

Relatos Casos Clínicos

PO - (UM16-116) - DISSEÇÃO DA AORTA EM MULHER JOVEM – QUANDO A SÍNDROME DE MARFAN É DESCONHECIDA

Inês Flor Cunha¹; Leonor Marques²; Serzelina Cunha¹

1 - USF 3 Rios - ACeS Tâmega II - Vale do Sousa Sul; 2 - Serviço de Cardiologia no Centro Hospitalar Tâmega e Sousa

Enquadramento

A Síndrome de Marfan é uma patologia do tecido conjuntivo, de carácter hereditário, com transmissão autossómica dominante. A mutação maioritariamente identificada afeta o gene fibrilina 1, que codifica uma glicoproteína extracelular. A expressão fenotípica é variada, atingindo os sistemas cardiovascular, musculoesquelético, ocular, pulmonar e cutâneo. A incidência na população é de 1:3000 - 5000, sem predomínio de sexo.

Descrição do caso

C.P.A.M, sexo feminino, 33 anos, desempregada. Residente em Felgueiras. Sem seguimento nos Cuidados de Saúde Primários. Antecedentes pessoais de Hipertensão Arterial desde 2015. Medicada com Atenolol 50mg/dia.

Desde há nove meses, com queixas de dor retroesternal opressiva e disfagia, com agravamento progressivo no último mês. Recorreu ao Serviço de Urgência do Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa no dia 29 de setembro de 2015, apresentado à admissão dor retroesternal intensa, associada a dispneia em repouso e ortopneia.

Ao exame objectivo: consciente e colaborante; pálida e hypersudorética; FC de 91 bpm; TA 137/58 mmHg; apirética; na auscultação cardíaca: S1 e S2 rítmicos, sopro diastólico grau III/VI; na auscultação pulmonar: murmúrio vesicular simétrico, crepitações bibasais; membros inferiores sem edemas; pulsos periféricos diminuídos bilateralmente; destacava-se a sua estatura elevada, face alongada e micrognatia, aracnodactilia e hiperlaxidão articular. Dos estudos complementares solicitados, sublinham-se os seguintes achados: ECG em ritmo sinusal com infradesnivelamento do segmento ST em todas as derivações; ecocardiograma transtorácico sumário: “dilatação da raiz da aorta, insuficiência aórtica severa, dilatação ligeira do ventrículo esquerdo, sem alterações da cinética segmentar, função ventricular preservada. Sem derrame pericárdico”; AngioTAC: “*Flap* desde a crosse da aorta até à bifurcação das artérias ilíacas comuns. Sem imagem de atingimento carótideo”.

Os achados foram compatíveis com o diagnóstico de disseção da aorta toracoabdominal, de Bairey tipo I e Stanford tipo A, em doente com provável Síndrome de Marfan. A doente foi transferida com carácter emergente, para o serviço de Cirurgia Cardíaca do hospital de referência. Os achados intraoperatórios foram compatíveis com disseção aórtica crónica. A doente foi submetida a cirurgia de substituição da válvula aórtica e da raiz da aorta por conduta valvulada”.

A cirurgia decorreu sem intercorrências. Mantém seguimento nos Cuidados de Saúde Primários e consultas de Cardiologia e Cirurgia Cardíaca.

Discussão

A presença de hipertensão arterial sistólica num doente adulto jovem, com menos de 40 anos, deve ser investigada, no sentido de excluir etiologias secundárias. A presença de valores de pressão arterial sistólica elevados, com diastólica anormalmente baixa, é um sinal clínico característico de insuficiência aórtica, sendo esta uma das complicações cardiovasculares reconhecidas da síndrome de Marfan.

No caso em discussão, a presença de um fenótipo típico e de hipertensão arterial sistólica com pressão de pulso aumentada levantaram a suspeita diagnóstica de Síndrome de Marfan com atingimento cardiovascular. O seguimento clínico e imagiológico adequado no âmbito dos Cuidados de Saúde Primários destes doentes é necessário, evitando-se complicações agudas e crónicas com necessidade de correção emergente com altas taxas de morbimortalidade.

