



## ::Síndrome de Marfan

---

**Sinónimos:**

Doença de Marfan

**Definição:**

O síndrome de Marfan é uma doença genética autossómica dominante, sendo, em regra geral, secundária a um defeito estrutural da fibrilina tipo 1. As manifestações clínicas são variáveis e incluem anomalias esqueléticas (elevada estatura, aracnodactilia, escoliose...), oftalmológicas (luxação do cristalino), cardíacas (dilatação ou dissecção aórtica, prolapso da válvula mitral), cutâneas (estrias), pulmonares (pneumotórax).....

**Para mais informações:**

[Ver o sumário da Orphanet](#)

### Menu

**Recomendações de cuidados pré-hospitalares de urgência**

**Recomendações para os serviços de urgência hospitalares**

Situações de urgência

interações medicamentosas

anestésicas

medidas terapêuticas adicionais e hospitalização

doação de órgãos

bibliográfica

# Recomendações de cuidados pré-hospitalares de urgência Respeitante a portador do síndrome de Marfan

Fazer download das recomendações de cuidados de emergência pré-hospitalar em formato pdf (clique no botão direito do rato)

## Sinónimos

- Doença de Marfan

## Mecanismo

- anomalia estrutural da proteína de matriz extracelular fibrilina-1

## Situações de emergência

- dissecção da aorta
- pneumotórax espontâneo
- descolamento da retina

## Tratamentos frequentemente prescritos a longo prazo

- bloqueadores-beta
- anticoagulantes

## Complicações

- esteja alerta para qualquer dor torácica
- esteja alerta para qualquer dispneia aguda

## Particularidades dos cuidados médicos pré-hospitalares

- manter a TA sistólica < 130mmHg (bloqueadores beta, agentes bloqueadores do canal de cálcio)
- evitar as grandes variações de volémia

## Para mais informações

- [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

## Recomendações para os serviços de urgência hospitalares

### Situações de emergência

## A. Urgências relacionadas com o síndrome de Marfan

### Dissecção aórtica

Suspeitar sistematicamente de uma dissecção aórtica num doente que apresenta uma dor torácica intensa ou uma das suas complicações: tamponamento, choque hemorrágico.

- **Meios de diagnóstico em urgência**
  - **Técnicas de imagem:**
    - ecocardiografia transtorácica e, se necessário, transesofágica  
ou: TAC torácica  
ou: RM torácica  
(**atenção!** a RM está contra-indicada em portadores de pacemaker ou de haste de Harrington utilizada no tratamento cirúrgico de escoliose).  
**A técnica preferencial é a que estiver mais rapidamente disponível e a que a equipa tiver mais experiência na utilização.**
  
- **Medidas terapêuticas imediatas:**
  - **Manter a tensão arterial sistólica < 130 mmHg** usando bloqueadores beta, e vasodilatadores como o nitroprussiato de sódio ou bloqueadores dos canais de cálcio.
  - A persistência da dor torácica e a sua progressão indicam uma extensão da dissecação.
  - **Uma vez confirmado o diagnóstico de dissecação aórtica, o doente deve ser transferido para o serviço de cirurgia cardíaca em caso de dissecação da aorta ascendente (transferência urgente pelo INEM), ou, em caso de dissecação que não abranja a aorta ascendente, deve ser mantido tratamento médico sob monitorização estreita.**

## Pneumotórax

Suspeitar perante uma dor torácica aguda que impede a respiração profunda, associada a dispneia.

- **Meios de diagnóstico em urgência**
  - Radiografia pulmonar
  - Scanner torácico em caso de dúvida.
  
- **Medidas terapêuticas imediatas**
  - **Dependendo da situação clínica:**
    - simples observação ou
    - drenagem do pneumotórax
  - **Transferência para uma Unidade de Cuidados Intensivos ou Serviço de Pneumologia em função das disponibilidades locais.**

## Descolamento da retina

O descolamento da retina (DR) é uma urgência oftalmológica. Aparece com maior frequência em doentes míopes. O DR é geralmente unilateral.

- **Meios de diagnóstico imediatos**
  - **Procurar os sinais funcionais de descolamento da retina:**
    - moscas volantes e fosfenos (clarões de luz).
    - **perda localizada do campo visão**, diminuição da acuidade visual (se a

mácula tiver sido atingida), escotoma central ou cegueira completa.

- Note-se que nunca existe dor nem eritema ocular nestes casos, a não ser na presença de patologia concomitante.
- Se existirem sinais funcionais: exame oftalmológico urgente, a progressão do DR pode ser muito rápido e determinar o prognóstico visual num curto espaço de tempo.
- **Medidas terapêuticas imediatas**
  - Tratamento cirúrgico (oftalmologista).

## B. Urgências não relacionadas com o síndrome de Marfan:

### Dilatação aórtica

É um problema fundamental que justifica:

- **Questionar o doente sobre a medida do diâmetro da raiz da aorta.**
- **Medir este diâmetro, habitualmente por ecografia transtorácica**, se a última avaliação for antiga e a situação urgente.
- **Evitar, o mais possível, as variações bruscas de tensão arterial** (evitar as grandes variações volémicas, os picos de hipertensão).
- **Perguntar ao doente se é portador de uma prótese mecânica** (e se, conseqüentemente, está sob tratamento anticoagulante), a qual constitui uma contraindicação para a realização de RM.
- Quando adequado, **procurar evidência da existência de doença valvular aórtica**, com indicação para Profilaxia de Endocardite Infeciosa.

### Parto

- **Evitar alterações bruscas de tensão arterial, na altura do parto, independentemente de ser eutócico ou distócico.**
- **Está indicada a realização de cesariana em caso de dilatação aórtica superior a 40 mm.** O parto vaginal é possível para valores inferiores.

### Interações medicamentosas

Ter em consideração os tratamentos habituais do doente, em geral:

- **bloqueadores beta**
- **anticoagulantes**

### Anestesia

Problemas ligados à anestesia por via peridural:

- **problemas técnicos decorrentes de deformação da coluna**
- **evitar as variações da tensão arterial, tal como mencionado acima**

- anestesia incompleta (unilateral)

## Medidas terapêuticas adicionais e hospitalização

- adaptar a cama aos indivíduos de elevada estatura.
- ter em consideração a sensibilidade ao frio (fenómeno de Raynaud).
- informação pós-operatória ao doente em caso de colocação de válvula mecânica.
- ter em consideração as dores raquidianas, frequentes após esternotomia.

## Doação de órgãos

A doação de órgãos é contraindicada nesta doença.

## Bibliográfica

Erbel R, Alfonso F, Boileau C, Dirsch O, Eber B, Harverich A, Rakowski H, Struyven J, Radegran K, Sechtem U, Taylor J, Zollikofer C, Klein WW, Mulder B, Providencia LA: **Diagnosis and management of aortic dissection.** *Eur Heart J* 2001, 22:1642-81.

Jondeau G, Boileau C, Chevallier B, Delorme G, Digne F, Guiti C, Milleron O, de SaintJean M, Le Parc JM, Moura B: **Le syndrome de Marfan** *Arch Mal Coeur Vaiss* 2003, 96:1081-8.

Jondeau G, Barthelet M, Baumann C, Bonnet D, Chevallier B, Collignon P, Dulac Y, Edouard T, Faibre L, Germain D, Khau Van Kien P, Lacombe D, Ladouceur M, Lemerrer M, Leheup B, Lupoglazoff JM, Magnier S, Muti C, Plauchu PH, Raffestin B, Sassolas F, Schleich JM, Sidi D, Themar-Noel C, Varin J, Wolf JE: **Recommandations pour la prise en charge médicale des complications aortiques du syndrome de Marfan.** *Arch Mal Coeur Vaiss* 2006, 99:540-6.

Judge DP, Dietz HC: **Marfan's syndrome.** *Lancet* 2005, 366:1965-76.

---

*Esta orientação foram preparadas em colaboração com o Professor Guillaume JONDEAU Centre de référence pour le syndrome de Marfan, hôpital Xavier Bichet-Claude Bernard, Paris e a AFSM (Association Française du syndrome de Marfan) e Dr Gilles Bagou SAMU-69 Lyon*

Última atualização : 28 de Maio 2007

---

*Estas orientações de emergência foram traduzidas com o apoio da Alexion.*

