



## SÍNDROME DE MARFAN: ASPECTOS CLÍNICOS E ACONSELHAMENTO GENÉTICO

LUIS HENRIQUE DE SOUSA FAUSTINO; JOÃO VITOR DUNCAN VIANA PÉRES

**Introdução:** A síndrome de Marfan (SMF) é uma doença hereditária comum que afeta o tecido conjuntivo e tem incidência de cerca de 1 em 3.000 a 4000 pessoas. A SMF apresenta uma ampla variação na gravidade clínica, desde características isoladas até formas graves que podem se manifestar logo após o nascimento, afetando sistemas orgânicos múltiplos. **Objetivo:** O objetivo deste resumo é discutir a importância de se conhecer aspectos genéticos e fisiopatológicos da SMF para uma orientação adequada aos pacientes afetados por esta doença. **Métodos:** Foi realizada uma revisão bibliográfica de estudos publicados entre 2023 e 2024, sobre SMF, na base de dados PubMed e selecionado artigos de educação continuada sobre o tema. **Resultados:** A SMF é causada por uma mutação do gene FBN1 do cromossomo 15, produtor de fibrilina, uma proteína do tecido conjuntivo. Aproximadamente 75% dos indivíduos com síndrome de Marfan têm um dos pais afetado. É uma doença transmitida de forma autossômica dominante. As manifestações cardinais envolvem os sistemas ocular (miopia, ectopia lentis, risco aumentado de descolamento de retina, glaucoma e catarata precoce) esquelético (crescimento excessivo de ossos e frouxidão articular, dolicoftenomelia, pectus excavatum ou carinatum e escoliose que varia de leve a grave e progressiva) e cardiovascular (dilatação da aorta ao nível dos seios de Valsalva, prolapso da válvula mitral com ou sem regurgitação, prolapso da válvula tricúspide e alargamento da artéria pulmonar proximal). Não há nenhum teste laboratorial específico, exceto testes genéticos moleculares, para o diagnóstico de SMF. Não existe um tratamento curativo, mas intervenções específicas podem melhorar certos aspectos da síndrome. Com um manejo adequado, a expectativa de vida de alguém com síndrome de Marfan se aproxima da população em geral. **Conclusão:** A síndrome de Marfan é herdada de forma autossômica dominante. Uma vez identificada a variante patogênica do FBN1 num membro da família afetado, são possíveis testes genéticos moleculares para identificação dessa variante patogênica em outros membros. Um indivíduo com síndrome de Marfan deve considerar a gravidez somente após aconselhamento genético apropriado.

Palavras-chave: **DOENÇAS GENÉTICAS; SÍNDROME DE MARFAN; FIBRILINA-1; CROMOSSOMO 15; HEREDITÁRIA**