

SÍNDROME DE MARFAN: UMA DESORDEM GENÉTICA AUTOSSÔMICA DOMINANTE

Vinícius Mateus Salvatori Cheute¹
Lorrynie Oliveira Alves²
Jazimara de Castro de Souza³
Camila Gabriela⁴
Wesley Pimenta Cândido⁵
Renan Fava Marson⁶

Palavras Chave: Cromossomos, Fibrilina, Mutação.

Introdução: A Síndrome de Marfan (SMF) é uma doença genética do tecido conjuntivo, tendo a sua classificação como autossômica dominante. Sua etiologia está relacionada a uma mutação do gene Fibrilina-1 (FBN1) localizado no cromossomo 15q21, composto por 65 exons, sendo esta a responsável por danos nos sistemas cardiovascular, esquelético e ocular, dentre outros. A expectativa de vida para portadores desta síndrome gira em torno de 32 anos, porém, com os devidos tratamentos pode-se alcançar 72 anos ou mais. Esta pesquisa tem como objetivo apresentar a etiologia da síndrome e as principais complicações provenientes desta mutação nos sistemas descritos acima.

Metodologia: A metodologia empregada, por se tratar de uma revisão bibliográfica, consistiu na pesquisa em diferentes bibliotecas e bases de dados eletrônicos em saúde. Foram utilizados artigos publicados entre os anos de 1999 a 2011, em revistas científicas da área da saúde, sendo incluídas publicações na língua inglesa, espanhola e portuguesa.

Resultados: A SMF está relacionada a uma desordem genética no cromossomo 15q21, especificamente no gene FBN1, sendo este responsável pela produção de uma proteína estrutural do tecido conjuntivo abundante na aorta, periósteo, pele e musculatura ciliar. O FBN1 auxilia na codificação da fibrilina-1 que é a principal proteína do tecido elástico, além de constituir estruturas que devem resistir à tensão e ao estresse como a aorta, o ligamento suspensor do cristalino e a pele. Esta substância é também a principal constituinte das microfibrilas extracelulares, podendo existir como estruturas isoladas ou associadas com a elastina para formar as fibras elásticas. A mutação do gene FBN1 é herdada de forma autossômica dominante, onde uma cópia do gene alterada em cada célula é suficiente para desencadear a desordem. Pelo menos um quarto dos casos de SMF resultam de uma nova mutação no gene FBN1, estes ocorrendo aleatoriamente em pessoas sem histórico da doença na família. Os portadores da síndrome, geralmente, apresentam deformidades do tórax e da coluna, estatura elevada, miopia, prolapso da válvula mitral, dilatação da aorta e ainda manifestações no sistema nervoso central.

Conclusão: Conclui-se através desta revisão de literatura que as variações e anormalidades oculares, problemas cardíacos e esqueléticos são encontrados no paciente com SMF, além de outras complicações como distúrbio de aprendizagem. Destaca-se, também, um padrão de envelhecimento precoce, e enfatiza-se a necessidade de investigação e tratamento específico de cada complicação e deformidade que esteja relacionada à SMF.

Bibliografia

- PLEIFFER, Dr. Maria Eulália Thebit. **Síndrome de Marfan em Crianças e Adolescentes**. Rev. DERC. 2011.
- SALLUM, J.M.F.; CHEN, J.; PEREZ, A.B.A. **Anomalias oculares e características genéticas na Síndrome de Marfan**. Arq. Bras. Oftalmol., 65: 623-628, 2002.
- PENG, Q. DENG, Y. YANG, Y. LIU, H. **A novel fibrillin-1 gene missense mutation associated with neonatal Marfan syndrome: a case report and review of the mutation spectrum**. BMC Pediatr. Chengdu, China, 2016, v. 16, n. 1, 30 de abril de 2016. Disponível em: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27138491>> Acesso em: 13 de maio de 2016.

¹ Acadêmico do 6º período do curso de Biomedicina do Centro Universitário Luterano de Ji-Paraná – CEULJI/ULBRA – vinimateusopo@gmail.com

² Acadêmica do 7º período do curso de Biomedicina do CEULJI/ULBRA – lo.alves@outlook.com

³ Acadêmica do 4º período do curso de Biomedicina do CEULJI/ULBRA – maraah_souza.17@hotmail.com

⁴ Acadêmica do 3º período do curso de Biomedicina do CEULJI/ULBRA – gabi-camili@hotmail.com

⁵ Acadêmico do 6º período do curso de Biomedicina do CEULJI/ULBRA – wesleyeletrotec17@gmail.com

⁶ Orientador, docente do curso de Biomedicina do CEULJI/ULBRA – renanfmarson@gmail.com