



UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA  
CENTRO DE CIÊNCIAS DA SAÚDE  
DEPARTAMENTO DE FISIOTERAPIA  
CURSO DE FISIOTERAPIA  
TRABALHO DE CONCLUSÃO DE CURSO

VANESSA DOMINGOS MATIAS DE AMORIM

**ATUAÇÃO DA FISIOTERAPIA NA SÍNDROME DE *MARFAN*:**  
Uma revisão integrativa

João Pessoa – PB

2020

VANESSA DOMINGOS MATIAS DE AMORIM

**ATUAÇÃO DA FISIOTERAPIA NA SÍNDROME DE *MARFAN*:**

Uma revisão integrativa

Trabalho de Conclusão de Curso (TCC), sob forma de artigo, submetido a uma banca do Curso de Fisioterapia da Universidade Federal da Paraíba (UFPB), como parte dos requisitos para obtenção do grau de Bacharelado em Fisioterapia.

Orientadora: Prof. Dra. Sandra Maria Cordeiro Rocha de Carvalho.

Coorientadora: Géssika Araújo de Melo

João Pessoa – PB

2020

**Catálogo na publicação Seção de  
Catálogo e Classificação**

A524a Amorim, Vanessa Domingos Matias de.

Atuação da Fisioterapia na Síndrome de Marfan : uma revisão integrativa /  
Vanessa Domingos Matias de Amorim. - João Pessoa, 2020.  
26 f. : il.

Orientação: Sandra Maria Cordeiro Rocha de Carvalho. Coorientação:  
Géssika Araújo de Melo.  
TCC (Graduação) - UFPB/CCS.

1. Síndrome genética. 2. Alterações sistêmicas. 3. Intervenção  
fisioterapêutica. I. Carvalho, Sandra Maria Cordeiro Rocha de. II. Melo, Géssika  
Araújo de. III. Título.

UFPB/CCS

CDU 575.1(043.2)


VANESSA DOMINGOS MATIAS DE AMORIM

**ATUAÇÃO DA FISIOTERAPIA NA SÍNDROME DE MARFAN: Uma**  
revisão integrativa

Trabalho de Conclusão de Curso de Bacharelado em Fisioterapia

**Aprovado** em: João Pessoa, 10/08/2020

**COMISSÃO EXAMINADORA**



---

Profa. Dra. Sandra Maria Cordeiro Rocha de Carvalho  
(Universidade Federal da Paraíba)

**ORIENTADOR E PRESIDENTE DA BANCA**



---

Prof. Dra. Maria do Socorro Nunes Gadelha  
(Universidade Federal da Paraíba)

**MEMBRO DA BANCA**



---

Profa. Doutoranda Géssika Araújo de Melo  
Programa de Pós-Graduação de Neurociência da  
(Universidade Federal da Paraíba)

**MEMBRO DA BANCA**

João Pessoa – PB

2020

## **DEDICATÓRIA**

Dedico este trabalho a Deus, à minha avó Violeta que foi minha inspiração para fazer este curso, ao meu esposo amado, a toda a minha família que cuidou de mim e aos meus professores pelo apoio e incentivo.

## AGRADECIMENTOS

Agradeço a Deus por ter me dado forças e me capacitado para fazer este trabalho. Pois, sem Ele, eu não teria forças para isso.

Agradeço à minha orientadora Sandra Cordeiro e a co-orientadora Géssika Araújo pela atenção, cuidado e paciência a todo momento.

Agradeço ao meu esposo Jonas por cuidar de mim nos momentos de construção deste trabalho.

Agradeço também a toda a minha família. À minha mãe Valéria pela força que me deu desde o início do curso, ao meu pai José Marcos por fazer sempre o melhor que pôde para me ajudar, aos meus avós Violeta e José Ricardo e minha tia Valquíria, que mesmo distantes, sempre me entenderam, me apoiaram e me trataram com carinho.

Agradeço à minha sogra Marlene por cuidar de mim nos dias corridos.

Agradeço às minhas amigas do curso por seu companheirismo, aos meus colegas de estágio, que deixaram meus dias mais leves.

Agradeço também à professora Moema por todo aprendizado que nos passou durante o período de estágio em que passamos com ela.

Agradeço a todos os colegas, amigos e familiares que me ajudaram diretamente ou indiretamente nesta longa caminhada.

“Não só de sucesso vive o ser humano, mas da  
convicção de que nas dificuldades, podemos  
escrever os melhores textos das nossas vidas”

Augusto Cury

## **LISTA DE TABELA E FIGURA**

Figura 1: Fluxograma das informações encontradas sobre os estudos

Tabela 1: Estudos utilizados durante a construção do trabalho

## LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

AVD's – Atividades de Vida Diárias

EF – Exercício Físico

IM – Idade Média.

RM – Ressonância Magnética

SM – Síndrome de *Marfan*

TA – Treino Aeróbico

TM – Tomografia Computadorizada

TR – Treino Resistido

# ATUAÇÃO DA FISIOTERAPIA NA SÍNDROME DE *MARFAN*:

## Uma revisão integrativa

### RESUMO

A Síndrome de *Marfan* (SM) é uma doença autossômica dominante, de origem genética e hereditária, que atinge o tecido conjuntivo por meio do gene fibrilina 1 (FBN1), o qual está localizado no cromossomo 15. Devido à sua ampla distribuição pelo corpo, a mutação desse gene pode causar acometimentos em diversos sistemas, como manifestações esqueléticas, anormalidades cardíacas, distúrbios visuais, entre outros. O presente estudo buscou analisar a atuação do profissional fisioterapeuta no tratamento e prevenção de agravos em indivíduos com SM. Tratou-se de uma revisão integrativa da literatura sobre os aspectos gerais da SM e os recursos terapêuticos utilizados no atendimento fisioterapêutico. Foram utilizadas as bases de dados *PubMed*, *Lilacs*, *SciELO*, *Science Direct* e *Google Scholar*. Os critérios de inclusão foram: estudos em português, inglês e espanhol, estudos na íntegra e estudos publicados durante o período de junho a julho de 2020. Os critérios de exclusão foram: estudos não relacionados ao tema e estudos repetidos nas bases de dados. Após o critério de elegibilidade, permaneceram 18 artigos. A maioria dos estudos foi publicada no ano de 2017. Os relatos de caso representaram a maioria dos estudos, com o propósito de evidenciar a eficácia, aplicabilidade e benefícios do tratamento. O conhecimento da doença e as características individuais são de suma importância para a realização do diagnóstico, tratamento e acompanhamento adequados. O tratamento fisioterapêutico inicia-se a partir da avaliação fisioterapêutica, a fim de encontrar desordens musculoesqueléticas, articulares e posturais. A indicação correta dos exercícios físicos para os indivíduos com SM, por meio da fisioterapia, tem a finalidade de promover uma série de benefícios, como reduzir as dores musculoesqueléticas, aumentar a resistência cardiopulmonar e vascular, proteger e dar estabilidade às articulações, aperfeiçoar a postura, melhorar a realização das atividades de vida diárias (AVD's). Portanto, de uma forma geral, o levantamento realizado enfatiza que a prática dos exercícios físicos, com o acompanhamento adequado do fisioterapeuta, irá contribuir com uma melhor qualidade de vida e aumento da sua expectativa nessa população.

**Palavras-chave:** Síndrome genética. Alterações sistêmicas. Intervenção Fisioterapêutica.

## PHYSIOTHERAPY PERFORMANCE IN MARFAN SYNDROME:

An integrative review

### ***ABSTRACT***

Marfan Syndrome (MS) is an autosomal dominant, genetic and hereditary disease that reaches the connective tissue through the fibrillin 1 (FBN1) gene, which is located on chromosome 15. Due to its wide distribution throughout the body, mutation of this gene can cause attacks in several systems, such as skeletal manifestations, cardiac abnormalities, visual disturbances and others. The present study intent to analyze the role of the physical therapist in the treatment and prevention of injuries in individuals with MS. It was an integrative review of the literature on the general aspects of MS and the therapeutic resources used in the physiotherapeutic care. The database was PubMed, Lilacs, SciELO, Science Direct and Google Scholar. The inclusions criteria were: studies in Portuguese, English and Spanish, complete studies and studies published during the period from June to July 2020. The exclusions criteria were: studies not related to the topic and studies repeated in the databases. After the eligibility criteria, 18 articles remained. The publication of most of the studies was in 2017. The case studies represented the majority of studies, with the purpose of evidencing the effectiveness, applicability and benefits of treatment. Knowledge of the disease and the individual characteristics is very important for the diagnosis, adequate treatment and attendance. Physiotherapeutic treatment begins from the physical therapy evaluation, in order to find musculoskeletal disorders, articular and postural. The correct recommendation of physical exercises for individuals with MS, through physical therapy, has the purpose of promote a series of benefits, how to reduce musculoskeletal pain, increase cardiopulmonary and vascular resistance, protect and give stability to joints, improve posture, improve performance activities of daily living. Therefore, in general, the study realized emphasizes that practice of exercises physical therapists with the appropriate accompaniment by the physiotherapist will contribute for better quality of life and increased life expectations in this population.

**Keywords:** Genetic syndrome. Systemic changes. Physical therapy intervention.

## SUMÁRIO

<b>1 INTRODUÇÃO .....</b>	<b>11</b>
<b>2 METODOLOGIA.....</b>	<b>13</b>
<b>3 RESULTADOS .....</b>	<b>14</b>
<b>4 DISCUSSÃO .....</b>	<b>18</b>
4.1 QUADRO CLÍNICO .....	18
4.2 DIAGNÓSTICO.....	19
4.3 TRATAMENTO FISIOTERAPÊUTICO .....	20
<b>5 CONCLUSÃO.....</b>	<b>23</b>

## 1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Marfan (SM) recebeu esse nome devido ao pediatra Antoine Bernard-Jean Marfan, que fez o relato do primeiro caso da doença, em 1896. Caracteriza-se como uma doença autossômica dominante, de origem genética e hereditária, que atinge o tecido conjuntivo através do gene fibrilina 1 - FBN1 (PERES et al., 2016; BEHR et al., 2019; BARBER, 2017; CHILD, 2017). O FBN1 está localizado no cromossomo 15. Devido à sua ampla distribuição pelo corpo, a mutação desse gene pode causar acometimentos em diversos sistemas, como, por exemplo, manifestações esqueléticas, anormalidades cardíacas, distúrbios visuais, entre outros (PERES et al., 2016; MARTINS e GARDENGUI, 2019).

Os indivíduos com SM podem apresentar uma série de anormalidades físicas, que podem ser de manifestações leves, como, por exemplo, ter os membros alongados e estatura alta, a graves, como as anormalidades cardíacas. Este último é considerado o quadro mais grave da doença, podendo trazer o risco de morte ao indivíduo (LIMA et al., 2018; BARBER, 2017; TEMPLES et al., 2017; BENNINGHOVEN et al., 2017; VANEM, 2018; PERES et al., 2016). Muitos indivíduos podem apresentar quadros de desnutrição, depressão, ansiedade ou diversos outros distúrbios (LIMA et al., 2018). Devido ao amplo quadro clínico apresentado, é importante que esses indivíduos sejam acompanhados por uma equipe multiprofissional com médico, enfermeiro, psicólogo, fisioterapeuta, nutricionista e assistente social (LIMA et al., 2018; BENNINGHOVEN et al., 2017; FRANKEN e MULDER, 2018; VEIGA-FERNÁNDEZ et al., 2019; TEMPLES et al., 2017; BARBER, 2017).

Nesse sentido, as terapias médicas e cirúrgicas estão auxiliando na melhora da expectativa de vida dos indivíduos com a síndrome (BENNINGHOVEN et al., 2017; VANEM et al., 2018; FRANKEN e MULDER, 2018; TEMPLES et al., 2017). Isso significa que, com os métodos aprimorados de cirurgias, terapia medicamentosa e os tratamentos físicos conservadores e psicológicos, a expectativa de vida dessa população aumentou consideravelmente nos últimos anos (BENNINGHOVEN et al., 2017; LIMA et al., 2018; CIPRIANO et al., 2011; FRANKEN e MULDER, 2018; VEIGA-FERNÁNDEZ, 2019; TEMPLES et al., 2017).

Em relação ao tratamento fisioterapêutico, busca-se prevenir disfunções futuras e melhorar a aptidão física como um todo, através da promoção do alívio da falta de ar e redução do cansaço, reduzir dores e outros desconfortos musculoesqueléticos, através do treinamento físico integral (MARTINS e GARDENGUI, 2019; BENNINGHOVEN, et al.,

2017; SIRAJUDEEN, 2020). Ou seja, as sessões de fisioterapia devem ser voltadas ao bem-estar geral do indivíduo, a fim de alcançar estabilidade, controle e proteção das articulações, aperfeiçoar a postura, fortalecer os grupos musculares, aumentar a resistência cardiopulmonar e melhorar outros sintomas da doença (MARTINS e GARDENGHI, 2019; MAS-STACHURSKA et al., 2017; LIMA et al., 2018; KOHNS, 2017). Porém, antes de iniciar o tratamento é importante levar em consideração a necessidade de cada indivíduo e realizar as recomendações, para depois instruir o tratamento com o tempo e a intensidade adequados (BARBER, 2017; LIMA et al., 2018).

A importância de se fazer a prescrição correta de Exercícios Físicos (EF) deve-se ao fato de que muitos indivíduos apresentam certas limitações para a prática. Além disso, cada pessoa com SM, provavelmente, irá apresentar um quadro clínico diferente. Isso significa que alguns indivíduos irão apresentar maior fragilidade e comprometimento físico do que outros com a mesma doença. Em consequência disso, eles também apresentarão necessidades diferentes para o seu tratamento. Portanto, a tomada da decisão em relação aos exercícios para os indivíduos com SM deve ser realizada por um profissional capacitado e que adapte a prática das atividades ao mesmo (LIMA et al., 2018). Em razão disso, neste estudo, o foco será no acompanhamento fisioterapêutico a estes indivíduos.

O presente estudo buscou analisar a atuação da fisioterapia no tratamento e prevenção de agravos em indivíduos com SM. Propõe-se, ainda, auxiliar na condução do tratamento aos indivíduos com SM, por meio do olhar da fisioterapia, para auxiliar na tomada da decisão clínica. Assim, buscou-se por meio de uma revisão integrativa avaliar pontos importantes, como os métodos para diagnosticar a doença, os benefícios dos exercícios físicos para esses indivíduos, os possíveis quadros clínicos, a importância de um acompanhamento multiprofissional e outras possibilidades terapêuticas.

## 2 METODOLOGIA

O presente estudo tratou-se de uma revisão integrativa sobre os aspectos gerais da Síndrome de Marfan e os recursos terapêuticos utilizados na fisioterapia para o seu tratamento. Desta forma, realizou-se uma pesquisa nas bases de dados da *PubMed*, *Lilacs*, *Scielo*, *Science Direct* e *Google Scholar* com os seguintes descritores: “Síndrome de Marfan” AND “Fisioterapia” e “Síndrome de Marfan” AND “Acompanhamento fisioterapêutico”. Os mesmos descritores foram pesquisados em inglês e espanhol, entre os anos de 2016 ao ano de 2020.

Os critérios utilizados para incluir os artigos na pesquisa foram: estudos relacionados ao tema, estudos em português, inglês e espanhol, estudos na íntegra, estudos longitudinal ou transversal e estudos publicados entre 2016 e 2020.

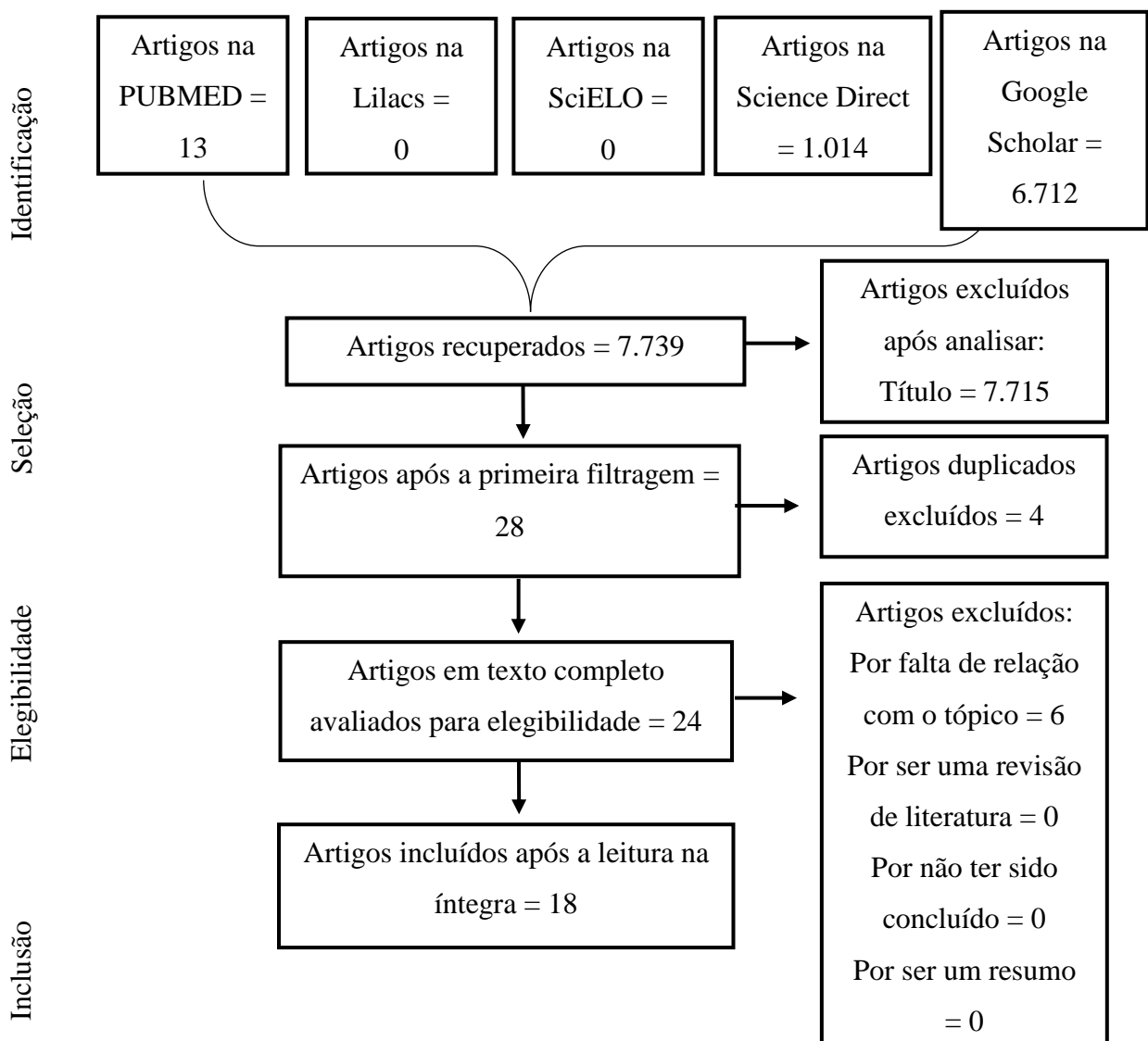
A busca nas bases de dados foi realizada por uma avaliadora, que fez a primeira filtragem com base na análise do título e resumo dos estudos. Após a leitura na íntegra, foram excluídos os artigos não relacionados ao tema e estudos repetidos encontrados nas bases de dados. Por fim, 18 artigos permaneceram na seleção final.

Foi preenchida uma ficha de leitura e resumo no texto, com a finalidade de separar as informações mais importantes, contendo autor e ano de publicação, objetivos, amostra, instrumentos ou técnicas de avaliação, protocolos de tratamento, tempo de tratamento e conclusão.

### 3 RESULTADOS

Após a busca com descritores predeterminados, foram encontrados 7.739 estudos, a partir do somatório das bases de dados *PubMed*, *Science Direct* e *Google Scholar*. Não foram encontrados artigos no *Lilacs* e *SciELO*. Após o critério de elegibilidade, permaneceram 18 artigos. As informações encontradas referentes aos estudos estão expostas no fluxograma a seguir (Figura 1).

Figura 1: Fluxograma das fases da revisão de acordo com os critérios do PRISMA.



A maioria dos estudos foi publicada no ano de 2017. Destes, 10 corresponderam a estudos de caso, dois eram relacionados ao tratamento, três foram relacionados ao diagnóstico, um a ensaio clínico, um estudo observacional e um relatou os sinais e sintomas. Os relatos de caso representaram a maioria dos estudos, com o propósito de evidenciar a eficácia, aplicabilidade e benefícios do tratamento.

Quanto às principais temáticas abordadas nos estudos, destacaram-se os exercícios de leve à moderada intensidade, dando preferência aos exercícios estáticos como o treino em bicicleta ergométrica e a isometria ou de exercícios dinâmicos de intensidade leve. As informações gerais referentes aos 18 estudos utilizados encontram-se resumidas na **Tabela 1**.

Tabela 1: Estudos utilizados durante a construção do trabalho.

<b>Autor/ Ano de publicação</b>	<b>Objetivos</b>	<b>Amostra</b>	<b>Instrumentos de avaliação</b>	<b>Protocolo de tratamento</b>	<b>Conclusão</b>
<b>MARTINS; GARDENGUI, 2019</b>	Descrever o desempenho de um paciente com SM, portador de CDI	01 homem 20 anos	Cintilografia; Teste ergométrico.	TR e TA. 3 sessões semanais, após período de adaptação, foram acrescentadas mais duas sessões semanais, durante 1 ano. Intercalando os dias entre TR e TA	Com a aplicação de uma atividade física correta e orientada, conseguem-se bons resultados. A melhora na qualidade e no quadro clínico é vista como um fator importante para o aumento da expectativa de vida
<b>MAS-STACHURSCK et al., 2017</b>	Avaliar o impacto do exercício dinâmico sobre a cardiomiopatia na SM	Camundongos 4 meses	Ecocardiografia e histologia	Treinamento em esteira realizados 5 dias por semana, durante 5 meses; A velocidade e inclinação da esteira e a duração do treinamento eram progressivamente aumentados	O exercício melhora a função ventricular, perfusão tecidual, diminui a pressão arterial e reduz a inflamação crônica de baixo grau.
<b>KOHNS, 2017</b>	Avaliar os sintomas e qualidade de vida do paciente com SM após intervenção na coluna	01 homem 35 anos	Teste de força muscular; RM lombar; EVA; EQV	Intervenção através de injeção	O paciente relatou mais de 50% de melhora nos sintomas da perna.
<b>CHILD, 2017</b>	Expor as possíveis manifestações não cardíacas em Marfan	(cada estudo apresentou amostras diferentes)	(cada estudo apresentou métodos diferentes de avaliação)	Exercícios de alongamento, exercícios para o assoalho pélvico	Endocardite, distúrbio visual, escoliose, espondilolistese, aspectos reumatológicos, etc.
<b>LIMA et al., 2018</b>	Relatar os benefícios que o EF proporciona a pacientes com a SM	(cada estudo apresentou amostras diferentes)	RM; Teste máximo no ciclo ergômetro; Avaliação do ciclo ventilatório máximo e	Exercício de leve a moderada intensidade, estáticos ou dinâmicos leves	Os benefícios variam desde a melhora funcional de anomalias até o diagnóstico e à prevenção

			volume ventilatório forçado; Avaliação da força muscular através de aparelho isocinético; Ecocardiografia; Antropometria		
<b>SURESH et al., 2016</b>	Avaliar dos parâmetros espinhais e pélvicos em pacientes com SM afetados com escoliose	25 homens e 19 mulheres; Idade média de 20 anos	Radiografia	Foram observadas as radiografias da coluna vertebral de cada indivíduo	A incidência pélvica afeta as curvaturas sagitais da coluna torácica e lombar em pacientes com SM
<b>BARBER, 2017</b>	Apresentar os sinais e sintomas da SM	População com SM do Reino Unido	-	-	O nível de gravidade vai diferir em cada pessoa afetada
<b>PALMISANI et al., 2019</b>	Identificar a confiabilidade de diferentes dispositivos na correção da coluna relacionadas à SM	21 pacientes; Ambos os sexos Idades variadas	Critério de Ghent e pacientes que realizaram artrodese	Revisão retrospectiva de pacientes em uma única instituição, por 17 anos.	Os parafusos podem garantir uma melhor correção das deformidades
<b>BENNINGHOVEN et al., 2017</b>	Alcançar o melhor suporte das capacidades dos pacientes em relação a aspectos físicos, psicológicos e sociais	Um grupo com 8 pessoas e outro grupo com 10 pessoas; Ambos os sexos; Idade média de 46,7 anos	Avaliação psicológica; Avaliação da potência máxima em bicicleta ergométrica	Intervenção durante 3 semanas, para avaliar o bem-estar mental. Foram repetidas 1 ano após o final do programa	Melhoraram quase todos os aspectos psicológicos e físicos, pois se beneficiaram em termos de aptidão física, qualidade de vida relacionada à saúde e bem-estar psicológico
<b>VANEM et al., 2019</b>	Explorar as características clínicas durante 10 anos na coorte norueguesa de SM	105 indivíduos; 48 sobreviventes; Ambos os sexos; A IM dos sobreviventes foi de 51 anos para as mulheres e 41 para os homens	Ecocardiografia transtorácica; RM; TC	Acompanhamento dos indivíduos com SM por 10 anos	O conhecimento da incidência e manifestações ao longo da vida é importante para o diagnóstico, tratamento e acompanhamento de pacientes com SM
<b>VANEM et al., 2018</b>	Acompanhar a população com SM e apresentar as razões de mortalidade dos indivíduos	84 indivíduos; 47 sobreviventes; Ambos os sexos; A IM dos sobreviventes foi de 73 anos para as mulheres e 63 para os homens	Foram utilizados os atestados de óbito e registros médicos, após 10 a 12 anos, para fazer o acompanhamento dos pacientes	Acompanhamento dos pacientes e as formas de tratamento através do uso de betabloqueadores e/ou cirurgia	A expectativa de vida é reduzida nesta coorte de SM comparada à população norueguesa saudável

<b>FRANKEN; MULDER, 2018</b>	Apresentar as formas de tratamento médico, tratamento cirúrgico, gravidez e exercícios.	(cada estudo apresentou amostras diferentes)	RM; Ecocardiografia; Betabloqueadores	Tratamento médico através de betabloqueadores e cirurgia profilática	Os pacientes devem evitar esforço no máximo de capacidade, esportes competitivos, esportes de contato e esportes isométricos
<b>PERES et al., 2016</b>	Comparar recuperação da FC e resposta cronotrópica obtida por reserva cardíaca em SM submetido a exercício submáximo	13 pacientes com SM que estavam fazendo uso de betabloqueador; Ambos os sexos	Ecocardiograma; Teste ergométrico em bicicleta ergométrica	Exercício submáximo limitado por 85-90%	Pacientes com SM apresentaram redução da recuperação da frequência cardíaca e déficit cronotrópico após tratamento submáximo. Essas mudanças são sugestivas de disfunção autonômica
<b>SIRAJUDEEN., 2020</b>	Apresentar intervenções precoces e a longo prazo prevenir lesões e promover aptidão física	01 menino 7 anos	Escore de Beighton; Teste de Walker-Murdock; Teste de Steinberg	Exercícios de controle cinético (20-30 repetições lentas por sessão), 3 sessões por semana, durante 6 semanas	A reabilitação precoce foi discutida para iniciar as intervenções do exercício o mais cedo para evitar complicações.
<b>VEIGA-FERNÁNDEZ, 2019</b>	Apresentar relatos de caso pré e pós-natal de SM e a importância da realização de exames periódicos durante a gestação	SM neonatal	Ecocardiograma	Tratamento através do medicamento Captopril	Exames periódicos de ultrassom devem ser realizados, e programados para avaliar a função cardíaca fetal.
<b>BEHR et al., 2019</b>	Apresentar a incidência da SM e anomalias cardíacas em pacientes com deformidades no pectus	241 pacientes de pediatria; Ambos os sexos	Ecocardiograma; Índice de Haller; Resultados genéticos	Foram analisados registros médicos dos pacientes, durante 7 anos	Mais de 5% dos pacientes com queixa principal de deformidade do pectus terão diagnóstico de SM
<b>TEMPLOS et al., 2017</b>	Apresentar um relato de caso, importância de identificar precocemente a SM e o seu prognóstico	01 adolescente; Sexo masculino 14 anos	Ecocardiografia; Exame oftalmológico; Critério de Ghent	Tratamento através de betabloqueador	A identificação e o encaminhamento ao cardiologista podem dobrar o tempo de vida útil do paciente
<b>FLÓREZ et al., 2018</b>	Determinar os efeitos do exercício físico em pacientes com SM	(cada estudo apresentou amostras diferentes)	-	Foram utilizados artigos científicos, durante 16 anos	O exercício de alta intensidade é um alto risco de óbito em pacientes com SM

Legenda: SM: Síndrome de Marfan; RM: Ressonância magnética; TM: Tomografia computadorizada; TR: Treino resistido; TA: Treino aeróbico EF: Exercício físico IM: Idade média.

## 4 DISCUSSÃO

O objetivo do trabalho tem enfoque na atuação fisioterapêutica, ou seja, no tratamento aos indivíduos com SM, trazendo uma visão geral sobre o quadro clínico, diagnóstico e tratamentos, conforme as informações obtidas na revisão atual.

### 4.1 QUADRO CLÍNICO

Dentre as manifestações esqueléticas mais comuns na SM, tem-se a escoliose, que afeta cerca de 60% dos indivíduos (CHILD, 2017). Além disso, outras manifestações também podem ocorrer, como a junção toracolombar, *pectus excavatum*, *pectus carinatum*, aracnodactilia, espondilolistese, pés planos e hiperlaxidade, que é um distúrbio que permite ao indivíduo realizar movimentos com amplitudes maiores do que o normal (CHILD, 2017; BARBER, 2017; PALMISANI et al., 2019; LIMA et al., 2018; TEMPLOS et al., 2017; BEHR et al., 2019; CIPRIANO et al., 2011; VEIGA-FERNÁNDEZ, 2019; SURESH et al., 2016).

No tocante às manifestações oculares, as mais predominantes são a miopia, o deslocamento da lente, desprendimento de retina, glaucoma e estrabismo (TEMPLOS et al., 2017; LIMA et al., 2018; BARBER, 2017; CHILD, 2017). Também podem ocorrer anormalidades cardíacas, as quais costumam ser as manifestações mais graves nesses indivíduos, como por exemplo, os defeitos da válvula cardíaca, insuficiência cardíaca congestiva, aneurisma e dissecção da aorta (VEIGA-FERNÁNDEZ, 2019; TEMPLOS et al., 2017; CHILD, 2017; LIMA et al., 2018; BARBER, 2017; FRANKEN e MULDER 2018).

Outras características que os indivíduos com SM possuem comumente são o corpo magro e alto, membros longos e desproporcionais e frouxidão ligamentar (BARBER 2017; CHILD, 2017). A dificuldade de aprendizagem também pode estar presente em algumas pessoas com essa síndrome (BARBER, 2017; CHILD, 2017).

No caso da SM infantil ou neonatal, a gravidade desta doença é ainda maior, com um índice alto de mortalidade até os dois anos de idade, cerca de 73,68% durante os primeiros 15 meses após o nascimento (VEIGA-FERNÁNDEZ, 2019). Os mais afetados podem ser diagnosticados no primeiro ano de vida ou logo após o nascimento. O mapeamento genético pode ser oferecido aos pais e o diagnóstico precoce pode contribuir para o tratamento rápido e

eficiente da criança (CHILD, 2017; FRANKEN e MULDER, 2018; SIRAJUDEEN, 2020; VEIGA-FERNÁNDEZ, 2019; LIMA et al., 2018).

## 4.2 DIAGNÓSTICO

O diagnóstico precoce é imprescindível para determinar um tratamento eficaz o mais rápido possível. Para diagnosticar a SM são utilizados: o critério de Ghent, os testes genéticos, critérios radiológicos e clínicos (VEIGA-FERNÁNDEZ, 2019; FRANKEN e MULDER 2018; TEMPLOS et al., 2017). Os critérios de Ghent são vistos como uma avaliação fenotípica, ele é um tipo de questionário em que são avaliados os sistemas musculoesquelético, cardiovascular, pulmonar, ocular e tegumentos, além de história familiar, contendo critérios de maior e menor prevalência (MARTINS e GARDENGUI, 2019; FRANKEN e MULDER, 2018; VEIGA-FERNÁNDEZ, 2019; TEMPLOS et al., 2017; BEHR et al., 2019).

Como critérios radiológicos, podem ser utilizados: a ecocardiografia, ressonância magnética, radiografia e tomografia, a fim de encontrar anormalidades cardíacas, ósseas ou respiratórias (LIMA et al., 2018; MAS-STACHURSKAR et al., 2017; VEIGA-FERNÁNDEZ, 2019; KHONS, 2017; LIMA et al., 2018). Em relação ao mapeamento genético, muitas vezes os indivíduos não conseguem realizar devido ao alto custo (MARTINS e GARDENGUI, 2019). Existem, ainda, alguns testes utilizados para auxiliar no diagnóstico, que são os testes de *Walker-Murdoch* e o de *Steinberg*. No teste de *Walker-Murdoch* o indivíduo segura o pulso, usando o dedo mínimo e o polegar da mão oposta, o teste é considerado positivo quando os dois dedos conseguem sobrepor o pulso (SIRAJUDEEN, 2020). No teste de *Steinberg*, também chamado de sinal do polegar, o indivíduo deve dobrar o polegar e fechar o punho, o teste é considerado positivo quando o polegar fica estendido sobre a palma da mão (SIRAJUDEEN, 2020).

A maioria dos casos é diagnosticada após o nascimento, por isso costuma ser a forma mais grave da SM, pois, a maioria dos indivíduos morrem de insuficiência cardíaca congestiva nos primeiros dois anos de idade. As altas taxas de mortalidade estão ligadas ao início precoce da SM e devido à dificuldade diagnóstica no período perinatal (VEIGA-FERNÁNDEZ, 2019).

Após o diagnóstico da síndrome, os indivíduos são encaminhados para o tratamento adequado para sua condição, que pode ser de forma medicamentosa (FRANKEN e MULDER, 2018), através de betabloqueadores, o tratamento cirúrgico (para condições

esqueléticas mais graves, como escoliose de alto grau e tórax *pectus carinatum*), tratamentos conservadores, como a fisioterapia (por meio de exercícios para tratamentos de diferentes distúrbios físicos) e o acompanhamento psicológico (PERES et al., 2016; TEMPLOS et al., 2017; BENNINGHOVEN et al., 2017; VANEM, 2018; CHILD, 2017; PALMISANI et al., 2019; FRANKEN e MULDER, 2018).

#### 4.3 TRATAMENTO FISIOTERAPÊUTICO

As alterações musculoesqueléticas, antropométricas e cardíacas reduzem a capacidade funcional desses indivíduos. O fisioterapeuta se mostra um importante profissional para acompanhá-los, desempenhando um papel integral na prescrição e monitorização de exercícios físicos adequados para estes indivíduos (TEMPLOS et al., 2017; PERES et al., 2016; MAS-STACHURSKA et al., 2017).

Inicialmente, é preciso realizar a avaliação fisioterapêutica do paciente. Para isso, podemos realizar alguns testes, como o teste de força muscular para avaliar a capacidade da musculatura. Além disso, o teste ergométrico, em bicicleta ergométrica, é capaz de medir os parâmetros cardiológicos do paciente, e também se pode utilizar a Escala Visual Analógica (EVA) para mensurar o grau de dor, além da Escala de Qualidade de Vida (QV), como também, utilizar exames complementares (PERES et al., 2016; MARTINS e GARDENGUI, 2019). Em outras palavras, é necessário fazer o exame físico completo do paciente e utilizar os exames de imagem, quando for possível, para saber quais atividades físicas podem ser aplicadas a ele, já que o nível de gravidade da SM difere de pessoa para pessoa (CIPRIANO et al., 2011; KOHNS, 2017; MARTINS e GARDENGHI, 2019; PERES et al., 2016).

As orientações a estes indivíduos são imprescindíveis, como, por exemplo, evitar esportes de contato ou competitivos, como o futebol e o *rugby*, exercícios dinâmicos de alta intensidade e evitar esforços no máximo da capacidade. Essas orientações reduzem as chances de lesões durante a prática das atividades e não sobrecarregarem as articulações (MARTINS e GARDENGUI, 2019; LIMA et al., 2018). Por outro lado, a não recomendação para certos exercícios e/ou esportes não pode ser confundida com a ausência da prática de exercícios físicos (LIMA et al., 2018). Pois, estudos nos mostram que a aplicação correta dos exercícios, com o acompanhamento de um profissional adequado, é possível ter bons resultados (SIRAJUDEEN, 2020; MAS-STACHURSKA, 2017; LIMA et al., 2018).

O acompanhamento fisioterapêutico para crianças e adolescentes diagnosticados com SM é também indispensável, a fim de prevenir complicações musculoesqueléticas e outras

manifestações ao longo da vida (LIMA et al., 2018). Desde pequenas, essas crianças devem ser orientadas em relação às posturas de repouso, evitando posturas que podem levar à frouxidão ligamentar, como também evitar esportes de impacto, que são frequentes nessas fases. Elas devem ser conduzidas às atividades adequadas para sua idade e condição de saúde, como exercícios de equilíbrio, coordenação, estabilidade funcional e treino de força muscular (CHILD, 2017; SIRAJUDEEN, 2020; LIMA et al., 2018).

Nos casos de SM neonatal, é de extrema importância que haja um acompanhamento multiprofissional para a mãe e o bebê. Para isso, é preciso avaliar a função cardíaca fetal durante a gestação, através de exames de ultrassom, que devem ser realizados periodicamente (VEIGA-FERNÁNDEZ et al., 2019).

Outro ponto que o fisioterapeuta pode focar é na prevenção dos agravos, através das orientações posturais. Orientar para que se evite o máximo da sua amplitude de movimento articular, devido ao aumento de frouxidão ligamentar nesses indivíduos, o que pode levar a uma hipermobilidade da articulação, sendo contraindicado (KOHNS, 2017; SIRAJUDEEN, 2020). Neste caso, além das orientações, o fisioterapeuta pode prescrever o uso de órteses como suportes, para tentar manter a postura estável. Mais uma opção de tratamento é o fortalecimento dos músculos corporais juntamente ao treino cardiopulmonar, em que podem ser realizados os treinos em bicicleta ergométrica, caminhadas em esteiras, entre outros (KOHNS, 2017).

A prescrição correta de exercícios físicos é de suma importância para todos os indivíduos com SM, trazendo diversos benefícios, como melhora na realização das AVD's e na qualidade vida, como um todo (MARTINS e GARDENGUI, 2019). Além disso, estes são fatores importantes que podem contribuir para o aumento da expectativa de vida nessa população, desde que o tratamento seja colocado em execução de forma apropriada, tanto pelo profissional de saúde, como pelo indivíduo (LIMA et al., 2018; MARTINS e GARDENGHI, 2019; FLÓREZ et al., 2018).

Assim, é possível observar que o conhecimento da doença é importante para a realização do diagnóstico, tratamento e acompanhamento adequados dos indivíduos com SM, para reduzir as limitações ou mesmo prevenir outros distúrbios, em qualquer idade (VANEM et al., 2019; FRANKEN e MULDER, 2018; FLÓREZ et al., 2018).

Notou-se uma escassez de estudos relacionados diretamente com a atuação fisioterapêutica no atendimento aos indivíduos com SM. Assim, foi necessário incluir estudos voltados a outras especificidades, como o acompanhamento médico, psicológico, nutricional,

e outros, os quais apresentam sua devida importância, já que esses indivíduos necessitam de um acompanhamento realizado por diversos profissionais de saúde.

## 5 CONCLUSÃO

O estudo realizado propôs analisar a atuação da Fisioterapia no tratamento e prevenção de agravos em indivíduos com Síndrome de Marfan para que por meio dessa investigação na literatura, ampliasse a tomada de decisões frente à intervenção fisioterapêutica no cotidiano dos indivíduos acometidos por essa síndrome genética.

Com esse propósito, buscou-se por meio de uma revisão integrativa, avaliar pontos importantes que melhor fomentasse a pesquisa em foco, como os métodos para diagnosticar a doença, os benefícios dos exercícios físicos para esses indivíduos, os possíveis quadros clínicos, a importância de um acompanhamento multiprofissional e outras possibilidades terapêuticas.

Portanto, após levantamento realizado, apresentamos um recorte dos principais achados publicados nos últimos anos relacionados à atuação fisioterapêutica na SM. A finalidade deste trabalho foi auxiliar os fisioterapeutas nas tomadas de decisão clínica acerca do acompanhamento adequado a indivíduos com SM.

A prescrição e orientação em relação aos exercícios para indivíduos com SM devem ser adequadas devido ao alto risco de óbito que os exercícios e esportes de alta intensidade podem oferecer. Deste modo, de acordo com a literatura utilizada, exercícios dinâmicos de leve à moderada intensidade ou exercícios dinâmicos, mostraram-se os mais convenientes para os indivíduos com Síndrome de Marfan. Por isso, os exercícios devem ser guiados e prescritos por um profissional adequado, a fim de trazer uma melhor qualidade de vida, podendo contribuir inclusive no aumento da expectativa de vida dos indivíduos. Sendo assim, o fisioterapeuta mostra-se um profissional de extrema importância tanto na prevenção de agravos como na redução de comorbidades nessa população.

## REFERÊNCIAS

- BARBER, C. Rare health conditions 6: FG syndrome, Turner syndrome and Marfan syndrome. **British Journal of Healthcare Assistants**, v. 11, n. 11, p. 530-533, 2017.
- BEHR, C. A. et al. The incidence of Marfan syndrome and cardiac anomalies in patients presenting with pectus deformities. **Journal of pediatric surgery**, v. 54, n. 9, p. 1926-1928, 2019.
- BENNINGHOVEN, D. et al. Inpatient rehabilitation for adult patients with Marfan syndrome: an observational pilot study. **Orphanet journal of rare diseases**, v. 12, n. 1, p. 1-9, 2017.
- CHILD, A. H. Non-cardiac manifestations of Marfan syndrome. **Annals of cardiothoracic surgery**, v. 6, n. 6, p. 599, 2017.
- CIPRIANO, Graziella França Bernardelli et al. Avaliação antropométrica e músculo esquelética de pacientes com síndrome de Marfan. **Revista Brasileira de Fisioterapia**, v. 15 n. 4, 2011
- FLÓREZ, L. M. V. et al. Efectos del ejercicio físico en pacientes con síndrome de Marfán (revisión documental 2000-2016). **Duazary: Revista internacional de Ciencias de la Salud**, v. 15, n. 3, p. 325-336, 2018.
- KOHNS, D. J. Interventional Spine Considerations for Dural Ectasia in a Patient With Marfan Syndrome. **American journal of physical medicine & rehabilitation**, v. 97, n. 1, p. e6-e8, 2018.
- LIMA, R. S. et al. Exercício físico em pacientes com Síndrome de Marfan: benefícios, implicações e recomendações. **Revista Eletrônica Saúde e Ciência**, v. 8, n. 2, p. 15-24.
- MARTINS, L.; GARDENGHI, G. Efeito de um programa de reabilitação cardiovascular em um indivíduo com síndrome de Marfan e cardiodesfibrilador implantável. **Arquivos Brasileiros de Cardiologia**, v. 98, n. 4, p. e71-e73.
- MAS-STACHURSKA, A. et al. Cardiovascular benefits of moderate exercise training in Marfan syndrome: insights from an animal model. **Journal of the American Heart Association**, v. 6, n. 9, p. e006438, 2017.
- MEDEIROS, Wladimir Musetti et al. Efeito de um programa de exercício físico em portador da Síndrome Marfan com disfunção ventricular. **Arquivos Brasileiros de Cardiologia**, v. 98, n. 4, p. e70-e73, 2012.
- FRANKEN, R.; MULDER, B. J. M. Marfan Syndrome: A Cardiovascular Perspective. **Diagnosis and Management of Adult Congenital Heart Disease**. Churchill Livingstone, 2011. p. 459-463.
- PALMISANI, M. et al. Surgical treatment of spinal deformities in Marfan syndrome: Long-term follow-up results using different instrumentations. **Journal of craniovertebral junction & spine**, v. 10, n. 3, p. 172, 2019.

PERES, P. et al. Recuperação anormal da frequência cardíaca e resposta cronotrópica deficiente após exercício submáximo em pacientes jovens com síndrome de Marfan. **Cardiologia nos Jovens**, v. 26, n. 7, p. 1274-1281, 2016.

SIRAJUDEEN, M. S.. Physical Therapy Management for Child with Generalized Joint Hypermobility. **Majmaah Journal of Health Sciences**, v. 8, n. 1, p. 113-119, 2020.

SURESH, S.; MARGALIT, A.; SPONSELLER, P. D. Evaluating the sagittal spinal and pelvic parameters in Marfan syndrome patients affected with scoliosis. **The Spine Journal**, v. 16, n. 4, p. S84-S85, 2016.

TEMPLES, H. S. et al. Marfan Syndrome (MFS): Visual Diagnosis and Early Identification. **Journal of Pediatric Health Care**, v. 31, n. 5, p. 609-617, 2017.

VANEM, T. T. et al. Marfan syndrome: Evolving organ manifestations—A 10-year follow-up study. **American Journal of Medical Genetics Part A**, v. 182, n. 2, p. 397-408, 2020.

VANEM, T. T. et al. Survival, causes of death, and cardiovascular events in patients with Marfan syndrome. **Molecular genetics & genomic medicine**, v. 6, n. 6, p. 1114-1123, 2018.

VEIGA-FERNÁNDEZ, A. et al. Perinatal diagnosis and management of early-onset Marfan syndrome: case report and systematic review. **The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine**, v. 33, n. 14, p. 2493-2504, 2020.