

# SÍNDROME DE MARFAN: UMA REVISÃO INTEGRATIVA SOB O OLHAR DA ENFERMAGEM

## MARFAN SYNDROME: AN INTEGRATING REVIEW UNDER THE LOOKING AT NURSING

FLÁVIA DOS SANTOS LUGÃO DE SOUZA<sup>1\*</sup>, LORENA KELLY FAGUNDES<sup>2</sup>, RUBEM BRAGA DE OLIVEIRA<sup>3</sup>, ISABEL DAS DORES CÉSAR<sup>4</sup>, ELCIANA EMERICK COELHO<sup>5</sup>

1. Enfermeira, Mestre em Enfermagem pela Universidade Federal do Rio de Janeiro, Escola de Enfermagem Anna Nery (UFRJ), pós-graduação em enfermagem cardiológica pela Escola de Enfermagem Anna Nery (UFRJ), graduação em Enfermagem e Obstetrícia pela Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (UNIRIO), professora da Faculdade do Futuro; 2. Acadêmico de Enfermagem, Faculdade do Futuro; 3. Acadêmica de Enfermagem, Faculdade do Futuro; 4. Acadêmica de Enfermagem, Faculdade do Futuro; 5. Enfermeira, Mestranda em Enfermagem pela Universidade Federal do Rio de Janeiro – UNIRIO, pós-graduação em Saúde da Família e auditoria pela Faculdade do Futuro, Graduação em Enfermagem pela faculdade do Futuro professora da Faculdade do Futuro.

\* Rua David Gonçalves de Oliveira, 68, Pinheiro II, Manhuaçu, Minas Gerais, Brasil. CEP: 36900-000. [flavia.l.s@terra.com.br](mailto:flavia.l.s@terra.com.br)

Recebido em 21/10/2017. Aceito para publicação em 31/10/2017

### RESUMO

**Objetivo:** Descrever as características da Síndrome de Marfan e os Cuidados de Enfermagem relevantes para estabilização do paciente acometido por este distúrbio. **Método:** Trata-se de uma pesquisa qualitativa, exploratória, descritiva e de revisão integrativa. **Resultados:** A Síndrome de Marfan (SMF) é uma doença autossômica do tecido conjuntivo que possui uma ampla variabilidade clínica e em vários órgãos, tais como nos sistemas músculos esqueléticos, ocular, cardiovascular. **Conclusão:** O Enfermeiro representa uma conexão humana no processo de tratamento, que é, para o paciente, muitas vezes assustador e com regras incompreensíveis.

**PALAVRAS-CHAVE:** Síndrome de Marfan, cuidados de enfermagem, processo de enfermagem, diagnóstico de enfermagem.

### ABSTRACT

**Objective:** To describe the characteristics of Marfan Syndrome and Nursing Care relevant to the stabilization of the patient affected by this disorder. **Method:** This is a qualitative, exploratory, descriptive and integrative review. **Results:** Marfan syndrome (SMF) is an autosomal connective tissue disease that has wide clinical variability and in several organs, such as skeletal, ocular, and cardiovascular systems. **Conclusion:** The Nurse represents a human connection in the treatment process, which is, for the patient, often scary and with incomprehensible rules.

**KEYWORDS:** Marfan syndrome, nursing care, nursing process; nursing diagnosis.

### 1. INTRODUÇÃO

Em 1896, Antoine-Bernard Marfan, descreveu uma

criança de 5 anos com várias anomalias esqueléticas, realçando o excessivo crescimento dos ossos longos. Posteriormente, outras manifestações foram sendo reconhecidas como parte integrante do que hoje designamos como Síndrome de Marfan<sup>1</sup>.

A Síndrome de Marfan (SMF) é uma desordem autossômica dominante, que afeta múltiplos órgãos e sistemas. Ela é causada por uma mutação do gene FBN1 no cromossomo 15 que codifica a proteína fibrilina. Sua incidência é estimada em 2 a 3 por 10.000 habitantes. Em outras palavras, sabemos que a doença é genética porque podem existir várias pessoas afetadas na família e denomina-se autossômica dominante porque apenas uma mutação em um dos alelos é necessária para ocorrerem as manifestações clínicas<sup>2</sup>.

Não existe predileção geográfica, gênero e raça conhecidos. A Síndrome de Marfan pode afetar vários órgãos, incluindo o esqueleto, olhos, coração e vasos sanguíneos, sendo que os dois últimos são os que possuem maior impacto na sobrevida dos pacientes. As manifestações cardiovasculares incluem a doença valvar e o acometimento da aorta. O prolapso da válvula mitral é a anormalidade mais comum, podendo acometer até 100% dos pacientes. A dilatação da raiz da aorta, apesar de menos frequente pode evoluir para dissecação, representando, portanto, a maior causa de morbimortalidade<sup>3</sup>.

A Síndrome de Marfan, apesar de ser a doença do tecido conectivo mais comum, possui um diagnóstico difícil devido a manifestações inespecíficas que podem levar a um subdiagnóstico ou um diagnóstico tardio<sup>1</sup>.

Neste contexto vale apenas ressaltar que a enfermagem é uma profissão comprometida com a saúde do ser humano e da coletividade, atua na promoção, proteção, recuperação da saúde e na reabilitação das pessoas,

respeitando preceitos éticos e legais, o profissional de Enfermagem participa como integrante da sociedade e das ações que visem satisfazer as necessidades de saúde da população, respeitando a vida, a dignidade e os direitos da pessoa humana. O Enfermeiro é encarregado de orquestrar a complexa cadeia de elementos e recursos necessários para oferecer um cuidado com qualidade ao paciente portador da Síndrome de Marfan, suas características e necessidades específicas.

Os objetivos do presente estudo foram os de descrever as características da Síndrome de Marfan e os Cuidados de Enfermagem relevantes para estabilização do paciente acometido por este distúrbio; realizar uma pesquisa Integrativa sobre a síndrome de Marfan e Cuidados de enfermagem; descrever as principais características que a Síndrome de Marfan desenvolve em um indivíduo acometido por esta síndrome; e, elaborar Cuidados de Enfermagem a partir dos principais problemas de enfermagem evidenciados na referência pesquisada ao paciente com Síndrome de Marfan.

Justifica-se desenvolver um trabalho a respeito da Síndrome de Marfan, pois na nossa prática de estágio notei a necessidade da busca por esse tema. Desta maneira, a produção de tal conhecimento poderá possibilitar o favorecimento no tratamento do paciente com esta síndrome, a fim de minimizar os efeitos orgânicos ao paciente. Através da atuação sistematizada o profissional da enfermagem desenvolve uma assistência organizada e eficaz.

Cabe, portanto, à equipe de saúde, em especial ao profissional enfermeiro, intervir na assistência aos pacientes com Síndrome de Marfan realizando orientações sobre os cuidados diários e identificando precocemente sinais de instabilidade cardíaca e orgânica.

A fim de proporcionar um cuidado de qualidade e direcionado para as reais necessidades do paciente com Síndrome de Marfan, acreditamos na importância de desenvolver um plano assistencial para o portador desta síndrome que apresenta uma especial relevância considerando o seu grande sofrimento.

Desta maneira, a produção de tal conhecimento poderá favorecer a identificação dos sinais e sintomas na população alvo e a implantação de cuidados de enfermagem proporcionará qualidade de vida aos clientes visto que o diagnóstico precoce proporciona e potencializa o sucesso de seu tratamento e diminui a progressão da doença.

Portanto a principal motivação para a realização desse estudo consiste na importância da Sistematização da Assistência de Enfermagem (SAE), para os portadores dessa Síndrome de Marfan além da possibilidade do aumento do conhecimento científico dos autores.

## 2. MATERIAL E MÉTODOS

Os autores, Marconi e Lakatos (2004)<sup>4</sup> “descrevem a

metodologia científica como sendo um conjunto de abordagens e técnicas utilizado para formular e resolver problemas de aquisição objetiva do conhecimento, de maneira sistemática”. Oliveira, (2005 apud Gomes e Brum, 2012)<sup>5</sup>, acrescenta ainda que a metodologia engloba todos os passos necessários para a construção de um trabalho científico, “surgindo desde a escolha do procedimento para se obter os dados, passando pela identificação do método, técnicas, materiais, instrumento de pesquisa e definição das amostras”.

O presente estudo trata-se de uma pesquisa qualitativa, exploratória, descritiva e de revisão integrativa.

A abordagem qualitativa distingue leis e teorias apresentadas do ponto de vista e suas características facilitam descrever a complexidade do problema e analisa a interação entre variáveis, ajudando a compreender e classificar determinados processos sociais<sup>4</sup>.

Para Cervo *et al.*, (2007)<sup>6</sup> a pesquisa exploratória realiza descrições precisas da situação e quer descobrir as relações existentes entre seus elementos componentes não requerendo a elaboração de hipóteses a serem testadas.

Na pesquisa descritiva se observa, registra, analisa e correlaciona fatos ou fenômenos (variáveis) sem manipulá-los<sup>6</sup>.

A revisão integrativa emerge como uma metodologia que proporciona a síntese do conhecimento e a incorporação da aplicabilidade de resultados de estudos significativos na prática<sup>7</sup>.

A revisão integrativa ou sistemática, por sua vez, é uma síntese rigorosa de todas as pesquisas relacionadas a uma questão específica. Difere-se de outros métodos de revisão, pois busca superar possíveis vieses em cada uma das etapas, seguindo um método rigoroso de busca e seleção de pesquisas; avaliação de relevância e validade dos estudos encontrados; coleta, síntese e interpretação dos dados oriundos de pesquisa. Ela é a mais ampla abordagem metodológica referente às revisões, permitindo a inclusão de estudos experimentais e não-experimentais para uma compreensão completa do fenômeno analisado<sup>8</sup>.

O corte temporal do estudo foi caracterizado nos anos de 2002 a 2016, numa margem de 14 anos.

O tema a ser investigado é a Síndrome de Marfan e o olhar da enfermagem. A identificação dos artigos de interesse foi realizada utilizando-se as bases de dados Scielo, Lilacs, Revista Brasileira de Cardiologia, a partir dos descritores: Síndrome de Marfan, Cuidados de Enfermagem, Processo de Enfermagem e Diagnóstico de enfermagem.

O total de artigos selecionados nas bases de dados foram 87, sendo 37 em Scielo, 26 na Lilacs e 24 na Revista Sociedade Brasileira de Cardiologia.

Iniciamos a seleção dos artigos com FILTRO IDIOMA PORTUGUÊS onde sucederam 47 artigos selecionados e excluídos 40 artigos por estarem em linguagem diferentes, sendo 27 em Inglês e 13 em Espanhol.

Demos continuidade aplicado FILTRO TEXTO

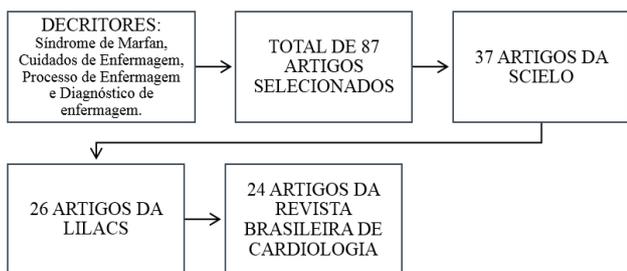
COMPLETO OU NA ÍNTEGRA totalizando 26 artigos selecionados e 21 artigos excluídos por conterem apenas resumos ou breves apresentação. Foi aplicado FILTRO CORTE TEMPORAL (2002-2016) totalizando 17 artigos utilizados e excluído 09 artigos por estarem fora do corte temporal do estudo.

Por fim, aplicamos o FILTRO DE ÁREA SELECIONADA-ENFERMAGEM e obtivemos 09 artigos selecionados sendo 08 artigos excluídos por terem seu tema voltado à outra área como medicina, fisiologia entre outros.

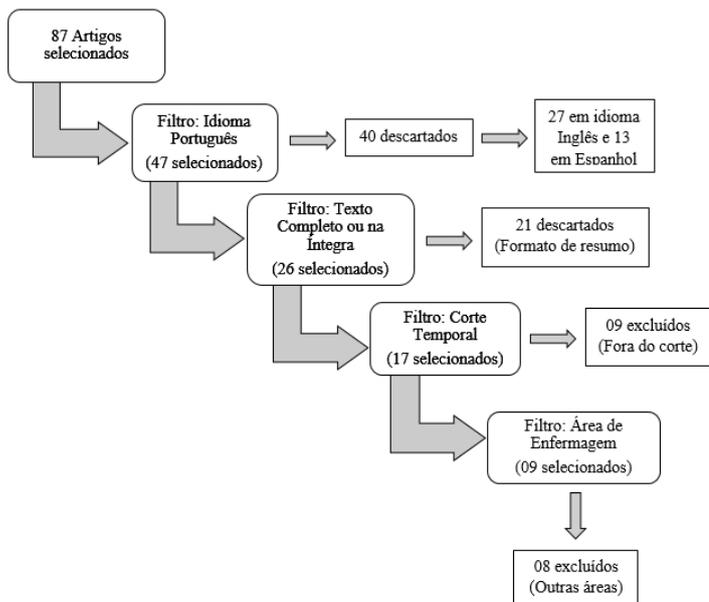
Todos os artigos foram lidos e os que atenderam a esses critérios mencionado acima foram analisados e realizada uma leitura sistemática para a elaboração do estudo.

Para melhor compreender da seleção dos artigos utilizados no estudo, elaboramos 1 fluxograma com a bases de dados para a seleção dos artigos, 1 infográficos com a implementação dos filtros e o motivo para o descarte de alguns artigos e 1 tabela que descreve o autor, o título, fonte e ano de publicação dos artigos selecionados.

1) Total de artigos selecionados em suas bases de dados:



2) Seleção dos artigos após implementação dos filtros:



3) Seleção dos artigos selecionados quanto ao autor, título, fonte e ano de publicação:

Autores	Títulos dos Artigos	Fontes	Ano de publicação
Araújo <i>et al</i>	Síndrome de Marfan: novos critérios, mesma abordagem anestésica? Relato de caso e revisão.	Revista brasileira Anestesiologia	2014 <sup>9</sup>
Pereira <i>et al</i>	Sistematização da assistência de enfermagem em cardiologia na Síndrome de Marfan: Relato de experiência.	Revista brasileira de cuidados em saúde	2016 <sup>2</sup>
Medeiros <i>et al</i>	Efeito de um programa de exercício físico em um portador da Síndrome de Marfan com disfunção ventricular.	Revista arquivos brasileiros de cardiologia	2011 <sup>10</sup>
Fernandes <i>et al</i>	Processo de enfermagem aplicado a um paciente com Síndrome de Marfan associado a aneurisma aórtico.	Revista cultura de los cuidados	2012 <sup>11</sup>
Lopez <i>et al</i>	Avaliação clínica -cardiológica e ecocardiográfica, sequencial, em crianças portadoras das Síndrome de Marfan.	Revista arquivos brasileiros de cardiologia	2005 <sup>12</sup>
Lebreiro <i>et al</i>	Síndrome de Marfan: manifestações clínicas, fisiopatologia e novas perspectiva da terapêutica farmacologia ..	Revista portuguesa Cardiológica	2010 <sup>1</sup>
Sallum <i>et al</i>	Anomalias oculares e característica genéticas na Síndrome de Marfan.	Revista Arquivos Brasileiro Oftalmológica	2002 <sup>13</sup>
Sá <i>et al</i>	Síndrome de Marfan.	Revista Hospital Universitário/UFMA	2005 <sup>14</sup>
Leite <i>et al</i>	Síndrome de Marfan -risco de dissecação da aorta associada a gravidez.	Revista medica de Minas Gerais	2011 <sup>15</sup>

### 3. RELATO DE CASO

#### Conceito histórico

Para Fernandes *et al*, (2012)<sup>11</sup> a Síndrome de Marfan é uma doença autossômica dominante do tecido conjuntivo que possui uma ampla variabilidade clínica e que fortemente implica em manifestações clínicas envolvendo principalmente os sistemas músculos esqueléticos, ocular, cardiovascular.

Uma grande variedade de anormalidade musculoesqueléticas ocorre na SMF, incluindo dolicoestenomelia, aracnodactilia, escoliose deformidade da parede torácica como o pectus excavatum, estatura elevada, frouxidão ligamentar, mobilidade articular anormal e protrusão acetabular, nas alterações oftalmológicas a mais frequente é a ectopia do cristalino que na maioria das vezes é bilateral. Em relações nas manifestações cardiovasculares as mais comuns afetam a válvula mitral e a aorta ascendente. Podem ocorrer também manifestações no sistema nervoso central como ectasia dural, meningoceli lombar e sacral, distúrbios de aprendizado e hiperatividade<sup>14</sup>.

Alguns sinais clínicos são considerados o mais característico da síndrome por apresentarem maior frequência e especificidade, são elas: subluxação do cristalino; dilatação da aorta ascendente: dissecação da aorta; e ectasia dural. Sendo a principal causa de morte prematura nos pacientes afetados pela síndrome a dilatação progressiva da raiz da aorta e da aorta ascendente causando incompetência e dissecação aórtica. Muitas dessas manifestações clínicas agravam-se na puberdade<sup>15</sup>.

A origem da doença se encontra numa mutação no gene da fibrilina (FBN-1). As principais alterações cardiovasculares são as ectasias anulo-aórtica e o prolapso valvar mitral. Por causa dessas alterações a expectativa de vida até poucos anos atrás era até a terceira ou quarta década de vida, mas nos últimos anos houve uma melhoria significativa do prognóstico em razão em maior conhecimento da doença e das técnicas de intervenções cirúrgica e a maioria dos trabalhos da literatura incluem pacientes adultos porém a população pediátrica não se encontra livre de complicações<sup>2</sup>.

Para Sallum *et al.*, (2002)<sup>13</sup> trata-se de uma doença de herança autossômica dominante que apresenta expressividade variável e penetrante completa. Baseados em estudos bioquímicos e genéticos hoje se considera o gene FBN-1 (fibrilina-1), como responsável pela Síndrome de Marfan. O gene FBN-1 foi localizado no cromossomo 15 a 21 e é composto de 65 exons. Fazendo parte da variação fenotípica dessa doença existe um quadro clínico e considerado mais grave chamado de Síndrome de Marfan Neonatal que pode estar presente ao nascimento ou muito precocemente.

Aproximadamente 85% dos casos são esporádicos. É caracterizado por alterações cardíacas graves contraturas congênitas aracnodactilia, dolicocefalias, palato alto e arqueado micrognatia, hipermobilidade articular, pés planos, deformidade anterior do tórax, iridodonses megalocornea e luxação do cristalino. As deformidades que levam ao quadro de Síndrome de Marfan tendem a se concentrar em uma região central do gene FBN-1 codificados pelos exons 24-32. Diagnósticos diferenciados a serem considerados apresentam manifestações ocular mais notável dessa síndrome. São elas Síndrome de Weill-Marchesani e homocistinúria.

A contribuição crucial das microfibrilas ricas em fibrilina para a integridade em função tecidual foi claramente delineada a partir do momento em que foram identificadas as mutações da fibrilina na Síndrome de Marfan e doenças correlacionadas. Entre tanto a identificação de numerosas mutações não foram traduzidas em um entendimento das correlações genótipo-fenótipo das microfibrilopatia, principalmente porque a estrutura e organização molecular das microfibrilas permanecem indefinidas<sup>15</sup>.

## Epidemiologia

A prevalência se estima ao redor de 1/10.000 indivíduos porém outras estimativas elevam estes números até 4 a 6/10.000 indivíduos. Os casos mais característicos são diagnosticados em crianças mais velhas/adolescentes e as complicações mais frequentes são as oculares (luxação do cristalino, 70%, miopia, 60%), as cardíacas (dilatação do arco aórtico, 84%, prolapso da válvula mitral, 58%) e as do foro ósseo (escoliose, 44%, tórax côncavo, 68%, pé plano, 44%). A maioria destes indivíduos são altos (56% têm estatura > para a idade) e têm aracnodactilia (88%)<sup>3</sup>.

A Síndrome de Marfan é relativamente frequente (1:10.000), é causada por uma mutação do gene que codifica a fibrilina-1 e 2, um importante constituinte da matriz extracelular. Ocorre em todas as raças e grupos étnicos e distribui-se entre ambos os sexos<sup>10</sup>.

A Síndrome de Marfan tem, nos casos familiares, um padrão de transmissão autossômico dominante mais cerca de 25% dos casos tem origem numa mutação de novo. Até no momento foram descritas mais que 600 mutações distintas, sendo a grande maioria do tipo missense e exclusivas para cada caso-index ou família<sup>1</sup>.

Baseado nos cálculos brutos do tamanho da população/área e o número de pacientes com Marfan nos arquivos do hospital Johns Hopkins, a prevalência foi calculada como sendo entre 4 a 6 por 100.000 indivíduos. Porém, em estudos mais atualizados, estes valores sobem para 10 por 100.000 indivíduos. Como as manifestações da síndrome de Marfan podem estender dos limites de normal ao paciente clássico com várias características, na qual o diagnóstico é inquestionável, a prevalência atual da síndrome de Marfan excede claramente essa estimativa<sup>10</sup>.

A expectativa de vida média tem aumentado significativamente desde 1972, aproximando-se da população geral. Tal síndrome acontece em todas as raças e todos os grupos étnicos principais que residem nos Estados Unidos. As taxas de prevalências de outros grupos étnicos não estão bem determinadas em outros países, mas casos de Síndrome de Marfan já foram relatados em diversas partes do mundo<sup>9</sup>.

## Etiologia

Há mais de 60 anos, levantou-se a hipótese de que a Síndrome de Marfan era uma desordem generalizada do mesênquima. Era considerada com conjunto de condições

que fazia parte da doença classificada como desordem hereditária do tecido conjuntivo. Considerável progresso vem sendo alcançado nos últimos anos na tentativa de definir os defeitos básicos da doença em termo de gene e seus produtos<sup>14</sup>.

A Síndrome de Marfan é uma doença genética, autossômica dominante causada por defeitos na glicoproteína fibrilina-1, podem ocorrer em vários sistemas, especialmente ocular, cardíaco, esquelético, aórtico, pulmonar e cutâneo<sup>15</sup>.

### **Manifestações clínicas**

#### **Músculo esqueléticas:**

Altura média na Síndrome de Marfan é maior do que os familiares não afetados ou da população em geral, conforme a média para o mesmo sexo, idade, raça e fatores culturais. No nascimento, crianças afetadas tendem a ser mais altas que o normal, uma discrepância que persiste, embora a taxa de crescimento não seja maior do que as crianças não afetadas. Os membros são desproporcionalmente longos quando comparados com o tronco<sup>9</sup>.

#### **Manifestações oftalmológicas:**

O comprimento axial do globo ocular pode estar aumentado, contribuindo para a miopia e aumentando o risco de descolamento da retina (especialmente em comprimentos axiais maiores do que 25mm), além da subluxação do cristalino. Assim como o glaucoma, a prevalência de descolamento da retina aumenta com a extração do cristalino. Estudos da forma da córnea (ceratometria) nos mostraram que a maioria das pessoas com SMF apresentam as córneas relativamente planas<sup>15</sup>.

O gama de erros de refração descobertos na SMF é extremamente amplo e não se limita à miopia. Porém a miopia é frequente e pode surgir desde a infância e de forma severa. Enquanto anormalidades do globo ocular, da retina, do cristalino e da córnea podem prejudicar visão, uma córnea plana tende a corrigir miopia. O estrabismo acontece em aproximadamente 20% dos casos sendo que a metade desses apresenta exotropia<sup>14</sup>.

#### **Manifestações cardiovasculares:**

As duas características cardiovasculares mais comuns na SMF são prolapso de válvula mitral e dilatação da aorta ascendente. Essas duas podem resultar em regurgitação mitral, enquanto a segunda pode resultar em regurgitação aórtica e predisposição a dissecação aórtica e ruptura. A idade média da morte está reduzida entre 30 a 40% em pessoas com SMF, sendo que quase todas as mortes precoces são o resultado de uma complicação cardiovascular<sup>15</sup>.

As alterações da válvula mitral são muitas vezes as

manifestações mais precoces e, ao condicionarem a insuficiência valvular grave, constituem a principal causa de mortalidade na infância. A disfunção da válvula aórtica é habitualmente uma ocorrência tardia e interpretada como sendo secundária a dilatação da raiz da aorta<sup>1</sup>.

#### **Manifestações em cauda dural:**

A Ectasia da bolsa dural caudal é um achado comum, evidente na radiografia da coluna lombo-sacral como erosões ósseas, especialmente dos forames neurais, e na tomografia computadorizada axial ou na ressonância magnética como um canal neural alargado<sup>15</sup> (LEITE *et al*, 2011). Uma manifestação extrema é a meningocele intrapélvica que pode apresentar-se como uma massa pélvica e pode confundir com um cisto ovariano ou tumor. A dura mater pode apresentar-se extremamente fina e frágil quando manipulada. A ectasia dural é normalmente assintomática, mas deveria estar no diagnóstico diferencial de um paciente com Marfan com uma dor na coluna lombar e radicular baixa ou com perda de força nos membros inferiores<sup>2</sup>.

#### **Manifestações na pele:**

A anormalidade predominante da pele é estrias atrólicas, geralmente localizadas acima dos ombros, região lombar e quadris laterais. Estrias gravídicas podem ser características de mulheres com SMF. A pele, entretanto, não é extraordinariamente frágil ou suscetível a contusões ou má cicatrização, porém pode ser hiper-extensível<sup>15</sup>.

Também são frequentes as Hérnias especialmente na região inguinal. Elas podem aparecer logo na infância e uma história de múltiplos tratamentos não é incomum<sup>14</sup>.

#### **Manifestações em sistema pulmonar:**

O Pneumotórax espontâneo acontece em aproximadamente 5% de pacientes com Marfan. Alguns pacientes possuem a capacidade pulmonar total e o volume residual reduzidos, notadamente atribuível a cifoscoliose deformante ou ao pectus excavatum. Até mesmo em pacientes sem distorção torácica, a capacidade vital forçada é constantemente menor do que a esperada, baseado na idade e altura. Porém, o uso de um fator de avaliação mais precisa do tamanho torácico, como a altura sentando, mostram que volumes de pulmão estático na ausência de escoliose severa e pectus excavatum não são notadamente anormais<sup>15</sup>.

#### **Crítérios de diagnóstico**

Para Almeida *et al*, (2014)<sup>3</sup> a Síndrome de Marfan, apesar de ser a doença do tecido conectivo mais comum, possuiu um diagnóstico difícil devido a manifestações inespecíficas que podem levar a um subdiagnóstico ou um diagnóstico tardio.

O diagnóstico clínico e baseado na história familiar e

na observação dos achados característicos. Como 75% dos indivíduos tem um dos pais afetado, torna-se de suma importância o aconselhamento genético. Entretanto, a confirmação do diagnóstico médico pode ser dificultada devido a considerável variabilidade inter e intrafamiliar. Além disso, outros sinais e sintomas característicos da Síndrome de Marfan, como prolapso da válvula mitral ou escoliose, são comuns na população em geral ou podem acontecerem outras doenças do tecido conjuntivo.

A Síndrome de Marfan apresenta grande variabilidade fenotípica inter e intrafamiliar, o que torna o diagnóstico difícil. Os critérios atuais estabelecidos na literatura, segundo Sá *et al.*, (2005)<sup>14</sup> são:

**1- Diagnóstico do primeiro afetado da família são:**

- Se a história familiar/genética não contribui: critério maior em pelo menos dois diferentes órgãos/sistemas e o envolvimento de um terceiro;

- Se uma mutação conhecida como causadora da Síndrome de Marfan for detectada: um critério maior em um órgão/sistema e o envolvimento de um segundo.

**2- Um parente de primeiro grau afetado:** presença de um critério maior na história familiar e um critério maior em um órgão/sistema e o envolvimento de um segundo.

Quanto mais precoces forem as manifestações clínicas, particularmente as do foro cardíaco (presentes em 83% dos doentes), mais reservado é o prognóstico<sup>14</sup>.

### Tratamento

O aspecto fundamental para o tratamento efetivo da Síndrome de Marfan consiste no estabelecimento precoce do diagnóstico, mais facilmente obtido quando uma história familiar reforça as suspeitas. Infelizmente, em alguns pacientes, a síndrome só é detectada quando surge uma grave complicação. O diagnóstico do primeiro caso em qualquer família exige a avaliação dos parentes próximos<sup>11</sup>.

O tratamento cirúrgico é indicado eletivamente em pacientes com presença de aneurisma medindo de 5,5 a 6,0 cm de diâmetro, mesmo nos pacientes assintomáticos, devido ao grande risco de ruptura e dissecação, aumentando a necessidade de cirurgia de emergência<sup>9</sup>.

Lopez *et al.*, (2005)<sup>12</sup> relata que nos últimos anos houve uma melhora significativa do prognóstico em razão do maior conhecimento da doença e das técnicas de intervenção cirúrgica. O tratamento cirúrgico deve ser profilático em casos de dilatação aórtica acima de 50 mm<sup>10,11</sup> e também em mulheres que planejam gravidez ou que possuem diâmetro da aorta superior a 47 mm e planejam engravidar. A conduta profilática, nestes casos, decorre do elevado risco associado à cirurgia de urgência, diante de dissecação da aorta na vigência da gravidez.

Em pacientes com diâmetro aórtico inferior a 50 mm, a intervenção cirúrgica pode ser considerada em casos de rápido crescimento ou de história familiar de dissecação prematura de aorta ou de regurgitação aórtica pelo menos

moderada<sup>15</sup>.

## 4. DISCUSSÃO

A fim de proporcionar um cuidado de qualidade e direcionado para as reais necessidades do paciente com Síndrome de Marfan, foi desenvolvido uma a Sistematização da Assistência de Enfermagem (SAE) que é um importante instrumento que auxilia a equipe de enfermagem na organização dos serviços prestados aos seus pacientes, o qual permite a identificação de problemas, a programação e a implementação de cuidados e avaliação dos resultados alcançados<sup>2</sup>.

Para Truppel *et al.*, (2009)<sup>16</sup> “a Sistematização da Assistência de Enfermagem (SAE) configura-se como uma metodologia para organizar e sistematizar o cuidado, com base nos princípios do método científico. Tem como objetivos identificar as situações de saúde-doença e as necessidades de cuidados de enfermagem, bem como subsidiar as intervenções de promoção, prevenção, recuperação e reabilitação da saúde do indivíduo, família e comunidade”.

A SAE é uma atividade privativa do enfermeiro, conforme descrito na Lei Exercício do Profissional 7.498 de 25/06/86<sup>17</sup>. A RESOLUÇÃO COFEN 358/2009<sup>18</sup>, dispõe sobre a Sistematização da Assistência de Enfermagem e a implementação do Processo de Enfermagem em ambientes, públicos ou privados.

De acordo com esta resolução, a SAE é composta por cinco etapas inter-relacionadas, interdependentes e recorrentes: Coleta de dados de Enfermagem (ou Histórico de Enfermagem); Diagnóstico de Enfermagem; Planejamento de Enfermagem; Implementação e Avaliação de Enfermagem.

No presente estudo foi abordada somente algumas etapas da SAE, devido a característica da pesquisa. As etapas que foram descritas são: o problema, o diagnóstico de enfermagem e a implementação de cuidados, todos relacionados ao paciente com Síndrome de Marfan.

### SAE: Diagnóstico, Intervenções e Resultados

**1- Diagnóstico de enfermagem:** Débito cardíaco diminuído relacionado ao ritmo alterado e frequência cardíaca alterada, evidenciado por oligúria e bradicardia.

**Intervenções:** Realizar controle de medicamentos e hidroeletrólítico; monitorar o balanço hídrico, dos sinais vitais (PA, FC, FR e T); atentar para sinais precoce de choque (Hipotensão, sudorese, taquicardia e pele fria); implementar ações para redução da ansiedade; atentar para aparecimento de arritmias.

**Resultados esperados:** Eficácia da bomba cardíaca e estabilidade circulatória.

**2- Diagnóstico de enfermagem:** Risco de perfusão tissular cardíaca diminuída relacionada à cirurgia cardíaca.

**Intervenções:** Atentar para sinais precoce de choque (Hipotensão, sudorese, taquicardia e pele fria); realizar balanço hídrico rigoroso e dos sinais vitais; realizar avaliação contínua e anotação da monitorização hemodinâmica invasiva; atentar para valores anormais oxigenação através da oximetria de pulso e gasometria arterial; realizar avaliação periódica dos testes laboratoriais colhidos; administrar medicamentos conforme prescrição, atentando para o seu preparo e administração nos horários pré estabelecidos.

**Resultados esperados:** Perfunção tissular cardíaca garantida.

**3- Diagnóstico de enfermagem:** Risco de glicemia instável relacionado à ingestão alimentar.

**Intervenções:** Avaliar glicemia capilar de 2/2 ou 4/4 ou conforme prescrição, para diminuir o risco de hipoglicemia ou hiperglicemia; administrar insulina conforme valores glicêmicos; iniciar dieta precoce oral, por sonda gástrica ou enteral sempre que possível.

**Resultados esperados:** Manter a glicemia Estável.

**4- Diagnóstico de enfermagem:** Constipação relacionada à mudança no padrão intestinal, mudanças recentes do ambiente e tensão emocional, evidenciada por ausência de eliminações intestinais e ruídos intestinais hipoativos.

**Intervenções:** Controlar a nutrição e ingesta hídrica; estimular a deambulação precoce; administrar de medicamentos laxativos, se necessário.

**Resultados esperados:** Eliminação intestinal eficaz.

**5- Diagnóstico de enfermagem:** Ansiedade relacionada à ameaça de morte, evidenciada por sentimentos ansiogênicos, preocupação e medo de consequências inespecíficas.

**Intervenções:** Orientar o paciente sobre todos os procedimentos que serão realizados, deixando a par de tudo que irá acontecer com ele e indicar apoio psicológico; atender as necessidades religiosas, sempre que possível; estimular atividades para diminuir o nível de estresse ou ansiedade (leitura, trabalhos manuais, assistir à TV).

**Resultados esperados:** Controle da ansiedade.

**6- Diagnóstico de enfermagem:** Risco de infecção relacionada à exposição ambiental a patógenos e procedimentos invasivos.

**Intervenções:** Realizar técnicas assépticas durante os procedimentos; atentar para o cuidado com as lesões, circuitos de drenagens, manuseio de equipos e acessos e troca de curativos; manter acessos e curativos secos e limpos, principalmente durante o banho, diminuindo o risco de contaminação; realizar controle da ingestão hídrica e de dieta oferecida.

**Resultados esperados:** Controle e detecção de riscos.

**7- Diagnóstico de enfermagem:** Integridade da pele prejudicada relacionada a fatores mecânicos, evidenciada por

rompimento da superfície da pele e invasão de estruturas do corpo.

**Intervenções:** Realizar cuidados com a pele (limpeza, hidratação e proteção das proeminências ósseas); realizar supervisão contínua da pele; atentar para aparecimento de lesões; manter medidas de proteção contra infecção, seguindo as normas da Comissão de Controle de Infecção Hospitalar (CCIH); realizar curativos em lesões 1X ao dia ou conforme características da lesão; realizar controle hídrico e nutricional adequados.

**Resultados esperados:** Cicatrização da ferida por primeira intenção.

**8- Diagnóstico de enfermagem:** Dor aguda relacionada a agentes lesivos, evidenciada por relato verbal de dor e evidência observada de dor.

**Intervenções:** Realizar administração de analgésicos prescritos sempre que necessário; Realizar aplicação de calor ou frio quando indicado para o alívio da dor; Implementar medidas de promoção de conforto; Implementar condutas para redução da ansiedade; Realizar banho no leito ou de aspersão conforme necessidade do paciente; Propiciar um ambiente que favoreça a melhora do sono e repouso; Realizar massagens terapêuticas para o relaxamento; Indicar suporte emocional de profissional específico em casos graves; Realizar o toque terapêutico.

**Resultados esperados:** Controle da dor.

## 5. CONCLUSÃO

Conforme elucidado, o aspecto fundamental para o tratamento efetivo da SMF consiste no estabelecimento precoce do diagnóstico, o que se tornou mais factível após o surgimento das técnicas moleculares, tais como análise de ligação e screening mutacional. Independentemente dos avanços na genética molecular, é fundamental que o médico busque sempre a maior integração possível com o paciente e seus familiares, já que essa é uma patologia com um importante impacto físico, social emocional.

O tratamento cirúrgico deve ser profilático em casos de dilatação aórtica acima de 50 mm<sup>10,11</sup> e também em mulheres que planejam gravidez ou que possuem diâmetro da aorta superior a 47 mm e planejam engravidar. O tratamento cirúrgico também é indicado eletivamente em pacientes com presença de aneurisma medindo de 5,5 a 6,0 cm de diâmetro, mesmo nos pacientes assintomáticos, devido ao grande risco de ruptura e dissecação, aumentando a necessidade de cirurgia de emergência.

O estudo buscou identificar as necessidades de cuidados de um paciente com Síndrome de Marfan, identificando para tanto os seguintes diagnósticos de enfermagem: Débito cardíaco diminuído; Risco de perfusão tissular cardíaca diminuída; Risco de glicemia instável; Constipação; Ansiedade; Risco de infecção; Integridade da

pele prejudicada; e Dor aguda. A identificação destes diagnósticos de enfermagem permitiu a elaboração de um plano de cuidados que possibilitou o planejamento de uma assistência eficaz, de caráter individual e contínuo. O uso da NANDA-I, NIC e NOC para o estabelecimento de diagnósticos, dos resultados e das intervenções de enfermagem constitui-se um avanço na profissão, uniformiza a linguagem entre os enfermeiros e contribui na recuperação da saúde do paciente.

A formação multidisciplinar e visão sistêmica permitem a esse profissional coordenar toda a rede de assistência ao cliente, assumindo a identificação de soluções assistenciais e melhor uso dos recursos. O Enfermeiro representa uma conexão humana num processo que é, para o paciente, muitas vezes assustador e com regras incompreensíveis. É um profissional em que os pacientes confiam, compartilhando preocupações e buscam respostas para o contexto da doença.

O princípio do tratamento dos pacientes portadores dessa doença continua sendo o manejo clínico multidisciplinar, contudo a terapia genética parece uma opção extremamente promissora em longo prazo. Independentemente dos avanços na genética molecular, é fundamental que o médico e o enfermeiro busquem sempre a maior integração possível com o paciente e seus familiares, já que essa é uma patologia com um importante impacto físico, social e emocional.

## REFERÊNCIAS

- [01] Lebreiro A, Martins E, Cruz C, Almeida J, Maciel MJ, Cardoso JC, Lima CA. Síndrome de Marfan: Manifestações clínicas, fisiopatologia e novas perspectivas da terapêutica farmacológica. *Revista Port Cardiol*, 2010; 29(06): 1021-1036.
- [02] Pereira BSS, Ribeiro DFS, Gaspar DRFA, Santos IC, Arcoverde KVPTS. Sistematização da assistência de enfermagem em cardiologia na Síndrome de Marfan: Relatos de experiência. *Revista rede de cuidados em saúde*, ISSN-1982-6451. 2016.
- [03] Almeida ET R, Fonseca FSFR, Pasquinelli FS. Manifestações Cardiovasculares em Paciente Portador de Síndrome de Marfan: Relato de Caso. *Rev. Ciências em Saúde*, Itajubá, v. 4, n. 2, p. 85-95, abr.-jun., 2014.
- [04] Marconi M De A, Lakatos EM. *Metodologia científica*. São Paulo: Atlas, 2004.
- [05] Oliveira MM. *Como fazer projetos, relatórios, monografias, dissertações e teses*. 3ª Ed- Rio de Janeiro: Elsevier, 2005, apud GOMES.
- [06] Cervo AL, *et al.* *Metodologia Científica*, 6ª Ed, São Paulo: Pearson Prentice Hal, 2007.
- [07] Silveira RCCP. *O cuidado de enfermagem e o cateter de Hickman: a busca de evidências [dissertação]*. Ribeirão Preto: Universidade de São Paulo, Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto; 2005.
- [08] Souza MT, Silva MD, Carvalho R. Revisão Integrativa: o que é e como fazer. *Hospital Israelista Albert Einstein*. *Revista Einstein*, São Paulo, 2010; 8(1pt 1): 102-6.
- [09] Araújo MR, Marques C, Freitas S, Barbara RS, Alves J, Xavier C. Síndrome de Marfan: novos critérios diagnósticos, mesma abordagem anestésica? Relato de caso e revisão. *Revista brasileira de anestesiologia*, 08 de setembro de 2014.
- [10] Medeiros WN, Peres PA, Carvalho AC, Gun C, Luca FA. Efeito de um programa de exercício físico em portador da Síndrome de Marfan com disfunção ventricular. *Arquivos brasileiros cardiológico*, São Paulo 2012; 98 (4); e70 - e 73.
- [11] Fernandes MICD, Duarte LMCPS, Andriola IC, Diniz KD, Silva CMB, Lira ALBC. Processo de Enfermagem aplicado a um paciente com Síndrome de Marfan associado a aneurisma Aórtico. *Cultura de Los Cuidados*. 3º Quadrimestre, 2012. Ano XVI – nº 34.
- [12] Lopez VMO, Perez ABA, Moisés VA, Gomes L, Pedreira OS, Silva CC, Filho OC, Carvalho ACC. Avaliação clínico-cardiológica e ecocardiográfica sequencial, em crianças portadoras as Síndrome de Marfan. *Arquivos brasileiros de cardiologia*. Volume 85, n 5, São Paulo, 2005.
- [13] Sallum JMF, Chen J, Perez ABA. Anomalias oculares e características genéticas na Síndrome de Marfan, *Arquivos brasileiro oftalmológicos* 2002; 65; 623-8 Avenida Indianópolis São Paulo.
- [14] Sá LLC, Lages JBBS, Amorim FR. Síndrome de Marfan. *Revista Hospital Universitário/UFMA*. 6 (1): 39-41, jan-abr, 2005.
- [15] Leite HV, Pena BC, Ferreira BO, Guimaraes BS, Lage BF, Junior EC, Neto EBC, Junior EPC, Leite FAV, Magalhaes LVM. Síndrome de Marfan-risco de dissecação da aorta associado a gravidez. *Revista medica de minas gerais*, 2011; 21 (4supl 6): S 1-S 143.
- [16] Truppel TC., *et al.* Sistematização da Assistência de Enfermagem em Unidade de Terapia Intensiva. *Rev. Bras. Enferm. Brasília*, 2009.
- [17] Brasil, Lei nº 7.498 de 25 de junho de 1986. Dispõe sobre a regulamentação do exercício de Enfermagem, e dá outras providências. Brasília, 25 de junho de 1986. [http://www.planalto.gov.br/ccivil\\_03/leis/L7498.htm](http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/L7498.htm)
- [18] Conselho Federal de Enfermagem. Dispõe sobre a Sistematização da Assistência de Enfermagem e a implementação do Processo de Enfermagem em ambientes, públicos ou privados, em que ocorre o cuidado profissional de Enfermagem, e dá outras providências. RESOLUÇÃO COFEN 358/2009, de 15 de outubro de 2009. Brasília-DF.