

Manifestações cardíacas de colagenopatias hereditárias: série de casos

Autores: Ana Flávia Malheiros Torbey¹, Raquel Germer Toja Couto², Sandra Vitória Thuler Pimentel¹, Evandro Tinoco Mesquita¹
¹Universidade Federal Fluminense (UFF)²Hospital Universitário Antônio Pedro (HUAP)

40° CONGRESSO
SOCERJ2023
19 A 21
ABRIL | 2023



INTRODUÇÃO

Colagenopatias hereditárias são caracterizadas pela síntese defeituosa do colágeno alterando a arquitetura do tecido conjuntivo. Essas síndromes geram importantes repercussões cardiovasculares, tais como alterações valvares, dissecção arterial, aneurisma e ruptura, principalmente de aorta. O objetivo deste trabalho é relatar uma série de casos de colagenopatias atendidos em ambulatório de cardiogenética de hospital quaternário do sistema único de saúde (SUS) e as manifestações cardíacas apresentadas.

MATERIAL E MÉTODOS

Estudo descritivo retrospectivo, do tipo série de caso. Serão descritas as manifestações cardíacas de 5 pacientes com colagenopatias hereditárias. Os pacientes foram atendidos no ambulatório de cardiogenética no período de janeiro de 2022 a janeiro de 2023. O diagnóstico foi feito baseado na avaliação clínica e ecocardiograma (ECO).

RESULTADOS

Foram atendidos 5 pacientes com colagenopatia no período, sendo 60% homens (n=3) e idades de 13 a 40 anos, com média de 21 anos e desvio padrão de 11,1. Foram identificadas, a partir do exame dismorfológico, síndrome de Marfan (n=4) (pontuação maior que 7 no escore sistêmico) e Ehlers Danlos tipo 1 (n=1). Nos pacientes com síndrome de Marfan foram identificadas características fenotípicas como sinal punho polegar positivo, pé plano, alta estatura, miopia grave, pectus excavatum/carinatum, aracnodactilia e envergadura/altura >1,05. No caso de Ehlers Danlos foi visto uma importante frouxidão ligamentar com deslocamentos das articulações, e alterações na elasticidade da pele, aspecto aveludado, instabilidade atlantoaxial, além de desenvolvimento de artrose precoce com consequente artralgia e alterações na deambulação.

Para investigação cardiológica foi realizado ECO, sendo visto exames sem alterações (n=2), prolapso de válvula mitral (n=2), dilatação de aorta (n=1), movimento anômalo do septo interventricular (n=1), insuficiência mitral mínima (n=1) e disjunção do anel mitral (n=1).

Gráfico 1: Frequência de alterações encontradas no ECO

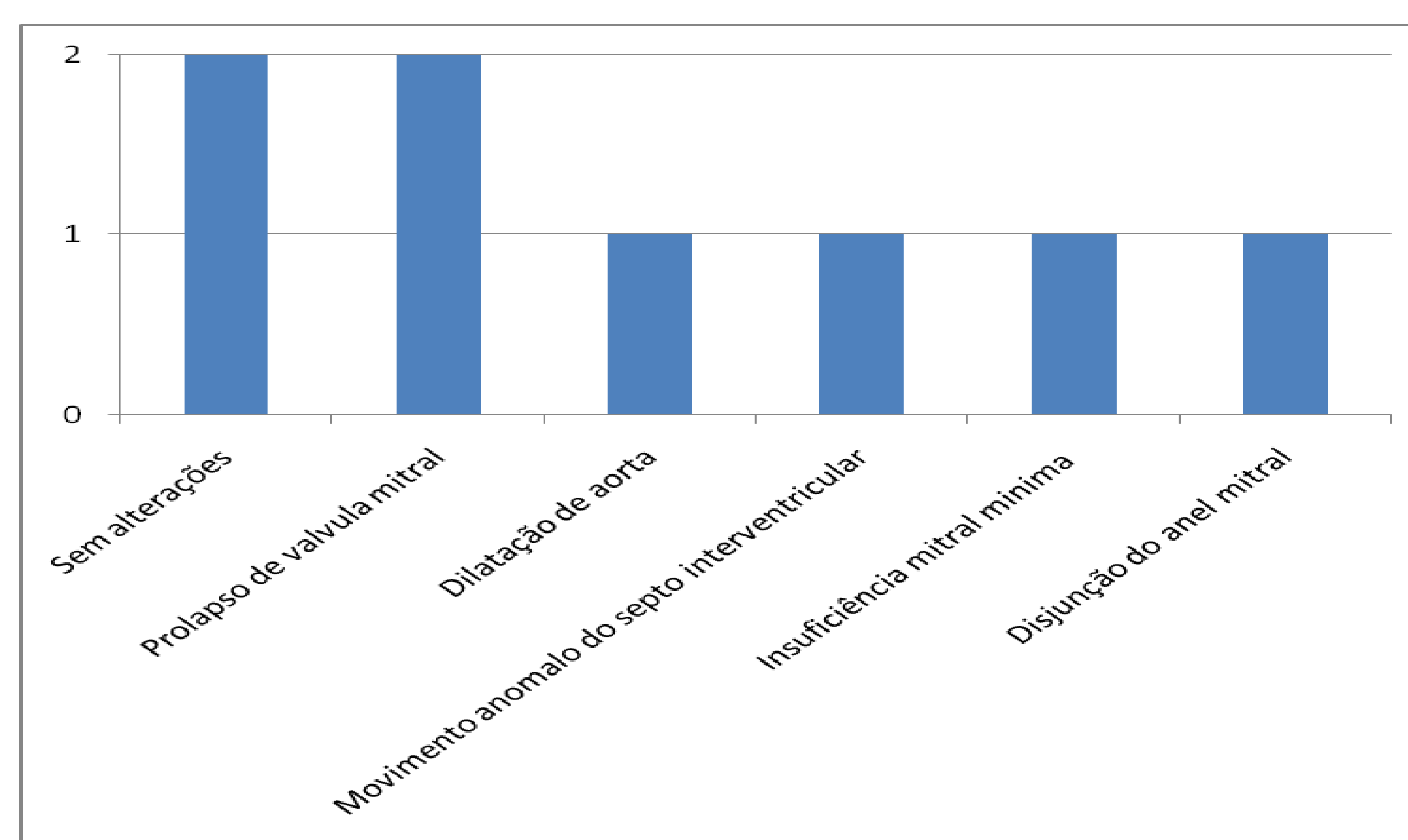


Imagem 1: Dilatação da raiz aórtica e seio da Valsalva, observada ao ecocardiograma no corte paraesternal, eixo longo



CONCLUSÃO

O diagnóstico precoce e acompanhamento adequado são fundamentais para os pacientes com colagenopatias, uma vez que estão sujeitos às complicações cardiovasculares potencialmente fatais, especialmente pelos aneurismas da aorta e da dissecção aórtica. Por isso, é fundamental o acompanhamento multidisciplinar desses pacientes, abrangendo principalmente as especialidades da cardiologia, genética médica, oftalmologia e ortopedia, além de seguimento fisioterapêutico e odontológico.



Contato: cardiogeneticauff@gmail.com

Referências:
Coelho SG, Almeida AG. Marfan syndrome revisited: From genetics to the clinic. Rev Port Cardiol (Engl Ed). 2020 Apr;39(4):215-226. English, Portuguese. doi: 10.1016/j.repc.2019.09.008. Epub 2020 May 18. PMID: 32439107.
Tinkle BT, Lacro RV, Burke LW; COUNCIL ON GENETICS. Health Supervision for Children and Adolescents With Marfan Syndrome. Pediatrics. 2023 Apr 1;151(4):e2023061450. doi: 10.1542/peds.2023-061450. PMID: 36938616.