

## SÍNDROME DE MARFAN: ALÉM DA CLÍNICA

Thalya Vitória Becker<sup>1</sup>; Bernardo Augusto Barancelli<sup>2</sup>; Renan Brezinski Coradin<sup>3</sup>; Karolayne Skiba Lazzari<sup>4</sup>; Fabíola Costa Takakua<sup>5</sup>

1. Discente do curso de Medicina da Universidade Paranaense (UNIPAR); e-mail: thalyabecher@hotmail.com
2. Discente do curso de Medicina da Universidade Paranaense (UNIPAR); e-mail: bernardo.barancelli@edu.unipar.br
3. Discente do curso de Medicina da Universidade Paranaense (UNIPAR); e-mail: renan.coradin@edu.unipar.br
4. Discente do curso de Medicina da Universidade Paranaense (UNIPAR); e-mail: karolayne.lazzari@edu.unipar.br
5. Discente do curso de Medicina da Universidade Paranaense (UNIPAR); e-mail: fabiola.t@edu.unipar.br

**Introdução:** A Síndrome de Marfan consiste em uma fibrilinopatia hereditária rara (autossômica dominante) do tecido conjuntivo, causada por uma mutação do gene FBN1 no cromossomo 15 que codifica a proteína fibrilina, acometendo diversos sistemas, principalmente o cardiovascular, musculoesquelético e visual. Estima-se uma prevalência de 1 em 10.000 indivíduos, podendo seu diagnóstico clínico ser desafiador, realizado por meio dos critérios conhecidos como nosologia de Ghent.

**Objetivos:** Relatar o caso de uma paciente portadora de Síndrome de Marfan, suas particularidades e complicações.

**Delineamento e métodos:** Trata-se de um relato de caso. As informações foram obtidas por meio de revisão do prontuário, entrevista com os familiares e revisão de literatura.

**Descrição do caso:** Paciente do sexo feminino, 35 anos, com biotipo ectomorfo, *pectus excavatum*, sinal de Steinberg positivo, pé plano e prolapso de valva mitral, obteve o diagnóstico de Síndrome de Marfan há 3 anos. Até o momento, realizava tratamento com  $\beta$ -bloqueadores e bloqueadores dos receptores da angiotensina II, porém, há 3 meses, iniciou com dispneia aos pequenos esforços, tosse noturna e taquicardia. Ao exame físico: bulhas cardíacas hiperfonéticas, com presença de sopro diastólico em foco mitral (5+/6+). Realizou ecocardiograma transtorácico que evidenciou ventrículo esquerdo com hipertrofia excêntrica, função sistólica no limite inferior da normalidade, disjunção do anel mitral e insuficiência mitral importante, sendo assim, indicada cirurgia para implante de valva mitral mecânica. Após abordagem cirúrgica (sem intercorrências), paciente foi admitida em Unidade de Terapia Intensiva (UTI), intubada, e evoluiu com choque hipovolêmico. Realizadas medidas de ressuscitação e antibioticoterapia profilática, manteve-se estável hemodinamicamente, entretanto, não obteve sucesso no desmame da ventilação mecânica, necessitando de traqueostomia. Apresentou, ainda, síndrome da veia cava superior por trombose jugular interna bilateral, com edema depressível de face e membros superiores. Após otimização do tratamento, houve melhora progressiva de todos os parâmetros, recebendo alta da UTI após 1 mês de internação.

**Considerações Finais:** Além de ser uma patologia pouco elucidada e de difícil diagnóstico, a Síndrome de Marfan pode trazer complicações que ultrapassam o manejo clínico, necessitando, muitas das vezes, uma abordagem multifatorial e complexa, que acaba por afetar diretamente no desfecho do paciente.