

SÍNDROME DE MARFAN

AC Santana

a17912@agepm.pt

CM Luís

a20180207@agepm.pt

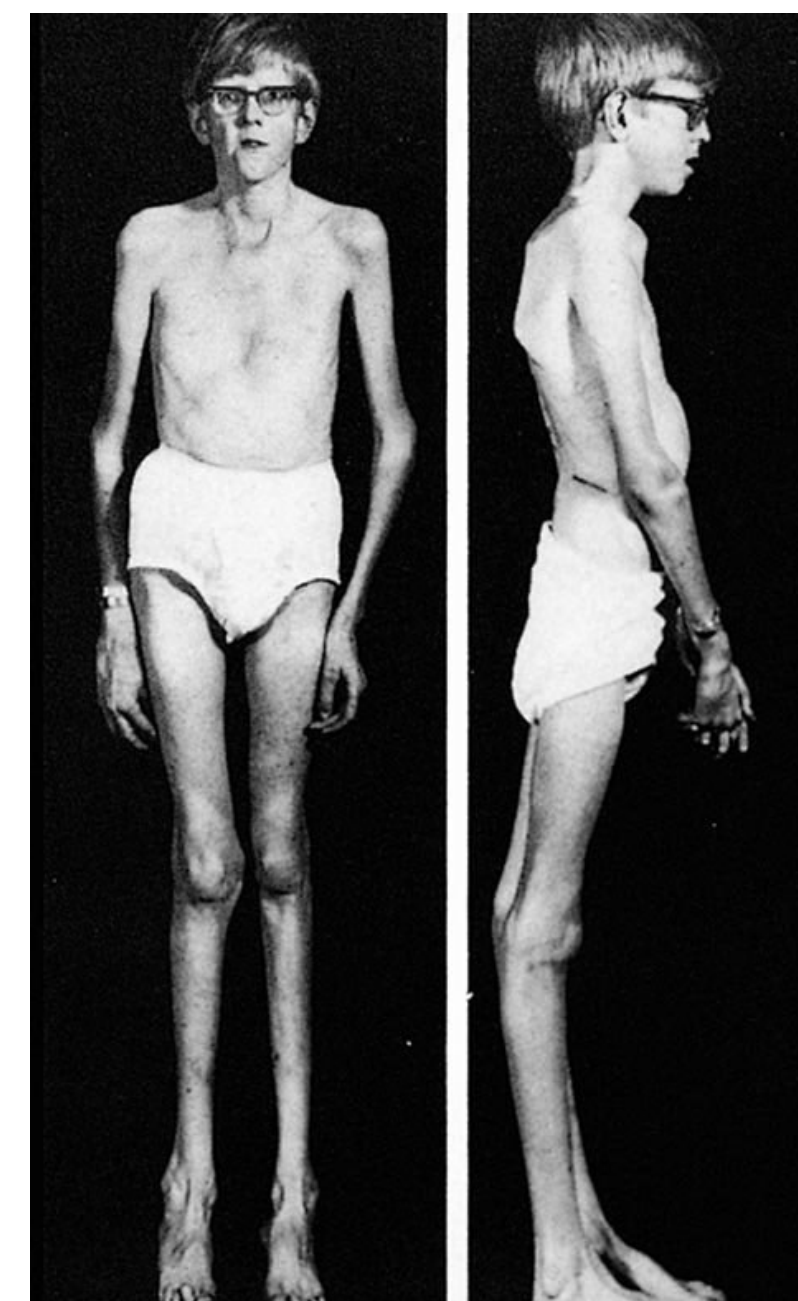
DM Prudêncio

a20180228@agepm.pt

MG Barros

a20180218@agepm.pt

A Síndrome de Marfan (SDM) é uma mutação genética que afeta o tecido conjuntivo, com manifestações mais proeminentes a nível do sistema ocular e cardiovascular.



Palavras-chave:

síndrome de Marfan, mutação, génica, autossómica, dominante, fibrilina, tecido conjuntivo

Causas:

Mutações no gene que codifica a proteína fibrilina, no cromossoma 15, sendo esta responsável por manter a força do tecido conjuntivo (une as estruturas do corpo, fornece sustentação e elasticidade).

Se houver mutação do gene da fibrilina, várias fibras e outras partes do tecido conjuntivo são alteradas, ficando enfraquecidas. O grau dos sintomas varia de leve a grave e muitas vezes só se tornam evidentes na idade adulta.

Problemas musculoesqueléticos: mais altos que o normal, maior amplitude dos braços, dedos das mãos compridos e finos, esterno sobressaído ou retraído, articulações muito flexíveis, pés chatos, curvatura anormal da coluna vertebral e hérnias frequentes.

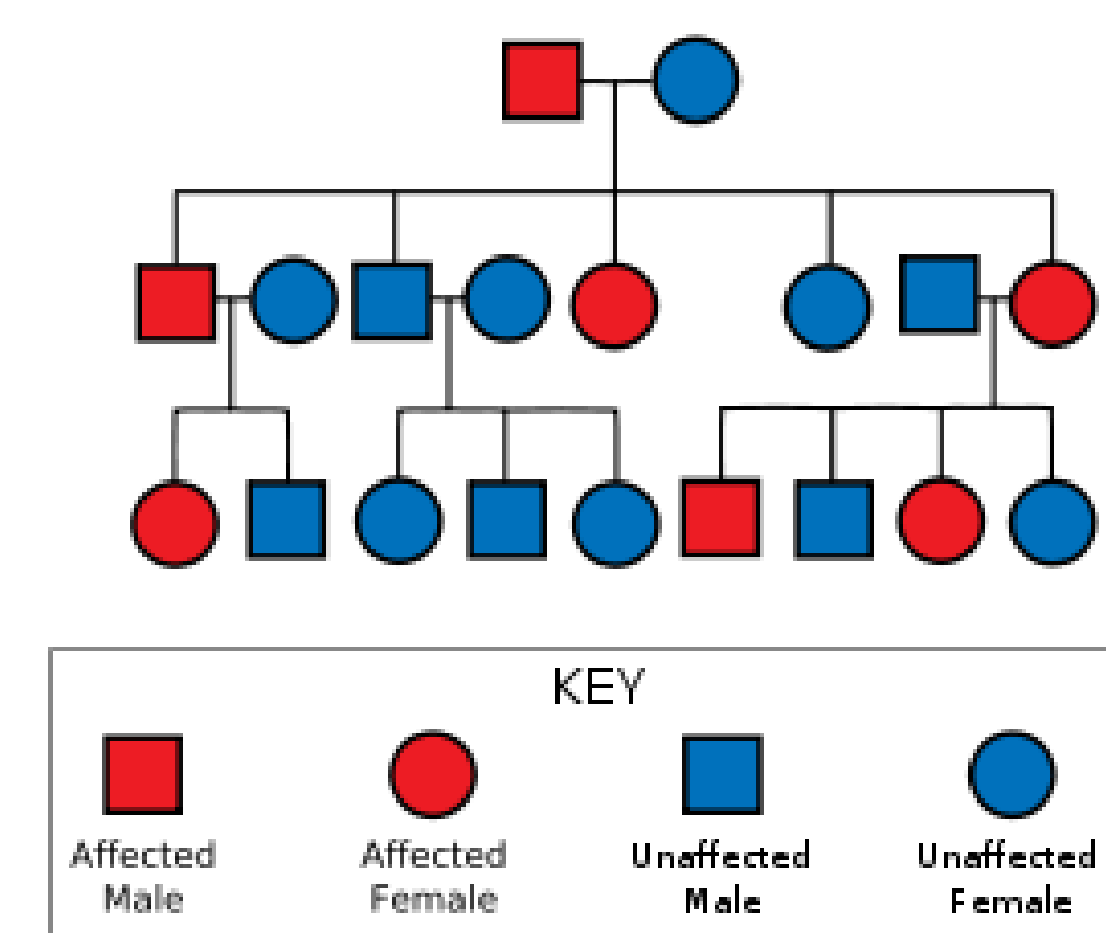
Problemas na espinal medula provocam dores de cabeça e lombares, entre outros. O alargamento do saco que envolve a medula espinal também é recorrente (ectasia dural).

Problemas pulmonares: Cistos nos pulmões que, ao romperem, causam dor e falta de ar.

Problemas oculares: deslocamento do cristalino e da retina, conduzindo à perda permanente da visão ou miopia forte.

Problemas cardíacos: a fraqueza do tecido conjuntivo da aorta pode conduzir à infiltração do sangue nas camadas internas da parede (dissecação aórtica) levando a lacerações (aneurismas) que se podem romper. Anomalias na aorta como a sua expansão ou dilatação (regurgitação aórtica) que causam o seu esvaziamento, repercutem-se na capacidade do coração de bombear o sangue.

Conclusão: Esta é uma mutação autossómica dominante. É uma doença crónica e sem cura.



É uma patologia hereditária, pois em cerca de 75% dos casos, a síndrome é herdada de um dos progenitores.

É uma mutação rara, afetando 1 em 10 000 indivíduos.

Diagnóstico:

- Exames genéticos
- Ecocardiograma
- Ressonância magnética
- Radiografias
- Exames de olho

Esta patologia não tem cura. No entanto, há vários tratamentos que minizam os problemas, como tomar medicação de pressão sanguínea para ajudar o coração a bater mais devagar e com menos força.

