**REPERCUSSÕES DE UMA ANOMALIA GENÉTICA: A SÍNDROME DE MARFAN E SUAS MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS**

Medeiros, Neuma Cunha¹

Cabral, Ayara Almeida Souza2

Apolinário, Joelma Mariados Santos da Silva 3

Passos, Ádryan Souza4

Gouvêa, Rayane Naves Mendes5

Igor Araújo Cruz6

Lima, Dayana Elizabeth da Silva7

Dos Santos, Fábio Henrique8

**INTRODUÇÃO**: A síndrome de Marfan consiste em uma anomalia genética, de caráter autossômico dominante, com alteração do tecido conjuntivo, que repercute principalmente no sistema tegumentar, no sistema musculoesquelético e cardiovascular e nos olhos. Cerca de 5% dos casos são por herança familiar. Afeta ambos os sexos, e apesar de ser uma síndrome presente ao nascimento, os sinais e sintomas, em geral, só se tornam aparentes na adolescência ou na idade adulta.**OBJETIVO**: Descrever as principais manifestações clínicas decorrentes da Síndrome de Marfan. **METODOLOGIA**: Esse estudo consiste em uma revisão integrativa de literatura, realizada nos meses de maio e junho de 2023, através de buscas nas bases de dados: LILACS, BVS, SciELO. Os descritores em saúde, retirados dos Descritores em Ciências da Saúde (DeCs), foram: Síndrome de Marfan; Doenças genéticas e Sinais e Sintomas. Como critério de inclusão, apenas artigos de acesso gratuitos, em português e inglês, publicados entre 2019 e 2023. Os critérios de exclusão foram: estudos duplicados entre as bases de dados, incompletos e fora do escopo. Como resultado, apenas quatro artigos foram selecionados para compor a amostra final.**RESULTADOS E DISCUSSÃO**: Conforme estudos as principais manifestações clínicas incluem: alterações musculoesqueléticas como: estatura elevada, com biotipo longilíneo; membros longos, desproporcionais ao tronco; aracnodactilia (dedos finos e longos); lordose torácica; palato arqueado e alto; articulações hiperextensíveis; cifoescoliose; pé chato e fragilidade dos ligamentos articulares. Apresenta também alterações cardiovasculares: dilatação da crossa aórtica (decorrente de necrose medial cística); dissecção aórtica; prolapso da valva mitral, decorrente de degeneração mixomatosa; insuficiência mitral. Alterações oculares como subluxação do cristalino; glaucoma; miopia em graus elevados; catarata, bem como alterações pulmonares incluindo o pneumotórax espontâneo. Dessa forma, todas essas alterações podem levar ao desenvolvimento de complicações como a endocardite infecciosa, cardiomiopatia dilatada e deslocamento de retina, além das citadas anteriormente. **CONSIDERAÇÕES FINAIS**: A síndrome de Marfan, por ser uma doença genética não há tratamento estabelecido. Portanto, é de suma importância que o manejo do paciente que possui essa condição seja realizado por uma equipe multiprofissional com o fito de amenizar e intervir o mais breve possível nos sintomas e complicações secundárias e principalmente no diagnóstico precoce, uma vez que, por ser uma desordem hereditária do tecido conjuntivo que acometem múltiplos sistemas, sendo os principais; o musculoesquelético, o oftalmológico, especialmente o cardiovascular e o sistema nervoso central, comprometem de forma significativa a saúde e qualidade de vida do indivíduo, fazendo emergir além das complicações e sintomas clínicos, distúrbios psicológicos.

**Palavras-Chave:** Síndrome de Marfan; Doenças genéticas; Sinais e Sintomas.

**E-mail do autor principal:** neuma.medeiros@urca.br

**REFERÊNCIAS**

CANTARINO, C. W. L *et al.* Síndrome de Marfan. **ACTA MSM-Periódico da EMSM**, v. 8, n. 3, p. 145-145, 2021.

COELHO, S. G; ALMEIDA, A. G. Síndrome de Marfan revisitada–da genética à clínica. **Revista Portuguesa de Cardiologia**, v. 39, n. 4, p. 215-226, 2020.

DE AQUINO, I. P *et al*. Síndrome de Marfan e seu impacto cardiovascular: aspectos etiopatogênicos, métodos diagnósticos e condutas terapêuticas. **Brazilian Journal of Development**, p. 60327-60344, 2022.

1Enfermagem, Universidade Regional do Cariri, Iguatu-Ceará, neuma.medeiros@urca.br

2Farmácia, Universidade Federal do Pará, Belém-Pará, ayaracabral@gmail.com

3Farmacêutica, Centro Universitário Maurício de Nassau, Campina Grande-Paraíba, jo.silva00@hotmail.com

4Enfermagem, Centro Universitário do Espírito Santo, Colatina-ES, adryansouza.100.com@gmail.com

5Farmácia, Centro Universitário Unieuro, Brasília-Distrito Federal, rayane.gouvea@icloud.com

6Farmacêutico Clínico, Universidade de Brasília, Brasília-Distrito Federal, igor.farma@outlook.com

7Medicina, Faculdades Integrada Tiradentes, Jaboatão dos Guararapes-Pernambuco, idayana.life@outlook.com

8Médico, Universidade Evangélica de Goiás, Anápolis-Goiás, fabio\_nex@hotmail.com