

ANEURISMA DISSECANTE DE AORTA EM PACIENTE COM SÍNDROME DE MARFAN: UM RELATO DE CASO.

DISSECTING AORTIC ANEURYSM IN A PATIENT WITH MARFAN SYNDROME: A CASE REPORT.

Andressa de Souza **BERTOLDI**¹, Carolina Teixeira Furquim **PIRES**¹, Gisele Ferreira **BERNARDI**¹, Camila Aparecida Moraes **MARQUES**¹, Luiz Fernando **KUBRUSLY**², Constantino **MIGUEL NETO**², Wilson **MICHAELIS**², Marcelo Tizzot **MIGUEL**², Luiz Felipe K. **MENDES**², Odair de Floro **MARTINS**².

Rev. Méd. Paraná/1406

Bertoldi AS, Pires CTF, Bernardi GF, Marques AM, Kubrusly LF, Miguel Neto C, Machaelis W, Miguel MT, Mendes LFK, Martins OF. Aneurisma Dissecante de Aorta em Paciente com Síndrome de Marfan: um Relato de Caso. Rev. Méd. Paraná, Curitiba, 2016;74(1):70-72.

RESUMO - A Síndrome de Marfan é uma anomalia genética autossômica dominante do tecido conjuntivo com comprometimento sistêmico através do defeito da fibrilina-1. Entre as complicações clínicas destacam-se endocardite infecciosa, dissecção de aorta, insuficiência aórtica ou mitral, cardiomiopatia dilatada e descolamento de retina. O objetivo deste relato de caso foi descrever o caso de uma paciente do gênero feminino diagnosticada com Síndrome de Marfan que apresentava um extenso aneurisma de arco aórtico e aorta ascendente, submetida a tratamento cirúrgico bem sucedido no serviço de cardiologia do Hospital Vita Batel (Curitiba-PR). Assim, destaca-se a importância do diagnóstico precoce e terapêutica adequada.

DESCRITORES - Aneurisma Dissecante, Síndrome de Marfan, Doenças da Aorta.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Marfan é uma doença autossômica dominante causada por mutações no gene *FBN1* localizado no cromossomo 15q21³ ou no gene *FBN2* localizado em 3p21.

O gene *FBN1* codifica a fibrilina-1, que juntamente com as fibras elásticas, desempenha um papel importante na deposição da tropoelastina e na formação das fibras elásticas, além de ter uma função de suporte em alguns tecidos^{4,6}. O segundo gene (*FBN2*), é responsável pela produção da fibrilina-2, que faz a orientação da elastina que está presente principalmente na cartilagem, na camada média da aorta, nos brônquios e em todos os tecidos ricos em elastina¹.

A incidência da doença é de 1/3.000 e 1/20.000 nascidos vivos sem distinção de etnia ou gênero⁷. Cerca de 70 a 80% dos casos são familiares.

Para comprovação diagnóstica utilizam-se dados clínicos, estudos moleculares para análise de mutações nos genes e citogenética molecular. Por ser uma doença multissistêmica, as alterações clíni-

cas são bastante variadas passando por alterações músculo-esqueléticas, cardiovasculares, oculares e pulmonares². As manifestações mais comumente agravantes da doença são de origem cardiovascular, sendo que a mortalidade devido à dissecção ou ruptura de grandes vasos é alta, chegando a 50% quando não tratada⁸.

A correção cirúrgica é indicada quando o aneurisma tem mais de 50 mm de diâmetro, pois quanto maior seu tamanho maiores são as chances de ocorrer ruptura.

O objetivo deste estudo foi relatar um caso de paciente do gênero feminino, previamente diagnosticada com Síndrome de Marfan e com histórico familiar da doença, submetida à cirurgia corretiva de aneurisma de aorta tipo II no serviço de cardiologia do Hospital VITA Batel na cidade Curitiba – PR.

RELATO CLÍNICO

Paciente euro descendente, 20 anos, gênero feminino, 1,71m, 56 Kg foi admitida no pronto aten-

Trabalho realizado no Hospital Universitário Evangélico de Curitiba e Instituto de Pesquisa DentonCooley, Curitiba, PR, Brasil.

1 - Acadêmico do Curso de Medicina da Faculdade Evangélica do Paraná, Curitiba, PR, Brasil.

2 - Professor do Curso de Medicina da Faculdade Evangélica do Paraná, Curitiba, PR, Brasil.

dimento com dor retroesternal atípica iniciada 3 horas antes da admissão, de grau 9 na escala de dor (0-10), associada a dispneia. No exame físico apresentou frequência cardíaca de 120 bpm, pulso de 73, pressão arterial de 126x59 mmHg, frequência respiratória de 24 rpm, temperatura de 36,7°, saturação de oxigênio de 98% e ausculta cardíaca com presença de quarta bulha (B4).

Como história pregressa, paciente relatou uma nefrectomia esquerda devido a problemas congênitos, aos 9 anos. Apresentou histórico familiar de Síndrome de Marfan por parte materna, de primeiro grau por parte materna, a qual manifestou alteração visual e leve comprometimento do sistema musculoesquelético. No entanto, a paciente manifestou clínica mais evidente no sistema cardiovascular e um leve comprometimento do sistema musculoesquelético, e assim como sua mãe não apresentou comprometimento em seu crescimento e desenvolvimento psicomotor.

A paciente foi então submetida a um ecocardiograma, que revelou insuficiência aórtica discreta e aneurisma de aorta ascendente de 74 mm com discreta dilatação da crosta da aorta. Na angiotomografia computadorizada foram identificados aneurisma fusiforme da raiz da aorta e aorta ascendente, com dilatação da raiz da aorta e aorta ascendente em uma extensão estimada em 80 mm, medindo respectivamente 66,3 x 59,5 mm e 67,1 x 61,6 mm (figuras 1 e 2).

FIGURA 1: ANEURISMA DE AORTA EM VISUALIZAÇÃO 3D

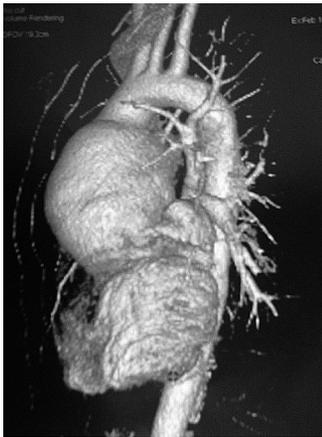


FIGURA 2: ANEURISMA DE AORTA



Após estabilização do quadro e melhora clínica, a paciente foi encaminhada ao tratamento cirúrgico para correção de aneurisma de aorta ascendente com troca valvar. A técnica cirúrgica utilizada foi a operação de Bentall-De Bono com tubo valvado Dacron com prótese ST Jude 21mm⁵.

Após indução anestésica profunda, foram iniciados os procedimentos cirúrgicos tendo por base assepsia, antisepsia e colocação de campos. A ato cirúrgico se iniciou com uma toracotomia mediana transesternal e abertura do saco pericárdico em T invertido. Em sequência, foram realizadas as etapas necessárias para a colocação da paciente em circulação extracorpórea (CEC), não sendo possível a realização de bolsa da aorta devido ao acometimento desta justa ramo braquiocéfálico. Durante a CEC foi utilizado cardioplagia mista, anterógrada e retrógrada. Seguiu-se drenagem (VENT) pela veia pulmonar superior direita, colocação de tubo valvado de Dacron, substituindo a aorta ascendente proximal com inserção dos óstios coronários no tubo óstio coronário. Após a retirada da CEC, utilização de cola biológica e revisão de todas as anastomoses, foi feito o fechamento por planos, seguido por colocação de curativos estéreis.

Paciente foi encaminhada para UTI, onde permaneceu por 3 dias. Doze dias após o procedimento cirúrgico, recebeu alta hospitalar com retorno periódico para acompanhamento ambulatorial.

DISCUSSÃO

A Síndrome de Marfan é uma doença de herança autossômica dominante que possui expressividade variável, incluindo alterações de crescimento, deformidades articulares, alterações cardiovasculares sendo o aneurisma dissecante de aorta a mais grave e alterações oftálmicas com maior gravidade o descolamento de retina. Apenetrânciaé completa e compromete o tecido conjuntivo cujas principais manifestações fenotípicas envolvem os sistemas cardiovascular, ocular e esquelético⁹. A prevalência varia entre 1/3.000 e 1/20.000 nascidos vivos, com apenas 30% dos casos sem histórico familiar, resultantes de casos isolados em decorrência de novas mutações. A expectativa de vida é determinada, sobretudo pela gravidade do envolvimento cardiovascular, na faixa etária média dos 30 anos. Porém, com a otimização do tratamento clínico com betabloqueador e cirurgia eletiva, a sobrevida aumenta em 40 anos e muitos chegam aos 70 anos com relativa qualidade de vida⁸.

Dentre as complicações cardiovasculares mais frequentes na Síndrome de Marfan está a ruptura ou aneurisma dissecante de aorta, considerada a principal causa de morbidade e mortalidade nas alterações vasculares. Alguns estudos demonstram uma morbidade de 97% em pacientes que não realizam o tratamento e 50% morrem em torno da quarta década de vida devido a alguma complicação cardiovascular⁵. A paciente em

questão, apresentou como primeira, e única, manifestação o aneurisma de aorta torácica, sendo a manifestação mais comum entre os acometidos e de maior mortalidade. Assim, destacando-se o sucesso terapêutico quando submetido ao tratamento precoce e adequado.

A ecocardiografia é de grande relevância para um acompanhamento apropriado, uma vez que trata-se de um método com características não invasivas, portabilidade, baixo custo, acessibilidade e com potencial para investigar o coração sob o ponto de vista morfológico e hemodinâmico. Dessa forma, permite o diagnóstico e evolução de diversas alterações desde pequenas dilatações da aorta até aneurismas gigantes. Os demais métodos diagnósticos como estudo hemodinâmico, ressonância magnética e a angiotomografia podem ser complementares para confirmar o diagnóstico e auxiliar no plano cirúrgico⁸. No presente estudo, a angiotomografia do tórax foi decisiva na avaliação da paciente, bem como a avaliação ecocardiográfica que demonstraram a extensão e localização exata do aneurisma.

A técnica cirúrgica de Bentall-De Bono, aplicada em caráter eletivo, é o procedimento de escolha para o tratamento de doenças da valva aórtica associada ao acometimento da aorta ascendente. Consiste em uma cirurgia combinada de troca da raiz aórtica e valva aórtica com reimplante dos óstios das artérias coronárias

com estabelecimento de CEC. Com o advento da técnica de Bentall-De Bono, modificou-se principalmente a evolução clínica de portadores da Síndrome de Marfan, que morriam prematuramente por ruptura causada por dissecção aórtica. Estudos com seguimento em longo prazo de pacientes submetidos a esse procedimento evidenciam os bons resultados com a utilização da técnica. Assim, esses pacientes puderam ser diagnosticados e tratados com um procedimento que lhes trouxe qualidade e expectativa de vida⁹. No acompanhamento ambulatorial realizado semestralmente, a paciente mostra evolução favorável e retorno precoce às atividades da vida diária, mostrando boa evolução e prognóstico favorável.

CONCLUSÃO

Desta forma, mostra-se evidente a importância do monitoramento de pacientes com síndromes monogênicas para que assim possa-se fazer o diagnóstico precoce e o devido tratamento. O aprimoramento das técnicas tanto diagnósticas quanto terapêuticas vem garantindo uma maior sobrevida a estes pacientes, associado a uma melhor qualidade de vida além de retorno precoce às atividades cotidianas.

Bertoldi AS, Pires CTF, Bernardi GF, Marques AM, Kubrusly LF, Miguel Neto C, Machaelis W, Miguel MT, Mendes LFK, Martins OF. Dissecting Aortic Aneurysm in a Patient with Marfan Syndrome: a Case Report. *Rev. Méd. Paraná*, Curitiba, 2016;74(1):68-72.

ABSTRACT - Marfan syndrome is an autosomal dominant genetic disorder of the connective tissue with multisystemic caused by defect of fibrillin-1. There are many clinical complications as infective endocarditis, aortic dissection, aortic mitral insufficiency, dilated cardiomyopathy and retinal detachment. The purpose of this article is describe a female patient diagnosed with Marfan's syndrome and an extensive aneurysm of the aortic arch and ascending aorta who successful undergoing surgery in the cardiology service Vita Hospital Batel (Curitiba-Brasil). Thus, it highlights the importance of early diagnosis and appropriate therapy.

KEYWORDS - Dissecting Aneurysm, Marfan syndrome, Aortic Diseases.

REFERÊNCIAS

1. Alberti, TZ.; Barreto, MM.; Bressane, RC.; Duprat, AC.; Maldotti, V; Menguer, RK.; Pereira, C; Silveira, S. M. Porto Alegre, 2002. 74 f. (Disciplina de Genética Humana). Departamento de Ciências Morfológicas. Fundação Faculdade Federal de Ciências Médicas de Porto alegre
 2. Bentall H, De Bono A. A technique for complete replacement of the ascending aorta. *Thorax*. 1968;23(4):338-9.
 3. Fleisher KJ, Nousari HC, Anhalt GJ, Stone CD, Laschinger JC. Anormalidades imunohistoquímicas de fibrilina em tecidos cardiovasculares na síndrome de Marfan. *Ann Thorac Surg* 1997; 63: 1012-7.
 4. Hagl C, ET AL. Is the Bentall procedure for ascending aorta or aortic valve replacement the best approach for long-term event-free survival? *Ann Thorac Surg*. 2003 N.76, v.3, p.698-703.
 5. Leite MFMP, ET AL. Marfan's syndrome: early and severe form in siblings. *Arq. Bras. Cardiol.*, São Paulo, July 2003, 81, (1).
 6. Molina, J.; Montecinos, A.; Moreno, R.; Oliva, P.; Toledo, M. I. Síndrome de Marfan. *Rev. Med Chile*, 2006, 134:1455-1464
 7. Oliva PN, Moreno RA, Toledo MIG, Montecinos AO, Molina JP. Síndrome de Marfan. *Rev. méd. Chile*, 2006, 134, (11), Santiago.
 8. Robbins SL, Cotran RS, Kumar V, Ardauc J, Fausto n. Robbins e Cotran patologia: bases patológicas das doenças. 7.ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2005. 1251 p.
 9. Sallum JMF, Chen J, Perez ABA. Anomalias oculares e características genéticas na síndrome de Marfan. *Arq. Bras. Oftalmol.*, São Paulo, dez.2002, 65, (6).
-