***ASE REPORT***

# SÍNDROME DE MARFAN: UM RELATO DE CASO CLÍNICO

## MARFAN SYNDROME: A CASE REPORT

Síntique Priscila Alves Luz\* Vinícius Rabelo Torregrossa\*\* Viviane Almeida Sarmento\*\*\* Vinícius da Costa Vieira\*\*\*\* Patrícia Leite Ribeiro Lamberti\*\*\*\*\*

**Unitermos**

Síndrome de

Marfan.

**Resumo**

Objetivo: Apresentar um relato de caso clínico de um paciente portador da Síndrome de Marfan (SM). Descrição do caso: Paciente do sexo masculino, apresentou-se com queixa de diarréia crônica há pelo menos dois anos, dor torácica, precordial e retro-orbitária. Durante a anamnese relatou ser portador da SM, sendo observados ao exame físico, sinais que corroboram para a confirmação do diagnóstico quanto à síndrome. São estes: tórax ca- renado, alongamento vertical facial e aracnodactilia. Ao exame intrabucal percebeu-se alterações bucais comuns a pacientes portadores da síndrome como: palato profundo, alterações oclusais e discreta retrognatia. Quanto às outras alterações sistêmicas características da SM identificadas no paciente foram: miopia, subluxação do cristalino e aneurisma da aorta ascendente. Considerações finais: O dentista deve conhecer os sinais da SM a fim de reduzir a morbimortalidade dos pacientes diante do alto risco de endocardite bacteriana associada a problemas cardiovasculares.

**Uniterms**

Marfan

Syndrome.

**Abstract**

Objective: A case report of a patient with Marfan syndrome (MS). Case description: A male patient presented with complaints of chronic diarrhea for at least two years, chest pain and retro – orbital. During clinical exam reported having MS, being observed on physical examination, signs that support for the confirmation of the diagnosis of the syndrome. These are: chest fairing, stretching vertical facial and arachnodactyly. The intraoral examination was perceived oral abnormalities common syndrome patients as deep palate, occlusal changes and mild retrognathia. The other systemic changes in the characteristics of MS patients were identified: myopia, lens subluxation and ascending aortic aneurysm. Final considerations: The dentist should be familiar with the signs of MS to reduce the morbidity and mortality of patients on the high risk of bacterial endocarditis associated with cardiovascular problems.

\* Graduanda do curso de Odontologia da Universidade Federal da Bahia (UFBA).

\*\* Cirurgião-dentista. Residência Multiprofissional Complexo Hospitalar Universitário Professor Edgard Santos (HUPES); Mes- trando em Estomatopatologia pela Faculdade de Odontologia de Piracicaba, Universidade Estadual de Campinas (FOP-UNI- CAMP).

\*\*\* Professora Associada da Universidade Federal da Bahia (UFBA); Coordenadora da Residência Multiprofissional HUPES.

\*\*\*\* Residência Multiprofissional Hospital Universitário Professor Edgard Santos.

\*\*\*\*\* Professora Adjunta da Universidade Federal da Bahia (UFBA); Tutora da Residência Multiprofissional HUPES.

**INTRODUÇÃO**

A Sindome de Marfan (SM) foi descrita pela primeira vez pelo professor de pediatria da França Antoine Marfan, em 18961,2. Ele descre- veu o caso de uma menina de cinco anos que apresentava várias anomalias esqueléticas, des- tacando o crescimento dos ossos longos3. Com a continuação dos estudos sobre as alterações por ele encontradas e o avanço na identificação de novas características associadas à doença, há hoje um progresso na compreensão da sua etiologia, diagnóstico e possibilidades de trata- mento das possíveis complicações encontradas nos pacientes portadores.

Esta síndrome se refere a um transtorno mul- tissistêmico do tecido conjuntivo, de caráter ge- nético com padrão de transmissão autossômico dominante3.

Apresenta expressividade variável intra e interfamiliar, sendo a maioria dos casos fami- liais, com aproximadamente 5% devendo-se a mutações novas em indivíduos sem história familiar. É ocasionada pela mutação do gene fibrilina – 1 (FBN1), uma proteína componente das microfibrilas que compõem a matriz do tecido conjuntivo, a qual também é importante na formação das fibras elásticas junto com a elastina4.

Fibras de elastina são encontradas por todo o corpo, sendo abundantes nos ligamentos, artéria aorta e zônula do olho. Desta forma, a SM afeta principalmente o sistema músculo-esquelético, ocular e cardiovascular5.

A incidência é estimada entre 1/10.000 in- divíduos, não havendo predileção por raça ou sexo. A expectativa de vida destes pacientes é menor do que a da população normal, sendo identificados casos de morte súbita relacionados a problemas cardiovasculares2.

Uma grande variedade de anormalidades músculo-esqueléticas ocorre na SM, incluindo aracnodactilia, escoliose, deformidades da parede torácica, estatura elevada e frouxidão ligamentar. Dentre as alterações oftalmológicas, a mais freqüente é a subluxação do cristalino, seguida da miopia. Já as manifestações cardio- vasculares mais comuns afetam a válvula mitral e a aorta ascendente6.

Apresenta alterações na face e no relacio- namento oclusal entre as arcadas. Sendo per- ceptível através de uma maior altura vertical da face e palato ogival. Devido à deficiência na formação do colágeno apresentada pelo porta- dor da síndrome, há uma maior suscetibilidade

a alterações dentárias como: hipoplasia de es- malte, doenças periodontais e cáries. Contudo, a manutenção da saúde bucal é um fator impor- tante para sobrevida destes pacientes devido ao alto risco de endocardite bacteriana relacionada aos problemas do sistema cardiovascular2. Desta forma, o cirurgião-dentista tem um papel fun- damental para redução da morbimortalidade destes pacientes.

**RELATO DE CASO**

Paciente A.S.S, sexo masculino, 27 anos, casado, apresentou-se ao Complexo Hospitalar Universitário Professor Edgard Santos (HUPES) queixando-se de diarréia crônica há pelo menos dois anos. Além de dor torácica, precordial e retro-orbitária. Informou ter recebido diagnósti- co de SM há três anos, apresentando membros longos, aracnodactilia, protrusão do acetábulo, tórax carenado, alongamento vertical facial, segmento inferior maior do que o superior e hipercifose (Figura 1 – 4).



Figura 1: Foto que evidencia a aracnodactilia apre- sentada pelo paciente



Figura 2: Foto que evidencia o tórax carenado apre- sentado pelo paciente

Figura 3: Foto que demonstra a extensão dos mem- bros inferiores os quais são maiores que os superiores

Figura 4: Foto de perfil que identifica a hipercifose apresentada pelo paciente.

Quando questionado acerca da existência de outras possíveis patologias, relatou ser diabético. Apresentou história de internamento anterior, no qual foi identificado aneurisma da aorta torácica ascendente sendo indicada correção cirúrgica, a qual não pôde ser realizada devido ao estado nutricional do paciente (desnutrição grave) e

quadro descompensado dos níveis glicêmicos. Após exame clínico imaginológico foi iden- tificado prolapso da válvula mitral com insu- ficiência moderada. O hemograma realizado permitiu a identificação de anemia normocítica e normocrômica com redução do quadro ao longo da internação. Sendo também identificada

miopia e subluxação do cristalino.

O exame clinico intrabucal permitiu a iden- tificação de sinais clínicos confirmatórios da SM, como: palato profundo, alterações oclusais como mordida cruzada posterior esquerda e dis- creta retrognatia. Além de abcesso dentoalveolar crônico e restos radiculares.

Após alta hospitalar e relativo controle gli- cêmico foi iniciado o tratamento odontológico que incluiu exodontias dos restos radiculares, raspagem e alisamento radicular e restaurações das cavidades ativas nos dentes 11, 21 e 22. Contudo após as exodontias o paciente não retornou para continuidade do tratamento.

**DISCUSSÃO**

A SM é uma doença hereditária do tecido conjuntivo que afeta a formação das fibras colá- genas, interferindo sobre a constituição vascular do organismo. Leite et al.1 (2003), afirmaram que a idade média para o aparecimento dos sintomas iniciais desta síndrome corresponde a segunda ou terceira década de vida, uma vez que a doença é progressiva, principalmente no que diz respeito às alterações aórticas. Asserti- va esta que coincide com o período no qual a síndrome foi identificada no caso apresentado. Os fenótipos que pacientes portadores da SM apresentarão, dependem do tipo de mutação ocorrida no gene FBN1, sendo mais freqüente a do tipo *missense* (troca de sentido). Esta é responsável por uma maior manifestação dos sinais clínicos da doença, nos quais se baseia o diagnóstico da anomalia em questão7. Mesmo aqueles que não apresentam mutação no gene da FBN1, mas preenchem os critérios clínicos, podem ser classificados como casos da doença. O sinal clínico maior da SM corresponde a ectasia dural (alargamento do tubo neural). Esta pode ser diagnosticada por meio de exames de imagem como tomografia computadorizada ou ressonância magnética2. No caso clínico relata- do, apesar deste sinal maior não ter sido identifi- cado, o diagnóstico da síndrome foi confirmado diante das manifestações apresentadas nos sistemas cardiovascular, músculo-esquelético e ocular. Dentre estas, estão respectivamente:

prolapso da válvula mitral e aneurisma da aorta ascendente, tórax escavado e aracnodactilia, miopia e subluxação do cristalino6.

Fernandes et.al.8 (2012), realizaram uma pesquisa no período de 1988 a 1998 com 49 pacientes portadores da SM sendo 36 do sexo masculino com idades variando de 7 a 71 anos. Eles avaliaram não somente as manifestações clínicas da síndrome, mas realizaram o acom- panhamento das complicações cardiovasculares apresentadas pelos pacientes de maneira indivi- dualizada. Cerca de 33% dos casos evidencia- ram manifestações oculares sendo 10% delas miopia; 33% apresentaram tórax carenado, 29% elevada estatura, 18% palato arqueado e 16% aracnodactilia. O prolapso da válvula mitral representou 47% dos casos, enquanto a dissec- ção da aorta como conseqüência do aneurisma aórtico foi encontrado em 22 casos (45%).

A dissecção de aorta é uma das principais causas de óbito nesta síndrome1. Contudo, o prolapso da válvula mitral pode colaborar de maneira relevante sobre a morbi-mortalidade dos portadores ao fornecer maior propensão a endocardites bacterianas. Isso se deve ao fluxo turbulento causado pela regurgitação mitral e aumento da espessura do tecido valvar9.

A fim de se evitar a evolução do aneurisma aórtico e posterior intervenção cirúrgica é pro- posto atualmente o uso de betabloqueadores. Contudo, em casos onde o aneurisma mede 5 cm ou mais, mesmo em pacientes assintomáti- cos se indica a intervenção cirúrgica de urgência devido ao risco para dissecção da aorta8,10. O paciente apresentava um aneurisma medindo o valor mínimo de referência, o que explica a indicação cirúrgica.

O conhecimento do cirurgião-dentista quanto às manifestações da SM se faz eminente prin- cipalmente por esta determinar aos portadores alterações craniofaciais. Isso porque estas altera- ções determinarão as necessidades de tratamen-

to de cada paciente a fim de possibilitar melhora nas funções de mastigação, respiração, fonação e deglutição. Algumas destas alterações, verifi- cadas no relato de caso foram crânio longo e es- treito (dolicocefalia), alongamento vertical facial e transversal da maxila, palato profundo e má oclusão associada à mordida cruzada 2,11-14. Esta deficiência transversal da maxila contribui para a ocorrência da síndrome da apnéia/hipoapnéia obstrutiva do sono nestes pacientes2-3, a qual não foi diagnosticada no paciente em questão. Diante disso, estudos são necessários para avaliar se a correção através de técnicas orto- pédicas, ortodônticas ou cirúrgico-ortodônticas podem contribuir para melhor qualidade de vida destes pacientes, ao propiciar correção anatô- mica bucomaxilofacial e conseqüente melhora das condições de permeabilidade da vias aéreas

superiores2,15.

Segundo Wilson et al16 (2007), as recomen- dações da Associação Americana de Cardiologia neste mesmo ano incluíam a profilaxia antibiótica para prevenção de endocardites bacterianas,em casos associados à condições cardíacas relativas ao risco mais elevado para esta afecção. O pro- lapso da valva mitral, apesar de atualmente ser removido dessas condições, ainda é relacionado à endocardite bacteriana como fator causal a longo prazo em cerca de 25 a 30% dos casos. Portanto, em tal condição, pode-se considerar elegível a profilaxia antibiótica.

**CONSIDERAÇÕES FINAIS**

Diante do exposto, pode-se inferir a impor- tância do conhecimento do cirurgião-dentista acerca dos sinais da Síndrome de Marfan. Con- siderando as alterações cardíacas características dos portadores, este profissional pode colaborar na redução da morbimortalidade desses indiví- duos, diminuindo o risco de endocardite bacte- riana, ao promover a adequação do meio bucal e reduzir os focos de infecção bucal.

**REFERÊNCIAS**

* + 1. Leite MFMP, Aoun NBT, Borges MS, Mag- alhães MEC, Christiani LA. Marfan’s syn- drome: early and severe form in siblings. Arq. Bras. Cardiol 2003; 81(1): 85-8.
		2. Baraldi CE, Paris MF, Robinson WM. A síndrome de Marfan e seus aspectos odontológicos: relato de caso e revisão da literatura**.** Rev. Fac. Odontol Porto Alegre 2008; 49: 36-9.
		3. Lebreiro A, Martins E, Cruz C, Almeida J,

Maciel MJ, Cardoso JC, et al. Síndrome de Marfan: manifestações clínicas, fisiopato- logia e novas perspectivas da terapêutica farmacológica. Rev Port Cardiol 2010; 29

(6): 1021-1036.

* + 1. González IC, Lozano JL, Prada L, Ramos DP, Otero LM. Síndrome de Marfan. Dis- ponível em: [http://recursostic.javeriana.](http://recursostic.javeriana/) edu.co/doc/sindrome\_marfan.pdf
		2. Alves C, Lima VBR. Síndrome de Marfan:

relato de casos. Rev Ciênc Méd Biol 2009; 8:98- 102.

* + 1. Barreto MM et al. Síndrome de Marfan**.** Fund. Fac. Fed. de Ci. méd. de POA Dep. de Ci. Morf. Disc. de Gen. Hum. Porto Alegre, novembro de 2002.
		2. Sallum JMF, Farah ME, Maumenee IH. Anomalias oculares e características ge- néticas na síndrome de Marfan. Arq Bras Oftalmol 2002; 65:623-8.
		3. Fernandes MIC, Duarte LMC, Andriola IC, Silva CMB, Lira ALC. Processo de enferma- gem aplicado a um paciente com síndrome de Marfan associado a aneurisma aórtico. Cultura de los cuidados. 2012. XVI (34-3. Cuatrimestre): 81-90 Disponível em: http:// dx.doi.org/10.7184/cuid.2012.34.10>
		4. Cavenaghi S, Marino LHC, Oliveira PP, Lamari NM. Hipermobilidade Articular em Pacientes com Prolapso da Valva Mitral. Arq. Bras. Cardiol. 2009; 93(3): 307-311.
		5. Villaseñor CP, Guerra LMA. Síndrome de Marfan. Arch Cardiol Méx. 2004; 74: 482- 4.
		6. Medeiros FB, Andrade ACP, Angelis GAMC, Conrado VCLS, Timerman L. Sín-

drome de Marfan – características clínicas e tratamento odontológico. X Jornada Odontológica do Centro de Atendimento a Pacientes Especiais (X JOCAPE). Rev da Pós-Grad 2010;17(4): 214.

* + 1. Torres, GV, Sotelo OG. Síndrome de Marfán**.** Rev Costarric Cardiol [In- ternet] **2005;**7(3):31-34. Disponível em: [http://www.scielo.sa.cr/scielo.](http://www.scielo.sa.cr/scielo) php?script=sci\_arttext&pid=S140941422 005000300012&lng=en&nrm=iso.
		2. Resende LAL, Asseis EA, Costa LS, Gallina RA. Síndrome de Marfan e aneurismas intracranianos gigantes – Relato de caso. Arq Neu Ps. 1984; 42: 294-297.
		3. Nollen GJ, Mulder BJM. What is new in the Marfan syndrome*?* Int J Cardiol 2004; 97: 103-108.
		4. Pyeritz RE, McKusick VA. The Marfan’s syndrome: diagnosis and management. N Engl J Med. 1979; 300: 772-7.
		5. Wilson W, Taubert KA, Gewitz M, Lockhart PB, Baddour LM, Levison M, et al. Preven- tion of Infective Endocarditis. J Am Dent. Assoc. 2008;139(suppl 1): 3S-24S.

|  |
| --- |
|  |
| **Endereço para correspondência:** |  |
| Síntique Priscila Alves LuzII Etapa de Castelo Branco, rua G, casa nº 02Castelo Branco – Salvador – BA. Telefone: 55 (71) 9624-8186E-mail: sintiqueluz@hotmail.com |