

Síndrome de Marfan Neonatal A Propósito de Um Caso Clínico

FÁTIMA PINTO. J. RESENDE MARTINS

Serviço de Pediatria — Hospital Distrital de Vila do Conde

Resumo

O Síndrome de Marfan no recém-nascido é raro. As características clínicas descritas nesta idade e o envolvimento cardíaco que ocorre com elevada frequência, traduzem mau prognóstico na maioria dos doentes.

No caso descrito o diagnóstico foi baseado nas características clínicas e confirmado pela Ecografia Doppler que revelou displasia e prolapso das válvulas tricúspida e mitral.

Palavras-chave: Síndrome de Marfan, recém-nascido, cardiopatia, prognóstico.

Summary

Marfan Syndrome is very rarely diagnosed in the neonate and clinical findings are described in this age; and cardiac involvement occurs very often, carrying severe prognosis in most patients.

In the present case the diagnosis was suspected according to clinical findings. Bidimensional ecocardiography showed that the lesions were mitral and tricuspid dysplasia with prolapse.

Key-words: Marfan Syndrome, neonate, cardiac involvement, prognosis.

Introdução

O Síndrome de Marfan é uma doença hereditária do tecido conjuntivo, por alteração provável da fibrilina^(1, 2, 3, 4, 5), caracterizada por manifestações musculoesqueléticas, oculares e cardíacas. Com uma prevalência de 1:66.000^(5, 6, 7, 8) tem carácter autossómico dominante com expressão variável e surge em cerca de 15% dos casos, por mutação espontânea^(5, 7, 8, 9). Manifestando-se clinicamente no adolescente e adulto jovem, é muito raro o seu diagnóstico no recém-nascido e lactente, grupo etário em que as características clínicas e morfológicas são distintas e o atingimento cardíaco é constante, representando a causa de morte na quase totalidade dos casos, no primeiro ano de vida^(5, 6, 7, 9).

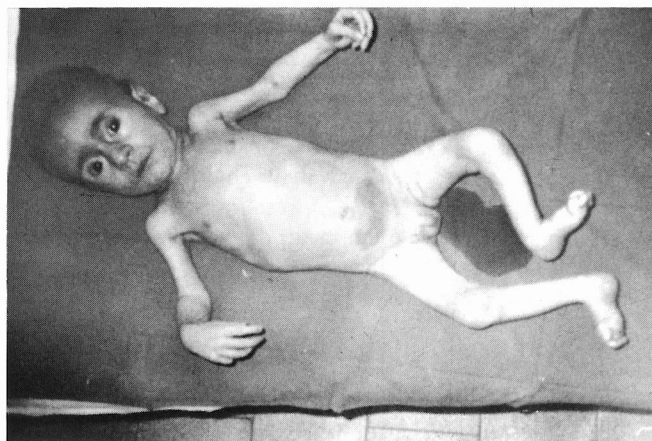
O objectivo deste trabalho é a apresentação de um caso de Síndrome de Marfan neonatal de evolução fatal aos oito meses de idade.

Caso Clínico

F.R., recém-nascido de sexo masculino. Primeiro filho de pais jovens, saudáveis, não consanguíneos e de estatura média (mãe 160 cm; pai 170 cm). Gestação de termo, vigiada e sem intercorrências ou exposição a teratógenos. Parto espontâneo,

eutócico e hospitalar. Apgar ao primeiro, quinto e décimo minuto respectivamente de 8, 9, 9. Peso 3500 gr., comprimento 53 cm, perímetro cefálico 36 cm.

Ao exame físico; dolicocefalia, olhos encovados e iridodenesia, microretrognatismo, orelhas displásicas e grandes. Pescoço curto. Membros finos e longos, mãos e pés particularmente compridos e estreitos (Fot. 1), aracnodactilia e inclusão dos polegares. À auscultação cardíaca, clique mesossistólico e sopro holossistólico de grau IV/VI mais intenso no bordo esquerdo do esterno. Pulsos periféricos normais.



Os exames complementares revelam hemograma, bioquímica, aminoacidemia e aminoacidúria normais. Cariótipo 46 x y.

A radiografia do esqueleto confirma dolicocefalia, aracnodactilia e luxação da anca.

A ecocardiografia bidimensional e a ecocardiografia com Doppler revelam situs solitus, septos íntegros, dilatação das quatro cavidades, menos acentuada do ventrículo direito, válvulas aurículo ventriculares displásicas e redundantes fechando em cúpula (Billow valve). Insuficiência tricuspida moderada. Insuficiência mitral moderada. Válvula pulmonar e árvore pulmonar normais. Pressão pulmonar aumentada mas inferior à do ventrículo esquerdo. Dilatação dos seios de valsalva aórticos e estreitamento homogêneo tubular da aorta ascendente.

Inicia terapêutica com digitálico e diurético.

A partir do terceiro mês de idade há progressiva deterioração do estado geral. Má evolução ponderal com estatura sempre no percentil 95. Grande dismorfismo facial com enftalmos, megalocórnea e hipoplasia mandibular (fácies de «velho») (fot. 2). Deformação torácica. O agravamento da cardiopatia conduz à insuficiência cardíaca congestiva que causa a morte aos oito meses de vida.



Discussão e Conclusão

O Síndrome de Marfan neonatal é raro e quase sempre letal pelo envolvimento cardíaco grave que lhe é constante ^(5, 6, 7, 9). O diagnóstico da doença baseia-se em critérios clínicos bem definidos com antígeno de pelo menos dois, e preferencialmente três, dos quatro critérios major: 1) anomalias musculoesqueléticas que incluem aracnodactilia, laxidez articular e estatura excessiva; 2) oculares, com luxação do cristalino, megalocórnea e iridodenesia; 3) cardíacas, com dilatação dos seios de valsalva aórticos e prolapso das válvulas mitral e tricuspida com ou sem regurgitação ^(5, 6, 7, 8, 9). A história familiar é o quarto critério e a sua ausência é um factor de mau prognóstico ^(5, 6, 9). A insuficiência cardíaca congestiva surge em 78% dos doentes e é a causa de morte mais frequente ⁽⁹⁾.

O recém-nascido com aracnodactilia, membros longos e dismorfia facial com atingimento cardíaco alerta imediatamente para dois diagnósticos; o Síndrome de Marfan e a Aracnodactilia Contractural Congénita (S. de Beals-Hecht). Ambas constituem entidades clínicas muito próximas ⁽¹⁰⁾. No nosso doente e cardiopatia grave e característica e o atingimento ocular, embora sem luxação do cristalino (52% dos casos descrito não a possuem) ⁽¹¹⁾, confirmam o diagnóstico de Síndrome de Marfan.

A terapêutica instituída para a insuficiência cardíaca foi ineficaz e a correcção ou substituição cirúrgica valvular não foi efectuada devido à idade e estado geral da criança.

A ausência de antecedentes familiares foi mais um factor de mau prognóstico.

Como conclusão, este caso clínico confirma a gravidade do Síndrome de Marfan no período neonatal. Esperamos, com a sua publicação, dar um pequeno contributo para um melhor conhecimento da doença e dos seus aspectos particulares.

BIBLIOGRAFIA

1. Pinnel S; Murad S. Disorders of Collagen. In: Stanburg J. B.; Wyngaarden JB; Fredrichson DS; Goldstein JL; Brown MS. USA: Mc Graw Hill. 1983: 1440-1.
2. Behrman RE. Marfan Syndrome. In: Behrman R.E.; Vaughan VC; Nelson WE. Nelson Textbook of Pediatric. Philadelphia; W.B. Saunders. 1987; 1374-5.
3. Raghunath M; Superti-Furga A; Godfrey M; Steinman B. Decreased extracellular deposition of fibrillin and decorin in neonatal Marfan Syndrome fibroblasts. *Hum Genet.* 1993; 90: 511-5.
4. Superti-Furga A; Raghunath M; Willems PJ. Deficiencies of fibrillin and decorin in fibroblast cultures of a patient with neonatal Marfan Syndrome. *J. Med. Genet.* 1992; 29: 875-8.
5. Manetti A; De Simone L; Favilli S; Cecchi F; Pollini I; Gori F. Utilità dell'ecocardiografia Doppler nella diagnosi di Síndrome di Marfan Neonatale. Descrizione di um caso clínico. *Cardiologia*, 1992; 37: 67-70.
6. Spano B; Olmes P; Ortu A M. Síndrome di Marfan. Descrição di un caso in eta neonatale. *Pediatr. Med. Chir.* 1992; 14: 345-7.
7. Morse RP; Rockenmacher S; Pyeritz RE, Sanders SP; Bieber FR, Lin A; MacLeod P; Hall B, Jr Graham JM. Diagnosis and Management of Infantile Marfan Syndrome. *Pediatrics.* 1990; 86: 888-95.
8. Young I. Compreender o Síndrome de Marfan. *BMJ* (edição em Língua portuguesa). 1992; 1: 150-1.
9. Geva T; Sanders S P; Diogenes M S; Rockenmacher S; Van Praagh R. Two-Dimensional and Doppler Echocardiographic and Pathologic Characteristics of the Infantile Marfan Syndrome. *Am. J. Cardiol.* 1990; 65: 1230-7.
10. Sanchez J; Cubells C; Plana Y; Moncalvo H; Pueyo G. Aracnodactilia Congénita Contractural (síndrome de Beals - Hecht). Aportación de una observación familiar. *An Esp. Pediatr.* 1991; 35: 353-5.
11. Meire F M; Delleman W J; Bleeker-Wagenakeres E M. Ocular manifestations of Congenital Marfan Syndrome with contractures Ophthalmic *Paediatr. Genet.* 1992; 12: 1-9.

Correspondência: Fátima Pinto
Hospital Distrital de Vila do Conde
Serviço de Pediatria
4480 Vila do Conde