4, p. 408-413, 2016.

LEITE, M *et al.*, **Síndrome de Marfan: importância da história familiar-relato de caso**, 2020.

SALIK, I; RAWLA, P. **Marfan Syndrome**. Última atualização em 2023. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK537339>> Acesso em: 13 julho de 2023.

WRIGHT, M; CONNOLLY, H. Management of Marfan syndrome and related disorders. **UpToDate**.2022. Disponível em: <<https://www.uptodate.com/contents/management-of-marfan-syndrome-and-related-disorders?search=>

S%C3%ADndrome%20de%20Marfan&source=search\_result&selectedTitle=2~150&usage\_type=default&display\_rank=2> . Acesso em: 05 de julho de 2023.