

Alterações cardiológicas em portadores da síndrome de marfan: relato de caso

Cardiological alterations in marfan syndrome patients: a case report

DOI:10.34119/bjhrv5n3-104

Recebimento dos originais: 14/02/2022

Aceitação para publicação: 28/03/2022

Ana Paula Pereira Mineira Grossi

Acadêmica de medicina

Instituição: Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais

Endereço: Av. Alameda Ezequiel Dias 275, Centro, Belo Horizonte, Minas Gerais

E-mail: grossipaulinha@gmail.com

Bruna Melissa Duarte Miranda

Acadêmica de medicina

Instituição: Faculdade da Saúde e Ecologia Humana

Endereço: Rua São Paulo 958, Jardim Alterosa, Vespasiano, Minas Gerais

E-mail: brunamelissa30@hotmail.com

Flávia Santos Guimarães Machado

Médica cardiologista e ecocardiografista, mestre pelo Instituto de Ensino e Pesquisa da Santa Casa de Belo Horizonte

Instituição: Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais

Endereço: Av. Afonso Pena 867, sala 1320-1322, Centro, Belo Horizonte, Minas Gerais

E-mail: flaviamachado_2@hotmail.com

RESUMO

Introdução: A Síndrome de Marfan (SMF) é uma patologia de herança autossômica dominante do tecido conjuntivo que afeta principalmente o sistema ocular, o músculo-esquelético e o cardiovascular. Sua incidência é estimada em 2-3 por 10.000 habitantes. As alterações cardiológicas são de extrema importância por incluírem as principais desordens responsáveis pela morbimortalidade dos portadores de SMF. Descrição do caso: Paciente do sexo masculino, 19 anos, com diagnóstico prévio de SMF, chegou ao ambulatório para avaliação cardiológica. Relatou dispneia aos médios esforços, associado a palpitações. Afirma história familiar positiva de SMF. Ao exame físico apresentava pectus excavatum, aracnodactilia, articulações alargadas e sopro sistólico de regurgitação mitral. O ecodopplercardiograma revelou prolapso de válvula mitral com repercussões hemodinâmicas. Discussão: As principais alterações cardiológicas encontradas em pacientes com SMF são dilatação da aorta ascendente e prolapso da valva mitral. O alargamento da raiz da aorta pode iniciar na vida intrauterina e aumentar progressivamente ao longo dos anos sob um índice imprevisível, provocando regurgitação aórtica, dissecação e/ou rotura desse grande vaso. O prolapso da valva mitral está presente em cerca de 70% dos portadores da SMF, e pode resultar em regurgitação mitral com significativas repercussões hemodinâmicas. As arritmias cardíacas podem ser primárias ou secundárias ao prolapso mitral, e são causas potenciais de morte súbita nesses pacientes. Por conta dessas alterações cardiológicas, a expectativa de vida dos pacientes com SMF até poucos anos atrás era até a terceira ou a quarta décadas de vida, mas nos últimos anos houve uma melhora significativa do prognóstico em razão do maior conhecimento da doença, da detecção precoce

dos distúrbios e das técnicas de intervenção clínica e cirúrgica. Conclusão: A SMF é responsável por diferentes alterações cardiológicas em seus portadores ao longo de sua vida, como a dilatação da aorta ascendente e o prolapso da valva mitral. Essas desordens afetam diretamente a qualidade de vida desses pacientes e são as principais responsáveis pela morbimortalidade dos portadores de SMF.

Palavras-chave: “síndrome de marfan”, “cardiopatias”, “fibrilina-1”.

ABSTRACT

Introduction: Marfan syndrome (MFS) is a pathology of autosomal dominant inheritance of connective tissue that affects mainly the ocular, musculoskeletal and cardiovascular systems. Its incidence is estimated to be 2-3 per 10,000 population. The cardiologic alterations are of extreme importance because they include the main disorders responsible for the morbidity and mortality of patients with SMF. **Case description:** A 19-year-old male patient, previously diagnosed with SMF, came to the clinic for cardiologic evaluation. He reported dyspnea on moderate effort associated with palpitations. He reported a positive family history of SMF. On physical examination, he presented pectus excavatum, arachnodactyly, enlarged joints, and systolic murmur of mitral regurgitation. Doppler echocardiography revealed mitral valve prolapse with hemodynamic repercussions. **Discussion:** The main cardiologic alterations found in patients with SMF are dilatation of the ascending aorta and mitral valve prolapse. Enlargement of the aortic root can start in intrauterine life and progressively increase over the years under an unpredictable rate, causing aortic regurgitation, dissection and/or rupture of this large vessel. Mitral valve prolapse is present in about 70% of FMS patients, and can result in mitral regurgitation with significant hemodynamic repercussions. Cardiac arrhythmias can be primary or secondary to mitral valve prolapse, and are potential causes of sudden death in these patients. Because of these cardiologic alterations, the life expectancy of patients with SMF until a few years ago was until the third or fourth decades of life, but in recent years there has been a significant improvement in prognosis due to greater knowledge of the disease, early detection of disorders and techniques of clinical and surgical intervention. **Conclusion:** FMS is responsible for different cardiologic changes in its patients throughout their lives, such as ascending aortic dilatation and mitral valve prolapse. These disorders directly affect the quality of life of these patients and are the main responsible for the morbidity and mortality of patients with FMS.

Keywords: "marfan syndrome", "heart diseases", "fibrillin-1".

1 INTRODUÇÃO

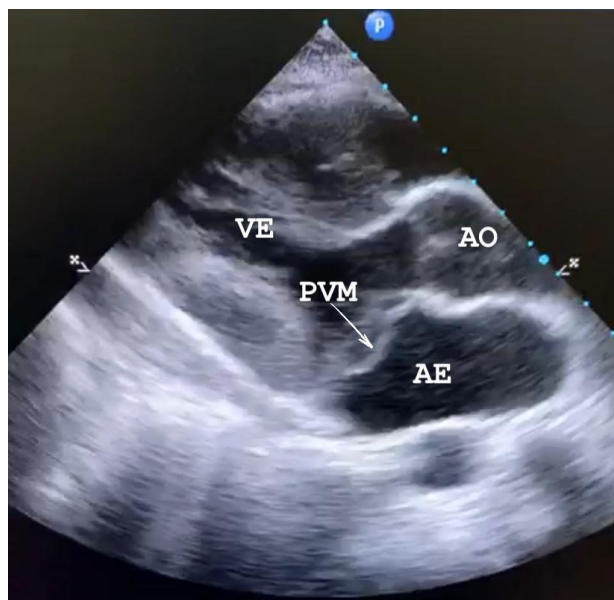
A Síndrome de Marfan (SMF) é uma patologia de herança autossômica dominante do tecido conjuntivo que afeta principalmente o sistema ocular, o músculo-esquelético e o cardiovascular. É causada por uma mutação do gene FBN1 no cromossomo 15 que codifica a proteína fibrilina-1, principal componente das microfibrilas. Sua incidência é estimada em 2-3 por 10.000 habitantes. (LOPEZ V. M. O., et al., 2005) (AMMASH N. M. et al., 2008) As alterações cardiológicas são de extrema importância por incluírem as principais desordens responsáveis pela morbimortalidade dos portadores de SMF, entre elas, destaca-se o prolapso

da valva mitral e a dilatação da aorta ascendente. (MEDEIROS W. M., et al., 2015) (ARAÚJO M. R. et al., 2016).

2 DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente do sexo masculino, 19 anos, com diagnóstico prévio de SMF, chegou ao ambulatório de cardiologia para avaliação. Relatou dispneia aos médios esforços, associado a palpitações. Afirma história familiar positiva de SMF. Ao exame físico apresentava altura de 1,89 m, pectus excavatum, aracnodactilia, articulações alargadas e sopro sistólico de regurgitação mitral. Foi solicitado ecodopplercardiograma e Holter-24h para avaliação. O primeiro revelou prolapso de valva mitral com repercussões hemodinâmicas importantes. (*Imagem 1*). Sem arritmias supra-ventriculares ou ventriculares importantes ao Holter-24h.

Imagem 1: Ecocardiograma evidenciando prolapso importante em Valva Mitral



Fonte: Acervo pessoal.

3 DISCUSSÃO

As principais alterações cardiológicas encontradas em pacientes com SMF são dilatação da aorta ascendente e prolapso da valva mitral. O alargamento da raiz da aorta está presente em mais de 50 % dos portadores de SMF, pode iniciar na vida intrauterina e aumentar progressivamente ao longo dos anos sob um índice imprevisível, provocando regurgitação aórtica, dissecação e/ou rotura desse grande vaso. Dessa forma, é extremamente importante o acompanhamento desses pacientes. (LOPEZ V. M. O., et al., 2005) (HO N. Y. C., et al., 2005) (LOEYS B. L. et al., 2010) (MEDEIROS W. M., et al., 2015)

Já o prolapso da valva mitral está presente em cerca de 70% dos indivíduos com SMF, e pode resultar em regurgitação mitral com significativas repercussões hemodinâmicas, como apresentado pelo paciente do caso relatado. Nesses contextos, pode ser necessário o reparo ou até mesmo a substituição valvar. As arritmias cardíacas podem ser primárias ou secundárias ao prolapso mitral, e são causas potenciais de morte súbita nesses pacientes. (HO, N. Y. C. et al, 2005) (AMMASH, N. M. et al., 2008)

Por conta dessas alterações cardiológicas, a expectativa de vida dos pacientes com SMF até poucos anos atrás era até a terceira ou a quarta décadas de vida, mas nos últimos anos houve uma melhora significativa do prognóstico em razão do maior conhecimento da doença, da detecção precoce dos distúrbios e das técnicas de intervenção clínica e cirúrgica. (LOPEZ, V. M. O., et al., 2005) Os exercícios físicos de moderadas intensidades têm-se mostrado uma opção terapêutica promovendo um efeito anti-remodelação cardíaca, principalmente em pacientes com disfunção ventricular esquerda. Entretanto, é necessária uma avaliação minuciosa clínica, laboratorial e de imagem para uma indicação segura de um programa de exercícios. (MEDEIROS W. M., et al, 2012)

4 CONCLUSÃO

A SMF é responsável por diferentes alterações cardiológicas em seus portadores ao longo de sua vida, como a dilatação da aorta ascendente e o prolapso da valva mitral. Essas desordens afetam diretamente a qualidade de vida desses pacientes e são as principais responsáveis pela morbimortalidade dos portadores de SMF. Dessa forma, estudos sobre a doença e avanços nas técnicas de intervenções cirúrgicas possibilitaram uma melhoria no manejo terapêutico e no prognóstico da SMF, aumentando a qualidade e a expectativa de vida desses indivíduos.

REFERÊNCIAS

1. AMMASH, N. M.; SUNDT, T. M.; CONNOLLY, H. M. Marfan Syndrome-Diagnosis and Management. **Curr Probl Cardiol**, v. 33, n. 1, p.7-39, 2008.
2. ARAÚJO, M. R.; MARQUES, C.; FREITAS, S.; SANTA-BÁRBARA, R.; ALVES, J.; XAVIER C. Síndrome de Marfan: novos critérios diagnósticos, mesma abordagem anestésica? Relato de caso e revisão. **Revista Brasileira de Anestesiologia**, v.66, n.4, p.408-413, 2016.
3. HO, N. C. Y.; TRAN, J. R.; BEKTAS, A. Marfan's syndrome. **The Lancet**, v.366, p.1978-81, 2005.
4. LOEYS, B. L.; DIETZ, H. C.; BRAVERMAN A. C.; CALLEWAERT, B. L.; BACKER J. D.; DEVEREUX R. B.; et al. The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. **J Med Genet**; v.47, p.476-485, 2010.
5. LOPEZ, V. M. O.; PEREZ, A. B. A.; MOISÉS, V. A.; GOMES, L.; PEDREIRA, P. D. S.; SILVA C. C., et al. Avaliação clínico-cardiológica e ecocardiográfica, sequencial, em crianças portadoras da síndrome de Marfan. **Arq. Bras. Cardiol.**, São Paulo, v.85, n.5, 2005.
6. MEDEIROS, W. M.; PERES, P. A. Exercício físico em pacientes com síndrome de Marfan. **Salud(i)Ciencia**, v.21, p.148-155, 2015.
7. MEDEIROS, W. M.; PERES, P. A.; CARVALHO, A. C.; GUN, C.; DE LUCA, F. A. Efeito de um programa de exercício físico em portador da Síndrome Marfan com disfunção ventricular. **Arq. Bras. Cardiol.**, v.8, n.4, p.e70-73, 2012.