

Guilherme Parmigiani Bobsin, Victória Porcher Simioni, Lennon Vidori, Gisele Delazeri, Tatiane Andressa Gasparetto, Jéssica Karine Hartmann, Mateus Arenhardt de Souza, Laira Francielle Ferreira Zottis, Ana Luíza Kolling Konopka, Paulo Ricardo Gazzola Zen, Rafael Fabiano Machado Rosa

¹Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA); ² Irmandade Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre (ISCMPA)

INTRODUÇÃO

A síndrome MASS (SM) é uma condição genética caracterizada por muitas manifestações da síndrome de Marfan (SMF). Nosso objetivo foi descrever uma paciente com esta síndrome, chamando atenção para os seus achados clínicos.

DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente, caucasiana, de 15 anos de idade, filha única de pais jovens e hígidos. Na história familiar, havia apenas descrição de que sua mãe era alta. A paciente nasceu à termo, de parto cesáreo, medindo 47cm. Ao exame físico, a altura encontrava-se acima do percentil 97 e possuía membros longos. A medida das mãos estava na faixa normal e a relação entre os segmentos superior e inferior do corpo era de 0,9 (<1,05) (igual à relação entre a envergadura e a altura). Apresentava fronte ampla, palato alto e arqueado, micrognatia, orelhas grandes e proeminentes, pescoço longo e fino, importante redução do diâmetro anteroposterior do tórax, pectus excavatum, cifoescoliose, cúbito valgo, cicatrizes atróficas inespecíficas da pele na região dos cotovelos e dos joelhos, além de

hiperextensibilidade articular dos cotovelos, dos dedos das mãos e do joelho. O sinal do pulso, de Walker-Murdoch, era positivo, e o sinal do polegar, de Steinberg, negativo. A avaliação ecocardiográfica revelou um prolapso da válvula mitral, com discreto aumento do diâmetro da aorta ascendente, enquanto que a oftalmológica mostrou a presença de miopia.

DISCUSSÃO

Pacientes com a SM possuem características em comum com a SMF; contudo, não preenchem os critérios para essa última. Dentre as características clínicas, encontra-se o prolapso de válvula mitral, normalmente associado a uma leve dilatação da aorta ascendente, como visto em nossa paciente. Na SM, esta dilatação não tende a aumentar. Além disso, estes pacientes não costumam ter outros achados da SMF, como ectopia lentis.

CONCLUSÕES

A SM deveria ser lembrada em casos em que os critérios clínicos para a SMF não são preenchidos.