

III SEMANA DO CONHECIMENTO

Marque a opção do tipo de trabalho que está inscrevendo:

() Resumo

(X) Relato de Caso

SÍNDROME DE MARFAN: IMPORTÂNCIA DA ATENÇÃO PRIMÁRIA EM PREVENÇÃO DE COMPLICAÇÕES CARDIOVASCULARES E NA MELHORIA DA QUALIDADE DE VIDA

AUTOR PRINCIPAL: Georgia Chichelero

CO-AUTORES: Corine Amaro Menta, Sabrina Nalin e Guilherme Bratz

ORIENTADOR: Débora Falk Lopez Boscatto

UNIVERSIDADE: Universidade de Passo Fundo

INTRODUÇÃO:

A Síndrome de Marfan (SM) é uma doença crônica, autossômica dominante, do sistema conjuntivo, cuja prevalência aproximada é de 1:10000. Dentre as características clínicas incluem-se descolamento do cristalino, estatura aumentada com membros e dedos longos, deformidade da caixa torácica do tipo peito de pombo, prolapsos das valvas tricúspide e mitral, dilatação dos seios de Valsava e predisposição à dissecação de aorta. Dentre as complicações da síndrome, destaca-se o acometimento cardiovascular, com a dilatação troncular da aorta e o prolapso da valva mitral. Há queda na expectativa de vida, com mortalidade média entre a terceira e a quarta década, sendo atribuída à gravidade das complicações cardiovasculares. O presente estudo objetiva expor e discutir um caso de SM em paciente adolescente, com um quadro amplo de complicações e debilidades em torno da doença e das condições de manejo sob a perspectiva da atenção primária à saúde.

DESENVOLVIMENTO:

Paciente masculino, 12 anos, diagnosticado com SM há 2 anos, consulta em Unidade Básica de Saúde para acompanhamento. Ao exame, falanges alongadas, palato em V, apinhamento dental, tórax com deformidades do tipo extrusão. Frêmito palpável em 6o espaço intercostal na linha hemiclavicular esquerda. À ausculta pulmonar, murmúrio vesicular uniformemente distribuído. À ausculta cardíaca, bulhas hiperfonéticas, ritmo regular em dois tempos, presença de sopro sistólico em foco

III SEMANA DO CONHECIMENTO

3 a 7 DE OUTUBRO
DE 2016

mitral (2+/4+). Nega histórico familiar de SM. Não faz uso de medicação. Aguardando realização de exames, como ecocardiograma e para colocar colete ortopédico. Em relação a etiopatogenia da doença, as mutações no gene FBN1, localizado no cromossomo 15q21.1 e que codifica a fibrilina-1 são as mais importantes. Comumente, a SM é questionada no paciente adolescente masculino, longilíneo e magro. Quando não diagnosticada e não tratada associa-se a dissecação aguda de aorta, geralmente do tipo A de Stanford, sendo a doença da raiz da aorta a principal causa de morbimortalidade. Logo, o ecocardiograma transtorácico é fundamental no momento do diagnóstico e seis meses após para acompanhar o diâmetro da aorta e identificar pacientes com risco de dissecação, assim como exame oftalmológico detalhado, ambos componentes indispensáveis na avaliação. Da mesma forma, atendimento global e multidisciplinar é fundamental para a prevenção de complicações ou evitar a progressão das mesmas, além da garantia da saúde global do paciente, sendo a Atenção Primária fundamental nesse contexto de melhoria da qualidade de vida tanto no âmbito orgânico quanto nas suas relações interpessoais e cotidianas. Por isso, deve-se prover um acompanhamento fisioterápico, psicológico, bem como o suporte social necessário. O prognóstico dos pacientes melhorou com o uso de betabloqueadores, restrição de atividade física intensa, monitoramento não invasivo da aorta e reparo cirúrgico eletivo da aorta quando necessário. O uso de betabloqueadores está indicado para de reduzir a pressão arterial sistêmica e a taxa de dilatação da aorta.

CONSIDERAÇÕES FINAIS:

Para o suporte adequado dos pacientes, é necessário um acolhimento abrangente da rede de atenção primária, bem como o direcionamento eficiente às demais, afim de prevenir complicações. Atualmente, paciente aguarda há 7 meses avaliação da ortopedia, está em uso de aparelho ortodôntico e em acompanhamento com a Cardiologia, aguardando o ecocardiograma e ainda não medicado.

REFERÊNCIAS:

GOLDMAN, Lee; AUSIELLO, Denis. Cecil Medicina, Vol II. 24ª edição. Rio de Janeiro. Editora Elsevier, 2014.

WRIGHT, Michael J.; CONNOLLY, Heidi M.; Genetics, clinical features, and diagnosis of Marfan syndrome and related disorders. Disponível em < http://www.uptodate.com/contents/genetics-clinical-features-and-diagnosis-of-marfan-syndrome-and-related-disorders?source=search_result&search=sindrome+de+marfan&selectedTitle=1~112>. Acesso em fev/2016.

WRIGHT, Michael J.; CONNOLLY, Heidi M.; Management of Marfan syndrome and related disorders. Disponível em < http://www.uptodate.com/contents/management-of-marfan-syndrome-and-related-disorders?source=search_result&search=sindrome+de+marfan&selectedTitle=2~112>. Acesso em fev/2016.

Universidade e comunidade
em transformação

3 a 7 DE OUTUBRO
DE 2016

III SEMANA DO CONHECIMENTO

NÚMERO DA APROVAÇÃO CEP OU CEUA (para trabalhos de pesquisa):

ANEXOS: