

# *Escoliose grave na Síndrome de Marfan: tratamento em dois tempos*

## *Severe Scoliosis in Marfan Syndrome: two stage treatment*

Raphael de Rezende Pratali<sup>1</sup>, Walter Augusto Maciel Ramirez<sup>2</sup>,  
Elizabeth de Alvarenga Borges da Fonseca<sup>3</sup>, Monica Paschoal Nogueira<sup>4</sup>

### **RESUMO**

A Síndrome de Marfan (SMF) é uma doença hereditária autossômica dominante da fibrilina-1 (FBN1) com manifestações predominantemente oculares, cardiovasculares e musculoesqueléticas. As alterações esqueléticas incluem aracnodactilia, alterações de alinhamento dos membros inferiores, e deformidades da coluna. Esta doença também cursa com alterações associadas das mãos, pés, caixa torácica, crânio facial, ectasia dural e protrusão acetabular. Descrevemos um paciente com SMF que desenvolveu uma grande deformidade da coluna e desalinhamento dos membros inferiores, após introdução de tratamento hormonal visando reduzir o crescimento em altura do paciente. O tratamento cirúrgico da escoliose foi feito em dois tempos, devido a grande magnitude da correção, através de artrodeose longa com parafusos canulados e bandas de poliéster para fixação sublaminar. O alinhamento dos membros inferiores foi restaurado com hemiepifisiodese mediais das tíbias que foram eficientes no tratamento do valgo dos membros inferiores, em esqueleto imaturo.

**Palavras-chaves:** síndrome de Marfan; escoliose; ectasia dural; genu valgo; hemiepifisiodese.

### **ABSTRACT**

Marfan syndrome (MFS) is an autosomal dominant inherited disorder of fibrillin-1 (FBN1) with predominantly ocular, cardiovascular, and musculoskeletal manifestations. Skeletal abnormalities include arachnodactyly, lower limb alignment abnormalities, and spinal deformities. This disease also have associated changes in the hands, feet, rib cage, facial skull, dural ectasia and acetabular protrusion. We describe a patient with Marfan syndrome who developed a significant spinal deformity and lower limb deformity after the introduction of hormonal treatment to reduce patient's height growth. Surgical treatment of the scoliosis was performed in two stages, due to the significant correction required, using long arthrodesis with cannulated screws and sublaminar bonds. Lower limb alignment was restored with medial tibial hemiepiphysiodesis, which was effective in treating lower limb valgus in an immature skeleton.

**Keywords:** Marfan syndrome; scoliosis; valgus knee; hemiepiphysiodesis.

1. Médico Assistente do Grupo de Coluna do Hospital do Servidor Público Estadual de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

2. R2 do Hospital Geral de Itapeverica da Serra, Itapeverica da Serra, SP, Brasil

3. Médico Assistente do Grupo de Ortopedia Infantil e Reconstrução do Hospital do Servidor Público Estadual de São Paulo (HSPE), São Paulo, SP, Brasil

4. Chefe do Grupo de Ortopedia Infantil e Reconstrução do Hospital do Servidor Público Estadual de São Paulo (HSPE), São Paulo, SP, Brasil

**Autor responsável:** Raphael de Rezende Pratali / **E-mail:** raphapratali@hotmail.com

## INTRODUÇÃO

A síndrome de Marfan (SMF) é uma doença hereditária autossômica dominante caracterizada por uma mutação na fibrilina-1 (FBN1), com manifestações predominantemente oculares, cardiovasculares e musculoesqueléticas. Sua prevalência na população é de aproximadamente 1 em cada 5.000 a 10.000 indivíduos<sup>1</sup>. As complicações vasculares da SMF ainda representam a principal ameaça, mas opções de tratamento eficazes, como o monitoramento cardíaco regular e a intervenção cirúrgica eletiva têm reduzido o risco de eventos cardiovasculares fatais, como a dissecção aórtica. Embora a morbidade e a mortalidade cardiovasculares permaneçam elevadas, esses avanços no tratamento cardiovascular estenderam a expectativa de vida das pessoas com SMF em cerca de 30 a 50 anos, partindo de uma média estimada de 32 anos em 1972<sup>2-3</sup>.

O diagnóstico precoce é essencial para garantir que os indivíduos afetados sejam integrados a um acompanhamento regular, com o objetivo de mitigar o risco de dissecção aórtica aguda e doença valvar cardíaca progressiva. Além disso, é crucial distinguir a SMF de outros distúrbios com manifestações semelhantes, como a síndrome de Loeys-Dietz e a síndrome de Ehlers-Danlos vascular (tipo 4), e evitar diagnósticos incorretos em indivíduos com características inconclusivas da Síndrome de Marfan<sup>1,2</sup>.

A escoliose consiste em uma deformidade da coluna vertebral, com uma rotação no plano axial, resultando em uma deformidade tridimensional. Esta condição pode ser uma das manifestações esqueléticas mais graves e marcantes da síndrome de Marfan<sup>4,5</sup>. A cifose toracolombar também pode ser uma manifestação espinhal associada. A escoliose afeta mais de 50% dos pacientes com Síndrome de Marfan<sup>6,7</sup>. As curvas são geralmente graves, e estratégias para a correção da escoliose são necessárias para evitar complicações<sup>8</sup>.

O objetivo deste relato é apresentar um caso cirúrgico de uma paciente com diagnóstico de síndrome de Marfan, que desenvolveu uma escoliose toracolombar de 114 graus, além de genu valgo bilateral importante após tratamento hormonal, com hormônios sexuais prescritos pela endocrinologia, que tinham o objetivo de diminuir seu crescimento.

## RELATO DO CASO

Paciente masculino, 11 anos de idade, 1,84 m de altura em seguimento e em investigação de síndrome de Marfan, refere aparecimento de desvio da coluna, além da deformidade nos joelhos principalmente após crescimento rápido pós-tratamento hormonal com Deposteron (testosterona), Primogyna (estradiol) a cada 15 dias por 6 meses que foi indicada pelos pediatras para reduzir seu ganho de altura. De antecedentes, teve uma fratura da tíbia proximal direita aos 7 anos (Figura 1).

Não apresentava dor na região do joelho e referia dor esporádica na coluna lombar sem associação com as atividades físicas. Ao exame físico, apresentava bom estado geral, 1,84 m de altura, força, sensibilidade sem alterações, e pulsos presentes. À inspeção, seus membros inferiores apresentavam valgo importante com distância intermaleolar de 15 cm. Pés planos valgos, flexíveis. Exame físico da coluna com presença de grande deformidade - escoliose na região torácica, de 114 graus, com giba e convexidade à direita. Discrepância dos membros inferiores, com 2,5 centímetros maior a esquerda.



**Figura 1.** Aspecto clínico do paciente, evidenciando valgo assimétrico dos membros inferiores, maior a direita.

O genu valgo era devido a deformidade tibial bilateral, com ângulos mediais proximais das tíbias de 96 graus a direita e 93 graus a esquerda. Foi indicada hemiepifiodese proximal medial da tíbia bilateralmente com placa em oito (Figura 2). A placa à esquerda foi retirada após correção completa da deformidade em 11 meses, e à direita continuamos a correção com a placa trocada por outra nessa mesma cirurgia (chamamos “reset”, ou troca do parafuso metafisário, colocado novamente mais paralelo à fise) que ficou mais 9 meses. Foi retirada essa última placa após correção total da



**Figura 2.** Radiografia anteroposterior panorâmica dos membros inferiores, evidenciando a deformidade em valgo bilateral das tíbias e as placas em oito colocadas medialmente.

deformidade à direita. A magnitude da correção foi 4 graus a direita e 4 graus a esquerda no período inicial, e no seguinte a placa a direita corrigiu mais 3 graus (total de 7 graus a direita e 4 graus a esquerda, terminando com MPTA - ângulo medial proximal das tíbias de 89 graus bilateral).

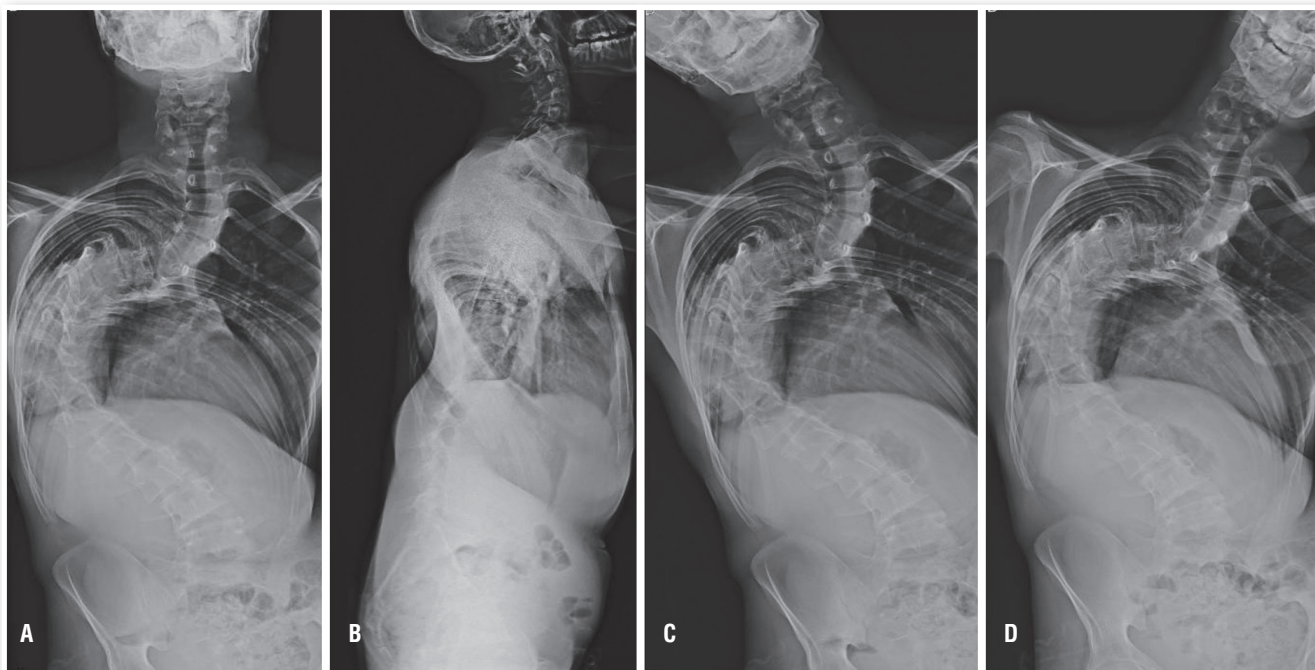
O tratamento da deformidade da coluna, com escoliose de 114 graus (Figuras 3 e 4) foi realizado em dois tempos cirúrgicos, com intervalo de uma semana.

## PRIMEIRO TEMPO CIRÚRGICO

O primeiro tempo teve como propósito promover distração progressiva intraoperatória por meio de tração craniana e femoral (pinça de fixação craniana adaptado ao sistema Mayfield e fixação



**Figura 3.** Aspecto clínico do paciente, vista anterior (A); e vista posterior (B), demonstrando a escoliose grave, com curva torácica à direita. A correção da deformidade dos membros inferiores com as hemi-epifiodeses estava em andamento.



**Figura 4.** Radiografia anteroposterior de coluna total (A), perfil (B) e inclinações direita (C) e esquerda (D), mostrando a gravidade, a rigidez e a estruturação da curva.

trans-femoral bilateral), aumentando a flexibilidade da curva e reduzindo a rigidez segmentar. Essa etapa preparatória visou criar condições biomecânicas mais favoráveis para a correção definitiva no segundo tempo cirúrgico, minimizando o risco de déficit neurológico.

## TÉCNICA

Todas as etapas do procedimento foram realizadas com monitorização neurofisiológica contínua.

Após a instalação de pinça de fixação craniano acoplado ao suporte Mayfield, procedeu-se à fixação trans-femoral bilateral, estabelecendo tração axial progressiva controlada com colocação de aproximadamente 40% do peso do paciente nos pinos trans-femorais.

Realizou-se incisão posterior longitudinal e dissecação por planos até a exposição completa dos elementos ósseos posteriores.

Foram inseridos 13 parafusos pediculares em níveis previamente planejados, seguidos pela montagem de uma haste temporária. Sobre esta, aplicou-se manobra de distração gradual, sincronizada à tração axial, de modo a obter ganho de comprimento e redução parcial da deformidade.

A montagem foi estabilizada com seis bloqueadores, garantindo fixação intermediária. Após controle rigoroso de hemostasia, rea-

lizou-se radiografia intraoperatória, aplicação local de vancomicina, colocação de dreno aspirativo e fechamento por planos anatómicos.

Síntese do primeiro tempo:

Esta etapa teve como essência alcançar distração inicial e redução parcial da deformidade, aliviando tensão neural e preparando a coluna para correção definitiva subsequente, com maior segurança neurológica e eficiência mecânica - correção de 33 graus - ainda mantinha escoliose de 81 graus (Figura 5).

## SEGUNDO TEMPO CIRÚRGICO

Realizar a correção definitiva da deformidade, estabilização com montagem completa do sistema de fixação e artrodeose, com colocação de enxerto ósseo.

## TÉCNICA

O paciente foi novamente submetido a neuromonitorização contínua.

A incisão posterior foi reaberta e os planos dissecados até a exposição óssea completa.

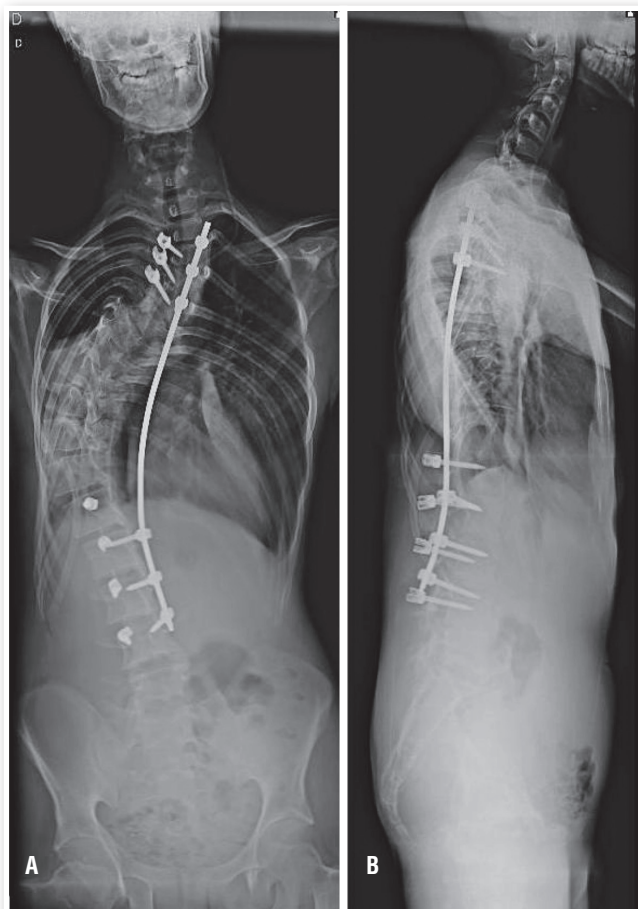
Foram realizadas osteotomias tipo 2 de Schwab<sup>9</sup>, consistindo na ressecção completa das facetes articulares craniais e caudais

bilaterais, a fim de promover maior liberdade de movimento e facilitar correção angular e rotacional.

Em seguida, procedeu-se à instrumentação definitiva: oito bandas sublaminares (sistema Jazz Band) foram posicionadas em níveis estratégicos, associadas à colocação de duas hastes definitivas (uma delas com conectores adicionais). Substituíram-se os bloqueadores provisórios, totalizando 17, e adicionou-se um crosslink para reforço estrutural.

A correção foi obtida por manobras de translação pósterio-medial, nas quais os corpos vertebrais foram gradualmente alinhados ao eixo das hastes, guiados pela tensão controlada das bandas sublaminares.

Após verificação neuromonitorizada da estabilidade e ausência de déficit, foi realizada hemostasia meticulosa, radiografia de controle, aplicação local de vancomicina, drenagem e fechamento por planos.



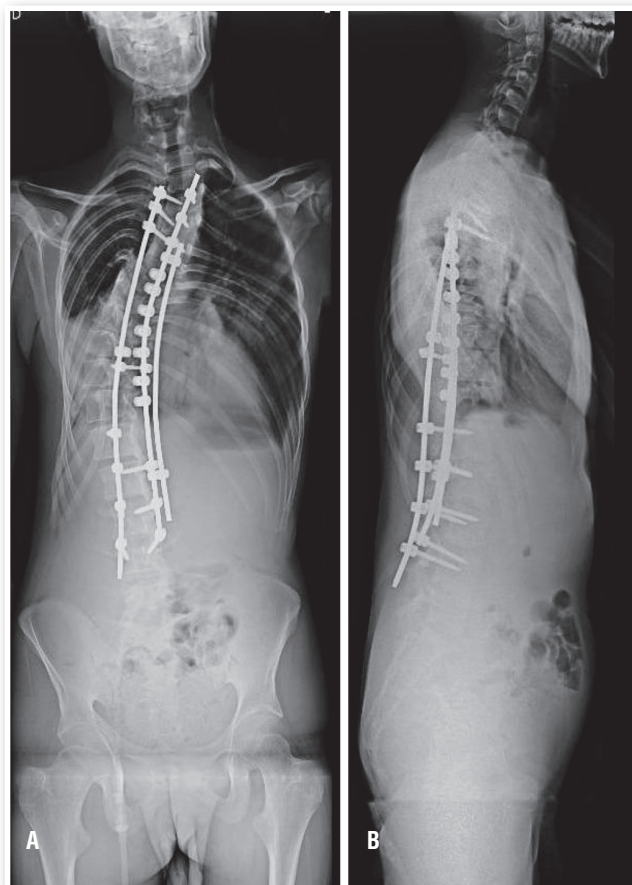
**Figura 5.** Aspecto radiográfico antero-posterior (A) e perfil (B) após o primeiro tempo cirúrgico, com correção parcial da deformidade.

Síntese do segundo tempo:

Com a coluna previamente alongada e flexibilizada pelo primeiro tempo cirúrgico, as osteotomias tipo 2 proporcionaram liberdade adicional para manobras corretivas. Foi obtida correção de 43 graus, restando uma escoliose de 38 graus. As bandas sublaminares permitiram a tração e centralização progressiva das vértebras sobre as hastes, resultando em correção tridimensional (Figuras 6 e 7).

## DISCUSSÃO

A síndrome de Marfan apresenta diversas deformidades do sistema musculoesquelético, como pé plano simples, aracnodactilia (dedos longos e finos das mãos e dos pés, o sinal do polegar, às vezes chamado de sinal de Steinberg (quando o paciente fecha o punho sobre o polegar cerrado e toda a falange distal do polegar se projeta além da borda ulnar da palma)<sup>1,2,3</sup>, Sinal de Walker-Murdoch



**Figura 6.** Aspecto radiográfico antero-posterior (A) e perfil (B) após o segundo tempo cirúrgico, com a correção máxima alcançada. Observar o alinhamento adequado da pelve na incidência antero-posterior.



**Figura 7.** Aspecto clínico do paciente após a correção dos dois tempos cirúrgicos e dos membros inferiores, em vista anterior (A) e posterior (B).

(paciente circunda um pulso, proximal ao processo estiloide, com o polegar e o dedo mínimo da outra mão), deformidades da parede torácica (pectus carinatum ou excavatum) Conforme mostrado na imagem clínica (Figura 1), o paciente apresenta o fenótipo e as características da Síndrome de Marfan.

Em relação as deformidades da coluna vertebral, a escoliose é a que mais se destaca. Ao comparar a escoliose da Síndrome de Marfan com a escoliose idiopática do adolescente (EIA) na população em geral, há uma idade de início mais precoce em pacientes com

Síndrome de Marfan, o que pode estar relacionado a uma maior gravidade da deformidade. Há também diferenças no padrão da curva em pacientes com Síndrome de Marfan com uma taxa maior de curvas torácicas duplas e curvas triplas maiores <sup>7,8</sup>.

Além disso, há uma tendência aumentada para hipercifose ( $> 50^\circ$ ) em Síndrome de Marfan, enquanto a escoliose do adolescente é mais comumente acompanhada de hipocifose. Essa é mais comum em mulheres, enquanto a escoliose em pacientes com Síndrome de Marfan tem uma proporção sexual igual. Há evidências de que indivíduos com Síndrome de Marfan têm um número aumentado de vértebras de transição, largura do pedículo reduzida, espessura laminar reduzida e distâncias interpediculadas aumentadas, requerendo planejamento e execução atenciosos no tratamento cirúrgico <sup>8</sup>.

Em pacientes com escoliose do adolescente, o uso de órtese geralmente tem bons resultados em pacientes esqueleticamente imaturos com curvas entre  $20$  e  $40^\circ$ . Nesses casos,  $60-80\%$  das curvas não progredirão mais do que  $5^\circ$ . No entanto, sucesso semelhante não foi alcançado em pacientes com Síndrome de Marfan. Os fatores sugeridos que podem contribuir para a falha do suporte incluem a transmissão alterada da força através das costelas para a coluna, aumento da rigidez da curvatura, idade mais precoce de início da escoliose e tolerância reduzida ao suporte em pacientes com MFS (camada subcutânea mais fina e potencial comprometimento cardiopulmonar) <sup>8</sup>.

Quando a curva for considerada muito grave para ser corrigida em um só tempo cirúrgico, pode ser necessária uma cirurgia intermediária para controlar a deformidade progressiva, conforme mostrado no nosso caso, obtendo no total uma correção de  $76$  graus. O tratamento então geralmente consiste em fusão espinhal, com uma preferência crescente por fusões somente posteriores, tão eficazes quanto a liberação anterior combinada com fusão espinhal posterior e têm o benefício adicional de menor perda sanguínea e tempo de operação reduzido <sup>8</sup>.

A maioria dos estudos descobriu que há maior perda sanguínea em pacientes com Síndrome de Marfan em comparação com aqueles com escoliose do adolescente, uma taxa maior de vazamentos de líquido intraoperatórios (provavelmente devido à ectasia dural) e de descompensação e progressão da curva. Foi sugerido que o risco deste último pode ser minimizado se houver um planejamento cuidadoso dos níveis de fusão, muitas vezes exigindo uma fusão mais longa incluindo vértebras neutras acima e abaixo da curva, e evitando a sobrecorreção inicial da curva <sup>7,8,9</sup>. A otimização pré-operatória agressiva das comorbidades cardíacas e o manejo perioperatório da possível terapia de anticoagulação são necessários. A densidade óssea é reduzida na MFS, o que pode influenciar a escolha dos implantes e pode levar à falha da fixação posteriormente.

## CONFLITO DE INTERESSES

Os autores declaram não haver conflito de interesses.

## REFERÊNCIAS

1. Yuan SM, Jing H. Marfan's syndrome: an overview Sao Paulo Med J. 2010 Dec;128(6):360-6.
2. Fraser S, Child A, Hunt I. Pectus updates and special considerations in Marfan syndrome. *Pediatr Rep.* 2018 Jan 4;9(4):7277.
3. Nelle M, Trögerb J, Rupprath G, Bettendorf M, ArcMetacarpal index in Marfan's syndrome and in constitutional tall stature. 1994 Feb;70(2):149-50.
4. Glard Y, Pomero V, Collignon P, Skalli W, Jouve JL, Bollini G. Three-dimensional analysis of the vertebral rotation associated with the lateral deviation in Marfan syndrome spinal deformity. *J Pediatr Orthop B.* 2009 Jan;18(1):51-6.
5. Garreau De Loubresse C, Mullins MM, Moura B, Marmorat JL, Piriou P, Judet. Spinal and pelvic parameters in Marfan's syndrome and their relevance to surgical planning. *JBone Joint Surg Br.* 2006 Apr;88(4):515-9.
6. Birch JG, Herring JA. Spinal deformity in Marfan syndrome. *J Pediatr Orthop.* 1987 Sep-Oct;7(5):546-52.
7. Kurucan E, Bernstein DN, Ying M, Li Y, Menga EN, Sponseller PD, Mesfn A. Trends in spinal deformity surgery in Marfan syndrome. *Spine J.* 2019 Dec;19(12):1934-1940.
8. Lipton GE, Guille GT, Kumar SJ. Surgical treatment of scoliosis in Marfan syndrome: guidelines for a successful outcome. *J Pediatr Orthop.* 2002: May-Jun;22(3):302-7.
9. Schwab F, Blondel B, Chay E, Demakakos J, Lenke L, et al. The comprehensive anatomical spinal osteotomy classification. *Neurosurgery.* 2014: Jan;74(1):112-20.