

Aneurisma de aorta torácica gigante em adolescente: o desafio no diagnóstico e manejo em doenças raras e com alta letalidade

AUTORA Julia Colonese Serra

CO-AUTORES: Mariana Fernandes Guimarães, Carolina Rezende Mariz, Catharina de Almeida Serra Faria, Renata Mattos Silva, Joaquim Marcio Duarte e Silva, Viviane Campos Barbosa de Sena, Yeti Caboudy Sztajnbock, Andréa Madeira Boaventura

INSTITUIÇÃO: Instituto Nacional de Cardiologia

Introdução

- A maioria dos aneurismas de aorta torácica (AAT) são de causa degenerativa associado a aterosclerose, mas em crianças e adolescentes podem ter associação genética (Síndrome de Marfan [SM], Loyes Dietz e Ehlers Danlos) e congênita (aorta bicúspide e AAT familiar). A maioria é assintomática e descoberta incidentalmente em exames de imagem.

Discussão

A SM é uma das causas mais frequentes de aneurismas geneticamente deflagrados, sendo uma doença autossômica dominante causada pela deficiência do gene da fibrilina (FBN1) gerando alterações multissistêmicas; a dilatação da aorta é encontrada em 50% dos casos de SM². No caso descrito, é possível que tenha ocorrido uma piora da disfunção ventricular devido a infecção concomitante pelo EBV.

Relato de Caso

- Paciente de 16 anos, previamente hígido, com estigmas de Síndrome de Marfan, iniciou quadro de odinofagia, febre e linfadenomegalias cervicais e submandibulares com cerca de um mês de duração. Após quadro infeccioso evoluiu com dispnéia aos esforços e ortopneia. Realizada investigação diagnóstica apresentando sorologias IgM e IGG positivas para Epstein Barr (EBV) e restante dos exames laboratoriais sem alterações. Ecocardiograma transtorácico demonstrou aneurisma de aorta ascendente e insuficiência aórtica, mitral e tricúspide graves, além de disfunção biventricular grave e hipertensão pulmonar. Angiotomografia mostrou dilatação fusiforme da porção ascendente da aorta torácica (medidas: 8,4 x 8,1cm), estendendo-se desde o seio de valsalva até a crossa. Restante da aorta de curso e calibre normais. Testes genéticos em andamento. Paciente apresentou recuperação evolutiva da função ventricular e foi submetido a cirurgia com colocação de tubo aórtico valvado mecânico, troca de valva mitral e plastia da tricúspide.

Conclusão

O AAT é uma doença perigosa, mortal e silenciosa, notoriamente difícil de detectar e diagnosticar antes das complicações. Esforços têm sido realizados para determinar quais pacientes estão sob maior risco de AAT e, portanto, garantir uma triagem preventiva visando diagnóstico precoce, monitoramento e intervenção cirúrgica quando houver indicação. Dessa forma torna-se crucial a realização de testes de rastreio bem como investigação de história familiar detalhada a fim de modificar os desfechos de uma patologia tão catastrófica ainda mais em idades tão precoces.

