

O que precisamos saber sobre a síndrome de Marfan?



O que é a síndrome de Marfan?

A síndrome de Marfan, também chamada Aracnodactilia (dedos de aranha), é uma doença do tecido conjuntivo que se caracteriza pelo fato do indivíduo ter uma série de anomalias morfológicas, entre as quais membros anormalmente longos e alterações do esqueleto, dos pulmões, do coração, dos olhos, dos vasos sanguíneos, etc. Os indivíduos com esta doença apresentam frequentemente anomalias a nível esquelético, ocular e cardiovascular, entre outras. Muitos indivíduos afetados por essa doença apresentam alterações nas válvulas cardíacas e dilatações, aneurismas e dissecções da aorta. O nome da síndrome foi dado em homenagem ao pediatra francês Antoine Bernard-Jean Marfan, que foi o primeiro a descrevê-la, em 1896.

Quais são as causas da síndrome de Marfan?

A síndrome de Marfan é uma condição genética, de transmissão autossômica dominante, que consiste numa mutação de um gene que intervém na fabricação da fibrilina, proteína importante para a formação das fibras elásticas, cuja produção anormal é responsável pelas alterações que caracterizam a síndrome.

Quais são os principais sinais e sintomas da síndrome de Marfan?

As anomalias da síndrome de Marfan são extremamente variáveis. Ela apresenta alterações em diversas estruturas e órgãos corporais, mas localizadas principalmente em três sistemas orgânicos: o esquelético, o cardiovascular e o ocular. A estatura em geral é anormalmente elevada; os braços e mãos são muito alongados; há uma acentuada escoliose com deformidade torácica; há prolapso da válvula mitral; dilatações, aneurismas ou dissecções da aorta; miopia e luxação do cristalino. Embora mais raros, pode haver também casos de mau funcionamento das válvulas tricúspide e

pulmonar. O prolapso da válvula mitral pode favorecer as endocardites. O paciente com a síndrome de Marfan pode também apresentar alterações do palato e da mandíbula, provocando desvios do alinhamento normal dos dentes e prejudicar a mordida. Na infância, a síndrome de Marfan pode estar associada a distúrbios de aprendizagem, decorrentes de déficits cognitivos ou de problemas emocionais provocados pela doença.

Como o médico diagnostica a síndrome de Marfan?

Inicialmente, deve ser levantado o histórico médico detalhado do indivíduo e de sua família, a medida da estatura do indivíduo, exame oftalmológico e um eletrocardiograma. Uma avaliação deve ser feita anualmente para detectar as mudanças na coluna ou no esterno, porque a síndrome de Marfan é uma anomalia que não só desfigura, mas pode também impedir que o coração e pulmões funcionem normalmente. Igualmente, devem ser feitas análises e ecocardiogramas regulares para ajudar a avaliar o tamanho da aorta e a maneira que o coração está trabalhando.

Como o médico trata a síndrome de Marfan?

Não há cura para a síndrome de Marfan, apenas maneiras de controlar os sintomas. Em alguns casos, uma cinta ou uma cirurgia ortopédica podem ser recomendadas a fim de limitar os danos à postura. Na maioria de casos, o uso de óculos ou lentes de contato pode corrigir os problemas oftalmológicos. Alguns problemas da válvula mitral podem ser controlados com medicamentos. Entretanto, a cirurgia para substituir uma válvula ou para reparar a aorta pode ser necessária. Os pacientes com síndrome de Marfan devem receber medicações que diminuam a frequência e a força das contrações cardíacas. A fisioterapia deve fazer parte regular do programa de tratamento.

Como evolui a síndrome de Marfan?

As complicações cardíacas costumam limitar a vida desses pacientes, mas muitos deles chegam aos sessenta anos ou mais sem maiores problemas.

Quanto mais precoces forem as manifestações clínicas cardiológicas, mais reservado é o prognóstico.

Como prevenir a síndrome de Marfan?

Não há como prevenir esta condição.

Quais são as complicações possíveis da síndrome de Marfan?

As complicações mais importantes em relação ao risco de morte são os aneurismas e dissecções da aorta, mas pode ocorrer também, entre outras, doença pulmonar obstrutiva, em virtude da escoliose severa, maior predisposição para cataratas, descolamento da retina, dor na nuca e no abdômen por causa do alongamento da medula espinhal, lesões dos ligamentos e fraturas.

Os pacientes com síndrome de Marfan devem estar atentos para qualquer dor torácica ou falta de ar que apresentem. Orientação médica deve ser procurada nessas situações para evitar complicações maiores.