

Escoliose na Síndrome de Marfan: relato de caso

Scoliosis in Marfan Syndrome: case report

DOI:10.34119/bjhrv6n2-100

Recebimento dos originais: 17/02/2023

Aceitação para publicação: 17/03/2023

Edson Henrique Oliveira da Silva

Graduando em Medicina

Instituição: Universidade Unigranrio - Afya

Endereço: Avenida Ayrton Senna, 2200, Barra da Tijuca, CEP: 22775-003,
Rio de Janeiro - RJ

E-mail: edson_henrique@unigranrio.br

Fernanda Patrício da Silva

Graduanda em Medicina

Instituição: Universidade Unigranrio - Afya

Endereço: Avenida Ayrton Senna, 2200, Barra da Tijuca, CEP: 22775-003,
Rio de Janeiro - RJ

E-mail: f.silva4@unigranrio.br

Raiana Souza da Silva

Graduada em Medicina

Instituição: Hospital de Urgência de São Bernardo do Campo

Endereço: R. Joaquim Nabuco, 380, Centro, São Bernardo do Campo – SP

E-mail: raiana.souza@hotmail.com

Margareth Lima Kann

Graduanda em Medicina

Instituição: Universidade Unigranrio - Afya

Endereço: Avenida Ayrton Senna, 2200, Barra da Tijuca, CEP: 22775-003,
Rio de Janeiro - RJ

E-mail: mlimakann@gmail.com

Rayssa Silva de Menezes

Graduanda em Medicina

Instituição: Universidade Unigranrio - Afya

Endereço: Rua Professor José de Souza Herdy, 1160, Jardim Vinte e Cinco de Agosto,
Duque de Caxias, CEP: 25071-202, Rio de Janeiro

E-mail: rayssa_silvademenezes@yahoo.com.br

Ramon Sampaio Ribeiro Sousa

Graduando em Medicina

Instituição: Centro Universitário Fametro

Endereço: Av. Constantino Nery, 3204, Chapada, Manaus – AM

E-mail: ramomsampaio01@hotmail.com

Tayanne Graciette Nascimento Silva

Graduanda em Medicina

Instituição: Centro Universitário Fametro

Endereço: Av. Constantino Nery, 3000, Chapada, Manaus – AM

E-mail: Tay.graciette@gmail.com

Maykon Anderson Ponte Policarpo

Graduando em Medicina

Instituição: Centro Universitário Fametro

Endereço: Av. Constantino Nery, 3204, Chapada, Manaus – AM

E-mail: maykonpolicarpoanderson@hotmail.com

RESUMO

Objetivo: O objetivo deste artigo é avaliar os resultados clínicos e radiográficos após a correção cirúrgica da escoliose relançando o caso de um adolescente de 12 anos com de síndrome de Marfan diagnosticado em maio de 2022 que realizou uma cirurgia de artrodese posterior com colocação de hastes de crescimento T1/T12. **Método:** As informações foram obtidas através do prontuário, exames do paciente e revisão da literatura. **Conclusão:** O caso relatado e publicações pesquisadas colocam a discussão em foco a terapêutica de uma situação difícil que é a Síndrome de Marfan, doença multissistêmica que envolve um conjunto de sistemas como o cardiovascular, esqueléticos e olhos. As intervenções são capazes de obter um resultado satisfatório no que diz a respeito da qualidade de vida e alívio dos sintomas.

Palavras-chave: Síndrome de Marfan, Escoliose, genética, tecido conjuntivo.

ABSTRACT

Objective: The aim of this article is to evaluate the clinical and radiographic results after surgical correction of scoliosis by relaunching the case of a 12-year-old adolescent with Marfan syndrome diagnosed in May 2022 who underwent posterior arthrodesis surgery with placement of T1/T12 growth. **Method:** Information was obtained from medical records, patient examinations and literature review. **Conclusion:** The reported case and researched publications focus the discussion on the treatment of a difficult situation that is Marfan Syndrome, a multisystemic disease that involves a set of systems such as the cardiovascular, skeletal and eye systems. Interventions are able to obtain a satisfactory result in terms of quality of life and symptom relief.

Keywords: Marfan syndrome, Scoliosis, genetics, connective tissue.

1 INTRODUÇÃO

A síndrome de Marfan foi a primeira descrito por Antoine Bernard Marfan em 1896 sendo uma doença uma doença rara também chamada de aracnodactilia, hereditária do tecido conjuntivo em que ocorrem mutações no gene FBN1 localizado no cromossomo 15, responsável por codificar a fibrilina-1, cuja sua função está diretamente ligado às microfibrilas que fornecem um suporte estrutural em tecidos conectivos elástico e não elástico assim comprometendo a integridade do tecido conjuntivo presente em todo o corpo. Segundo a

sociedade Brasileira de genética médica e genômica afeta cerca de 150 (cento e cinquenta mil) pessoas por ano, não tem predileção por raça, sexo e geográfica. O gene FBN1 é presente em diversos órgãos e sistemas como coração, pulmões, rins, pele, cartilagem, tendões, músculos, córnea, vasos sanguíneos provocando manifestações sistêmicas.

No sistema esquelético, o indivíduo possui uma estatura elevada, deformidades ósseas na caixa torácica e coluna vertebral, um aumento dos membros superiores e inferiores podendo ter esses aumentos nos dedos dos pés e das mãos, sendo desproporcional em relação ao resto do corpo. As articulações apresentam uma frouxidão ligamentar e **uma hipermobilidade articular generalizada**. A síndrome de Marfan é caracterizada por inúmeras manifestações clínicas, incluindo dilatação da raiz da aorta, ectopia lentis e aspectos esqueléticos característicos. Entre as várias manifestações musculoesqueléticas em pacientes com Síndrome de Marfan, deformidade da coluna vertebral causa dor e comprometimento ventilatório restritivo que é um grande obstáculo para as atividades diárias dos pacientes. Pacientes com síndrome de Marfan estão potencialmente em alto risco de maior comprometimento da função cardiopulmonar após procedimento de toracotomia e/ou pneumotórax recorrente, é fundamental prevenir a progressão da deformidade da coluna vertebral e ainda mais deterioração da função respiratória e **incapacidade funcional fazendo parte de um problema socioeconômico da sociedade moderna**. Além disso, importante salientar que a expectativa de vida desses pacientes melhorou nas últimas décadas devido a uma melhor medicina e tratamento cirúrgico assim, o controle adequado da deformidade da coluna vertebral é cada vez mais importante. Da perspectiva de economia da saúde, a síndrome de Marfan é relatada ser o diagnóstico mais comum entre os pacientes com escoliose **cerca de 50 a 70%** sofrem com deformações da coluna. No entanto, prever a progressão da deformidade da coluna vertebral é desafiador, o que leva a tratamento igualitário da deformidade da coluna vertebral em pacientes com síndrome de Marfan.

Desta forma, o objetivo do presente trabalho é relatar o caso de uma paciente com 12 anos portadora de síndrome de Marfan que passou por tratamento cirúrgico para escoliose.

2 CASO CLÍNICO

Paciente do sexo masculino, 12 (doze) anos, morador do Rio de Janeiro, portador da síndrome de Marfan, encaminhado para consulta de revisão de artrodese, se queixando de dores na região torácicas e lombares.

Ao exame físico (2016) apresentava tórax pectus excavatum, cifoescoliose, aracnodactilia, sinal do polegar e punho positivo, pés planos, estrias de crescimento e cicatriz

cirúrgica em região dorsal, proptose ocular discreta sem craniossinostose, luxação de cristalino bilateralmente corrigida. O ecocardiograma apresentou prolapso de valva pulmonar com refluxo leve e refluxo da tricúspide leve com PSAP estimada em 31 mmHg.

Antecedentes familiares a mãe também foi diagnosticada com síndrome de Marfan.

Em dezembro de 2017 realizou uma cirurgia de artrodese posterior T8/ T10 e fixação posterior com barra de crescimento T2/T12 evoluiu para uma complicação mecânica pós operatória. Em fevereiro de 2018 foi realizada uma reabordagem para revisão de instrumentação lombar foi submetido a uma extensão da fixação T2/L4 com colocação de mais 2 novas barras distais com fixação nos parafusos L3/L4 durante a passagem da barra houve uma deformidade mecânica, mas sem relato de sangramento importante ou outras intercorrências. Interna se hoje (maio 2022) para revisão de artrodese e correção definitiva.

158 cm e 56,7 kg.

FIGURA 1 Radiografia panorâmica AP revelou uma escoliose acentuada toracolombar (2016)



FIGURA 2 Radiografia panorâmica de perfil (2016) mostrando um tórax cifoesciolótico



FIGURA 3. Radiografia panorâmica de perfil e AP após a primeira cirurgia (2017) com colocação de pinos e hastes em região torácica



FIGURA 4 Radiografia panorâmica AP após a reabordagem cirúrgica em 2018 com colocação de pinos e barras distais com fixação nos parafusos L3/L4



FIGURA 5 Radiografia panorâmica AP em junho 2022 após a correção



3 DISCUSSÃO

Diagnosticado com escoliose em dezembro de 2016, primeira cirurgia com 8 anos de idade em dezembro de 2017, uma reabordagem cirúrgica com refixação dos parafusos e colocação de mais 2 barras em fevereiro de 2018 e uma correção definitiva em Maio de 2022 aos 12 anos.

Perante a queixa de deformidade, deve se avaliar e caracterizar o seu tipo como escoliose, hiperlordose ou cifose, confirmada sua etiologia e as suas possíveis complicações existentes (cardiopulmonar) e o início da deformidade, sua progressão, os tratamentos antes realizados (RPG, fisioterapia, cirurgias), e as complicações funcionais auxiliam não só no fechamento de um diagnóstico, mas influenciam, principalmente, no tratamento terapêutico que será proposto para o paciente. Foi proposto uma artrodese da coluna toraco lombar com o objetivo de proporcionar uma estabilização mecânica, correção da deformidade e controle da dor. Sobre a decisão do modo a ser realizada a artrodese não é tão simples e deverá ser estudada caso a caso, sendo significativo a capacidade de decisão do cirurgião ortopedista. O procedimento cirúrgico vai promover a fusão ou fixação de uma ou mais vertebrae permanente tornando as imobilizadas sendo possível o alívio da dor, a estabilização da coluna, corrigir a deformidade e conter o avanço da deformidade. Com a cirurgia as funções pulmonares apresentam melhora na expansão pulmonar pela descompressão torácica do órgão e a mecânica dos movimentos respiratórios.

O paciente foi submetido a uma revisão da cirurgia de artrodese posterior de T2/L4, com retirada de material de síntese e correção de deformidade definitiva em coluna toraco lombar. Durante o procedimento houve uma lesão dura mater nível T6/T7, foi reparado com cola de fibrina. Após 20 dias de internação hospitalar paciente recebeu alta, prescrito analgesia em caso de dor, e proposto um plano terapêutico com consulta de revisão trimestral, fisioterapia respiratória e acompanhamento psicológico.

4 CONCLUSÃO

Relatamos um paciente com escoliose grave que foi submetido com sucesso ao reparo cirúrgico uma reabordagem cirúrgica com refixação dos parafusos. Nosso relato mostra a base do tratamento dos pacientes portadores de SMF continua sendo o manejo clínico multidisciplinar e embora seja atualmente uma síndrome rara, seu reconhecimento é importante, permitindo um tratamento mais direcionado e aprimorado de ações de saúde pública, garantindo assim uma melhora na qualidade de vida do paciente, bem como oferecer viabilidade de implementação, com base na

resolução efetiva de diversos problemas práticos na cirurgia decorrentes da escoliose. O paciente foi periodicamente avaliado e abordado como a condição pós-operatória desses pacientes afeta a função respiratória subsequente e a recuperação pós-operatória. Este relatório fornece ainda uma referência clínica bem-sucedida para a implementação desse tipo de cirurgia e o manejo pós-operatório da função respiratória.

REFERÊNCIAS

1. Negrini S., Minozzi S., Chockalingam N., Tb G., Kotwicki T., Maruyama T. Braces for idiopathic scoliosis in adolescents (review) summary of findings for the main comparison. *Cochrane Database Syst. Rev. Braces*. 2015;(6) – acessado em 26/01/2023 [PubMed](#).
2. Araújo MR, Marques C, Freitas S, Santa-Bárbara R, Alves J, Xavier C. Marfan Syndrome: new diagnostic criteria, same anesthesia care? Case report and review. *Braz J Anesthesiol*. 2016;66(4):408–413. doi: 10.1016/j.bjan.2016.04.002. – acessado em 26/01/2023 [PubMed](#).
3. Gillis E, Kempers M, Saleminck S, Timmermans J, Cheriex EC, Bekkers SC, Fransen E, De Die-Smulders CE, Loeys BL, Van Laer L. An FBN1 deep intronic mutation in a familial case of Marfan syndrome: an explanation for genetically unsolved cases? *Hum Mutat*. 2014;35(5):571–574. doi: 10.1002/humu.22540. – acessado em 26/01/2023 [PubMed](#). 4.
4. Noack T, Lehmkuhl L, Seeburger J, Mohr FW. Minimally invasive mitral valve repair in a Marfan patient with severe scoliokyphosis. *Thorac Cardiovasc Surg Rep*. 2014;3:1–2. doi: 10.1055/s-0034-1364322. – – acessado em 26/01/2023 [PubMed](#).
5. D.I. Silverman, K.J. Burton, J. Gray, *et al.* Life expectancy in the Marfan syndrome. *Am J Cardiol.*, 75 (1995), pp. 157-160 [http://dx.doi.org/10.1016/s0002-9149\(00\)80066-1](http://dx.doi.org/10.1016/s0002-9149(00)80066-1) acessado em 26/01/2023.
6. V.L. Gott, D.E. Cameron, D.E. Alejo, *et al.* Aortic root replacement in 271 Marfan patients: a 24-year experience. *Ann Thorac Surg.*, 73 (2002), pp. 438-443 [http://dx.doi.org/10.1016/s0003-4975\(01\)03336-7](http://dx.doi.org/10.1016/s0003-4975(01)03336-7) - acessado em 26/01/2023.
7. Sponseller PD, Hobbs W, Riley LH, 3rd, Pyeritz RE. The thoracolumbar spine in Marfan syndrome. *J Bone Joint Surg Am*. 1995;77:867–876. doi: 10.2106/00004623-199506000-00007. - DOI - [PubMed](#) - acessado em 26/01/2023.
8. Fraser S, Child A, Hans I. Pectus updates and special considerations in Marfan syndrome. *Pediatr Rep*. 2017;9(4):7277. - [PMC](#) - [PubMed](#) - acessado em 26/01/2023.
9. Grossi, Ana Paula. Miranda, Bruna Melissa. Machado, Flávia Santos Guimarães. Alterações cardiológicas em portadores da síndrome de marfan: relato de caso / Cardiological alterations in marfan syndrome patients: a case report. DOI: <https://doi.org/10.34119/bjhrv5n3-104>. Acessado em 15 de fevereiro de 2023 <https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BJHR/article/view/47889/pdf>