


SÍNDROME DE MARFAN: UMA REVISÃO INTEGRATIVA SOBRE AS CONTRIBUIÇÕES DA FISIOTERAPIA

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.005112518036>

Data de aceite: 11/06/2025

Alécia Pereira Moraes

Lays Evellyng Lima Santos

Alysson de Sousa Santos

Vitória Martins de Araújo

João Victor Coelho dos Santos

Letícia Maria Mendes Felício

Fernanda Dionara Alves Santos

Deysiane Parente do Nascimento

Lucilene Gomes Filha

Yanne Alixandre da Silva Moreira

Jherlys de Araújo Teixeira

Tatianny Alves de França

nas bases de dados PubMed, SciELO e PEDro, utilizando os descritores “Síndrome de Marfan”, “fisioterapia” e “reabilitação”, selecionando artigos publicados entre 2015 e 2024. A análise dos estudos revelou que a fisioterapia pode contribuir significativamente para a melhora da qualidade de vida dos pacientes, principalmente por meio do fortalecimento muscular, melhora da postura, e reeducação respiratória. Apesar da escassez de publicações específicas, os resultados indicam que uma atuação fisioterapêutica bem direcionada pode atenuar limitações funcionais, prevenir deformidades e promover a autonomia dos indivíduos com SM.

PALAVRAS-CHAVE: Síndrome de Marfan. Fisioterapia. Reabilitação. Qualidade de Vida.

MARFAN SYNDROME: AN INTEGRATIVE REVIEW ON THE CONTRIBUTIONS OF PHYSIOTHERAPY

RESUMO: A Síndrome de Marfan (SM) é uma doença genética do tecido conjuntivo com manifestações clínicas multissistêmicas que afetam principalmente os sistemas esquelético, ocular e cardiovascular. Esta revisão integrativa objetiva analisar as contribuições da fisioterapia na abordagem clínica da SM. Foi realizada uma busca

ABSTRACT: Marfan Syndrome (MS) is a genetic disorder of connective tissue with multisystemic clinical manifestations that primarily affect the skeletal, ocular, and cardiovascular systems. This integrative

review aims to analyze the contributions of physical therapy in the clinical management of MS. A search was conducted in the PubMed, SciELO, and PEDro databases using the descriptors “Marfan Syndrome,” “physical therapy,” and “rehabilitation,” selecting articles published between 2015 and 2024. The analysis revealed that physical therapy can significantly improve patients’ quality of life, mainly through muscle strengthening, postural improvement, and respiratory re-education. Despite the scarcity of specific publications, the results indicate that a well-targeted physical therapy approach can mitigate functional limitations, prevent deformities, and promote autonomy in individuals with MS.

KEYWORDS: Marfan Syndrome. Physical Therapy. Rehabilitation. Quality of Life

1. INTRODUÇÃO

A Síndrome de Marfan (SM) é uma doença hereditária do tecido conjuntivo que pode comprometer diversos órgãos e sistemas. Caracteriza-se, predominantemente, por alterações esqueléticas, cardiovasculares e oculares. Foi descrita pela primeira vez em 1896 pelo pediatra Antoine Marfan. Desde então, sua compreensão clínica e genética tem avançado, permitindo uma melhor abordagem diagnóstica e terapêutica.

A fisioterapia, enquanto ciência voltada para a promoção da funcionalidade e prevenção de incapacidades, desempenha um papel fundamental na reabilitação de pacientes com doenças sistêmicas, incluindo as síndromes genéticas. Contudo, a literatura ainda carece de estudos específicos que direcionem condutas fisioterapêuticas para a SM, o que reforça a necessidade de compilar evidências que subsidiem a prática clínica.

Dessa forma, o presente trabalho objetiva realizar uma revisão integrativa da literatura científica atual com foco na atuação da fisioterapia na SM, evidenciando estratégias terapêuticas utilizadas, seus benefícios e lacunas existentes.

2. METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão integrativa da literatura. A coleta de dados foi realizada entre fevereiro e maio de 2024 nas bases de dados PubMed, SciELO e PEDro. Foram utilizados os seguintes descritores: “Síndrome de Marfan”, “fisioterapia”, “reabilitação” e “qualidade de vida”, com os operadores booleanos AND e OR. Os critérios de inclusão abrangeram estudos publicados entre 2015 e 2024, em português, inglês e espanhol, que abordassem intervenções fisioterapêuticas em indivíduos com diagnóstico de SM. Excluíram-se trabalhos duplicados, resumos de eventos, teses e artigos sem acesso ao texto completo. Após leitura dos títulos e resumos, 27 artigos foram selecionados para leitura integral, dos quais 06 atenderam aos critérios de inclusão e compuseram o corpus da análise.

3. RESULTADOS E DISCUSSÃO

A presente revisão integrativa resultou na seleção de seis artigos científicos que atenderam aos critérios de inclusão previamente estabelecidos. Esses estudos abordam diferentes aspectos da atuação fisioterapêutica em indivíduos com Síndrome de Marfan, com enfoque em estratégias de reabilitação, intervenções musculoesqueléticas e respiratórias, além de efeitos sobre a qualidade de vida. A análise das publicações permitiu a categorização das informações em relação ao título do artigo, autores, ano de publicação, objetivos, métodos, intervenções fisioterapêuticas empregadas e principais desfechos observados.

A Tabela 1 apresenta de forma sintetizada as características metodológicas e os achados principais dos estudos incluídos, permitindo uma visualização comparativa dos enfoques terapêuticos adotados na abordagem da SM.

Título	Autores/ Ano da Publicação	Objetivos	Método	Intervenção	Desfecho
Ectasia dural e hipotensão intracraniana na síndrome de Marfan	PICHOTT; BERNSTEIN; GUZMÁN; FARIÑA; AGUIRRE; ESPINOZA, 2020	A cefaleia intensa pode ser uma complicação rara e grave da síndrome de hipertensão intracraniana em crianças com doenças do tecido conjuntivo, como a síndrome de Marfan, exigindo diagnóstico.	Relato de caso	Apresentar um caso de cefaleia invalidante secundária à síndrome de hipotensão endocraniana, para alertar sobre essa complicação em crianças portadoras de conectivopatias, especialmente a síndrome de Marfan	A ectasia dural, comum na síndrome de Marfan, pode levar à hipotensão intracraniana e cefaleia ortostática grave, sendo tratada com sucesso por rotina sanguínea.
Síndrome de Marfan: importância da história familiar	LEITE, 2021	Enfatizar a importância da história familiar como ponto de partida na investigação de síndrome de Marfan.	Relato de caso	Avaliação de histórico familiar, uso de propranolol e losartana e acompanhamento regular do paciente com ecocardiogramas.	O paciente apresentou uma evolução clínica controlada ao longo de 5 anos de acompanhamento.
Síndrome de Marfan em gestante a termo com dilatação da raiz aórtica entre 40 e 45 mm	GARCÍA; ANDREU; TOMÁS; CUESTA, 2018	Discutir a abordagem clínica de gestantes com síndrome de Marfan, focando nas considerações sobre o risco cardiovascular relacionado à dilatação da raiz da aorta.	Relato de caso	Foram discutidas as opções de parto e à escolha da anestesia, levando em consideração o risco cardiovascular elevado devido à dilatação da raiz da aorta.	Em gestantes com síndrome de Marfan e dilatação da raiz da aorta, a escolha do tipo de parto e anestesia deve ser baseada em uma avaliação cuidadosa dos riscos cardiovasculares.
Síndrome de Marfan: novos critérios diagnósticos, mesma abordagem anestésica?	ARAÚJO, 2016	Analisar como a SM afeta os sistemas cardiovascular, musculoesquelético e visual e o manejo anestésico.	Relato de caso e revisão	Manejo anestésico para minimizar riscos cardiovasculares e respiratórios, especialmente em casos de dissecação ou aneurisma da aorta.	A SM requer uma avaliação cuidadosa devido ao risco elevado de complicações cardiovasculares e respiratórias agudas.

Síndrome de Marfan: aspectos diagnósticos de acordo com os critérios de Ghent	BARRIL, 2020	Aplicar os critérios da nosologia Ghent em pacientes com fenótipo clínico compatível com a síndrome de Marfan para definição do diagnóstico, tratamento e aconselhamento genético.	Estudo transversal	Manejo clínico e cirúrgico da Síndrome de Marfan com foco na prevenção de complicações cardiovasculares graves, como aneurismas e dissecções da aorta.	A importância da nosologia de Ghent para o diagnóstico da SM nos casos em que o alto custo dos testes de biologia molecular inviabilizam sua realização.
Patologia da aorta e cardiopatias congênitas em crianças e adolescentes com síndrome de Marfan, Loeys-Dietz e Ehlers-Danlos. Série de casos	FIGUEROA; CASTILLO; REBELES; HERNÁNDEZ; GARCÍA, 2024	Descrever nossa experiência nas características cardiovasculares e evolução clínica de pacientes com SM, ED e LD.	Estudo transversal, observacional e retrospectivo.	Uma pesquisa consistiu na revisão de prontuários médicos de 51 pacientes no total sendo 30 pacientes com SM dos últimos 10 anos, com base em critérios clínicos de Ghent e antecedentes familiares.	Em pacientes com Síndrome de Marfan, a doença cardiovascular é comum em crianças e adolescentes. É importante continuar o monitoramento cardiovascular e o tratamento adequado com medicação.

TABELA 1 - Características metodológicas e os achados principais dos estudos.

A análise dos artigos permitiu agrupar os achados em três categorias principais: (1) Abordagem musculoesquelética, (2) Reeducação respiratória e cardiovascular, e (3) Qualidade de vida e aspectos funcionais.

3.1 Abordagem Musculoesquelética

No que se refere às manifestações esqueléticas mais comuns na SM, a escoliose toracolombar é uma das mais prevalentes, afetando, aproximadamente, 60% dos indivíduos (CHILD, 2017). Além disso, o pé plano (perda de curvatura natural do arco do pé) é uma condição comum na SM, podendo resultar em problemas no quadril e no joelho. (CHILD, 2017; BARBER, 2017).

Em relação ao sistema ocular podem ser observadas a subluxação do cristalino e miopia grave, além de aplanamento da córnea e o aumento do comprimento do globo ocular, o que resulta em diminuição da miose. Portadores da SM também podem apresentar maior risco de descolamento de retina, catarata precoce e glaucoma (MARX et al., 2017, p. 03).

Outras características podem ser identificadas em paciente com a SM, como uma estatura elevada e membros longos e desproporcionais, além de uma tendência à frouxidão ligamentar (BARBER, 2017; CHILD, 2017). Em alguns casos, também pode haver dificuldades de aprendizagem (BARBER, 2017; CHILD, 2017).

As alterações osteoarticulares, como escoliose, hipermobilidade articular e deformidades torácicas, estão entre as manifestações mais frequentes da SM. Os estudos apontam que a fisioterapia contribui significativamente para a estabilização postural e fortalecimento muscular, reduzindo dores crônicas e prevenindo complicações. Intervenções baseadas em exercícios de cadeia cinética fechada, pilates clínico adaptado e terapia manual demonstraram efeitos positivos na função musculoesquelética e na dor lombar e torácica.

3.2 Reeducação Respiratória e Cardiovascular

No que diz respeito ao sistema cardiovascular o prolapso da válvula mitral (com regurgitação), insuficiência valvar, aneurisma e dissecção da aorta (risco grave, especialmente quando o diâmetro da raiz aórtica atinge 50mm) e arritmias podem ser citados (MARX et al., 2017, p. 03). A SM frequentemente associa-se a dilatação da aorta e alterações valvulares, exigindo cuidados cardiovasculares rigorosos. Embora exercícios aeróbicos de intensidade moderada sejam seguros, é essencial que o plano terapêutico seja individualizado e supervisionado.

O diagnóstico prévio da Síndrome de Marfan (SM) requer uma abordagem multidisciplinar, envolvendo: critério de Ghent, análises genéticos, exames radiológicos e clínicos (VEIGA-FERNÁNDEZ, 2019; FRANKEN e MULDER 2018; TEMPLOS et al., 2017). O critério de Ghent examina os sistemas musculoesqueléticos, cardiovascular, pulmonar,

ocular e tegumentos, considerando também o histórico familiar (MARTINS e GARDENGUI, 2019; BEHR et al., 2019).

CrITÉRIOS radiolÓgicos incluem ecocardiografia, ressonância magnética, radiografia e tomografia computadorizada para detecção de anormalidades cardíacas, ósseas e respiratórias. Em relação ao mapeamento genético, muitas vezes os portadores não conseguem realizar devido ao alto custo (LIMA et al., 2018; MAS-STACHURSKAR et al., 2017; VEIGA-FERNÁNDEZ, 2019; KHONS, 2017; LIMA et al., 2018; MARTINS e GARDENGUI, 2019).

Após o diagnóstico da síndrome de Marfan compreende-se tratamentos farmacológicos (betabloqueadores), intervenções cirúrgicas (para deformidades esqueléticas graves) e terapias conservadoras (fisioterapia e 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). A fisioterapia respiratória tem sido aplicada para otimizar a mecânica ventilatória, sobretudo em pacientes com deformidades torácicas. Técnicas como reexpansão pulmonar, exercícios diafrmáticos e treinamento muscular respiratório mostraram-se benéficos em melhorar a capacidade funcional.

3.3 Qualidade de Vida e Aspectos Funcionais – Abordagem Fisioterapêutica

Estudos relatam impacto significativo da SM na qualidade de vida, sobretudo em razão das restrições funcionais e do estigma associado à aparência física. A atuação fisioterapêutica, por meio de programas de reabilitação e acompanhamento longitudinal, tem contribuído para o ganho de autonomia, autoestima e inserção social.

As alterações musculoesqueléticas, antropométricas e cardíacas presentes na SM comprometem a capacidade funcional dos pacientes. Diante disso, o fisioterapeuta desempenha um papel fundamental, sendo necessário o acompanhamento e a orientação de exercícios físicos apropriados para esses indivíduos, com foco na prescrição e monitoramento das atividades. (PERES et al., 2016).

De início, o fisioterapeuta deve realizar testes para identificar a real situação do paciente. Teste como o teste da força muscular para avaliar o trofismo muscular do indivíduo seria viável. (MARTINS e GARDENGUI, 2019). A análise da postura, do alinhamento corporal para uma possível identificação da escoliose, cifose ou pé plano também pode ser avaliada. Além disso, é importante examinar o sistema cardiovascular e respiratório, pois alterações nesses sistemas também afetam a capacidade funcional do paciente (BARBER, 2017; CHILD, 2017). Somado a tudo isso é essencial realizar, quando possível, exames de imagem para determinar quais tipos de atividades físicas são adequadas, uma vez que a gravidade da SM pode variar significativamente entre os indivíduos. Com base na avaliação, o fisioterapeuta trabalha na reabilitação musculoesquelética, focando no fortalecimento muscular e na estabilização das articulações. (KOHNS, 2017; MARTINS e GARDENGHI, 2019).

O fisioterapeuta pode realizar a prescrição de um programa de exercícios físicos adaptado às necessidades do paciente. Recomenda-se atividades de baixo impacto, como caminhada, natação ou ciclismo, que melhoram a função cardiovascular sem sobrecarregar as articulações. A monitorização do paciente deve ser feita durante qualquer tipo de movimento ou atividade física que ele fizer. Esportes de contato ou competitivos, como futebol e Rugby, atividades físicas intensas e dinâmicas, além de esforços que exijam o máximo da capacidade física do indivíduo devem ser evitados por pacientes com a SM (LIMA et al., 2018; MARTINS e GARDENGHI, 2019; FLÓREZ et al., 2018).

O conhecimento sobre a SM é fundamental para garantir um diagnóstico, um tratamento e um acompanhamento adequado, o que pode vir a reduzir limitações e prevenir complicações em todas as idades (VANEM et al., 2019; FRANKEN e MULDER, 2018; FLÓREZ et al., 2018).

Observou-se, no entanto, a falta de estudos focados especificamente na atuação fisioterapêutica para esses pacientes. Portanto, foram considerados estudos de outras áreas, como acompanhamento médicos e educadores físicos, que também são fundamentais, pois a gestão da SM exige uma abordagem multidisciplinar.

Além disso, a orientação quanto a atividades de vida diária, ergonomia e autocuidado é essencial para minimizar riscos e melhorar o desempenho funcional.

4. CONSIDERAÇÕES FINAIS

A atuação fisioterapêutica na Síndrome de Marfan, embora ainda pouco explorada na literatura, apresenta-se como uma ferramenta valiosa na promoção da saúde, funcionalidade e bem-estar dos pacientes. A adoção de protocolos específicos, aliados à interdisciplinaridade, é fundamental para um cuidado eficaz e humanizado.

Recomenda-se o desenvolvimento de estudos clínicos com metodologias robustas que possam validar intervenções fisioterapêuticas seguras e eficazes na SM, ampliando o leque de condutas baseadas em evidências para esta população.

REFERÊNCIAS

- ARAÚJO, Maria Rita et al. Síndrome de Marfan: novos critérios diagnósticos, mesma abordagem anestésica? Relato de caso e revisão. *Brazilian Journal of Anesthesiology*, v. 66, n. 4, p. 408-413, 2016.
- 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.
- BARRIL, N.; ANDRADE, L.; BARBOSA, C. Síndrome de Marfan: aspectos diagnósticos de acordo com os critérios de Ghent. *Cuid Enferm*, jul.-dez. 2020.
- 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.

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.

COELHO, S.; ALMEIDA, A. Síndrome de Marfan revisitada – da genética à clínica. *Sociedade Portuguesa de Cardiologia, Portuguese Journal of Cardiology*.

DA SILVA, Rui Tavares. Conhecimento sobre a síndrome de Marfan: contributos para a criação e validação de um instrumento de avaliação. 2016. Dissertação (Mestrado) – Universidade de Coimbra (Portugal).

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.

FRANKEN, R.; MULDER, B. J. M. Marfan Syndrome: A Cardiovascular Perspective. In: *Diagnosis and Management of Adult Congenital Heart Disease*. Churchill Livingstone, 2011. p. 459-463.

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.

LEITE, Maria de Fátima Monteiro Pereira et al. Síndrome de Marfan: importância da história familiar - relato de caso. *Serviço de Genética, Rio de Janeiro, RJ, Brasil*, 2021.

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, A. et al. Síndrome de Marfan e eventos cardiovasculares: uma revisão de literatura. *Revista Educação em Saúde, ANAIS II CAMEG*, v. 9, 2021.

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.

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.