

Avaliação antropométrica e musculoesquelética de pacientes com síndrome de Marfan*

Anthropometric and musculoskeletal assessment of patients with Marfan syndrome

Graziella F. B. Cipriano¹, Guilherme C. Brech², Paulo A. T. Peres¹, Cássia C. Mendes¹, Gerson Cipriano Júnior³, Antônio C. C. Carvalho¹

Resumo

Contextualização: A Síndrome de Marfan (SM) é uma doença autossômica dominante do tecido conjuntivo que envolve os sistemas ocular, cardiovascular e musculoesquelético, causada por mutações no gene da fibrilina1, gerando flacidez nos ligamentos articulares, favorecendo a hiper mobilidade articular e redução na contenção do crescimento ósseo. **Objetivos:** Avaliar as medidas antropométricas, alterações musculoesqueléticas e a frequência do tratamento fisioterapêutico nos pacientes com SM. **Métodos:** Participaram deste estudo 26 pacientes, sendo 17 do gênero feminino, com idade de 13,23±2,77 anos, massa corpórea de 51,5±24-68 Kg, altura de 1,70±1,40-1,81 m e envergadura de 1,73±0,12 m, e nove do gênero masculino, com idade de 14,44±2,18, massa corpórea de 61,0±42-72 Kg, altura de 1,83±1,66-1,97 m e envergadura de 1,93±0,13. Foram obtidas medidas antropométricas, alterações ME de forma padronizada, sendo o *pectus* e a escoliose, por avaliação radiológica, e a angulação (â) da curva escoliótica, pelo método de Cobb; a aracnodactilia, pelo sinal do polegar e teste de Walker-Murdoch, e a dolico stenomelia, pela envergadura em relação à altura. Os pacientes responderam a um questionário quanto à participação em tratamento de fisioterapia. **Resultados:** Quando comparados com a estimativa brasileira, a massa corpórea e a altura apresentaram valores maiores no gênero feminino ($p=0,001$ e $p<0,0005$) e masculino ($p=0,019$ e $p=0,0001$). Das alterações musculoesqueléticas, encontrou-se *pectus* em 3 (11%), *pectus* e escoliose em 19 (73%), dolico stenomelia em 11 (42%) e aracnodactilia em 21(80%). Onze (42%) pacientes com SM já haviam realizado tratamento de fisioterapia. **Conclusões:** As alterações antropométricas e musculoesqueléticas estão presentes na SM, e o tratamento fisioterapêutico é pouco frequente.

Palavras-chave: Síndrome de Marfan; antropometria; sistema musculoesquelético; tecido conjuntivo; fisioterapia.

Abstract

Background: Marfan syndrome (MS) is an autosomic dominant condition of the connective tissue that involves the ocular, cardiovascular and musculoskeletal systems. MS is caused by mutations in the fibrillin-1 gene, leading to joint ligaments flaccidity, joint hypermobility and an overgrowth of the long bones. **Objectives:** The aim of the present study was to assess anthropometry, musculoskeletal alterations and the prevalence of physical therapy treatments among patients with MS. **Methods:** Twenty-six patients were included in this study [17 females (age: 13.23±2.77 years; body mass 51.5±24-68 Kg; height 1.70±1.40-1.81 m; arm span: 1.73±0.12 m) and 9 males (age: 14.44±2.18; body mass: 61.0±42-72 Kg; height: 1.83±1.66-1.97 m; arm span: 1.93±0.13 m)]. Anthropometric measurements and musculoskeletal abnormalities were determined in a standardized fashion: pectus and scoliosis were assessed through radiography and angulation (â) of the scoliosis curve using the Cobb method; arachnodactyly was assessed through the thumb sign and Walker-Murdoch test and dolichostenomelia was assessed by arm span in relation to height. Patients also responded to a questionnaire addressing participation in physical therapy. **Results:** In comparison to values estimated for the Brazilian population, mass and height were greater among the patients with MS (females: $p=0,001$ e $p<0,0005$ e males $p=0,019$ e $p=0,0001$, respectively). The following musculoskeletal abnormalities were found: pectus in 3 patients (11%), pectus and scoliosis in 19 (73%), dolichostenomelia in 11 (42%) and arachnodactyly in 21 (80%). Eleven patients (42%) with MS had previously undergone physical therapy. **Conclusions:** Patients with MS exhibit altered musculoskeletal and anthropometry and have infrequent physical therapy treatment.

Keywords: Marfan Syndrome; anthropometry; musculoskeletal system; connective tissue; physical therapy.

Recebido: 08/06/2010 – Revisado: 09/12/2010 – Aceito: 19/04/2011

¹ Departamento de Medicina, Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

² Laboratório de Estudos do Movimento, Instituto de Ortopedia e Traumatologia, Hospital das Clínicas, Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brasil

³ Curso de Fisioterapia, Faculdade Ceilândia, Universidade de Brasília (UnB), Brasília, DF, Brasil

*Parte do presente trabalho foi publicada nos Anais do XXIX Congresso da Sociedade de Cardiologia do Estado de São Paulo, 2008, São Paulo.

Correspondência para: Graziella França Bernardelli Cipriano, Departamento de Medicina, Universidade Federal de São Paulo, Rua Napoleão de Barros, 715, 10º andar, CEP 04023-002, São Paulo, SP, Brasil, e-mail: grafb@uol.com.br

Introdução

A Síndrome de Marfan (SM) é uma doença autossômica dominante do tecido conjuntivo, causada por mutações no locus do gene da fibrilina1 no cromossomo 15¹, a qual envolve vários sistemas, tais como esquelético, ocular, cardiovascular, pulmonar, tegumentar e neurológico.

Sua incidência é de aproximadamente 1/9.800 indivíduos, e a sua prevalência de 4 a 6/10.000 indivíduos, sem preferência racial ou étnica. Na SM, 30% dos casos não têm história familiar, ou seja, são resultantes de casos isolados em decorrência de novas mutações²⁻⁴. A expectativa de vida é em torno de 32 anos, sendo primariamente determinada pela gravidade do envolvimento cardiovascular, entretanto, com a otimização do tratamento clínico com betabloqueador e cirurgia eletiva, a sobrevida pode aumentar para 72 anos, necessitando de cuidados de diferentes profissionais da saúde, entre eles o fisioterapeuta⁵.

De acordo com a Nosologia de Ghent⁶, dada a sua variabilidade clínica e fenotípica, o diagnóstico da SM ocorre segundo critérios clínicos, acompanhados de manifestações primordiais no sistema cardiovascular, oftalmológico, esquelético, neurológico e outros, além da história familiar⁷.

Mutações nesse gene causam alterações no tecido conjuntivo presente em todos os sistemas. O tecido conjuntivo é responsável pela propriedade viscoelástica dos vasos sanguíneos, tensão e elasticidade da pele e matriz para calcificação óssea^{2,3}. A alteração da fibrilina gera uma flacidez nos ligamentos articulares, favorecendo a hiper mobilidade articular e, conseqüentemente, redução na contenção do crescimento ósseo, comprometendo o sistema musculoesquelético¹. As principais manifestações esqueléticas consistem em elevação da estatura, alterações da caixa torácica, sendo a escoliose presente em aproximadamente 62%⁷ dos pacientes e o *pectus excavatum* e o *pectus carinatum*, em 60% deles⁸. A aracnodactilia, identificada pelos dedos longos e finos, e a dolicoostenomelia, caracterizada pela desproporção entre a relação da envergadura e da altura, também são características comuns na SM^{4,7}.

Por se tratar de uma doença multissistêmica⁹, a gravidade das manifestações estão relacionadas ao fenótipo da doença, e os sinais são idade-dependentes, dessa maneira, esses pacientes necessitam do cuidado de uma equipe multidisciplinar especializada, sendo o fisioterapeuta o profissional indispensável para a prevenção e tratamento das condições limites decorrentes da SM.

O aumento da expectativa de vida nessa população⁵, associado a alguns fatores de risco, predispõe algumas manifestações ortopédicas importantes, e o fisioterapeuta, ao realizar o diagnóstico cinético funcional, pode identificar precocemente os distúrbios do sistema musculoesquelético, contribuindo

para o tratamento adequado e a melhoria da qualidade de vida desses pacientes. O presente estudo tem por objetivo avaliar as medidas antropométricas e as alterações musculoesqueléticas nos pacientes com SM e analisar a frequência do tratamento fisioterapêutico nesses pacientes.

Materiais e métodos

O estudo foi caracterizado como analítico observacional transversal. Foram avaliados 26 pacientes com Síndrome de Marfan, após diagnóstico genético-clínico baseado nos critérios de Ghent⁶. A pesquisa foi realizada no ambulatório público multidisciplinar de Síndrome de Marfan do hospital da Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil, no período de fevereiro de 2006 a fevereiro de 2008. Foram incluídos na pesquisa todos os pacientes com SM que apresentavam idade entre 6 e 19 anos e que apresentavam exames complementares de radiografia de coluna, tórax e esterno, dos últimos seis meses. A pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa da UNIFESP, sob o parecer de número 0381/05. O termo de consentimento livre e esclarecido foi assinado pelos responsáveis, autorizando a participação de crianças e adolescentes.

Avaliação clínica

Os pacientes foram avaliados a partir de questionário padronizado com informações referentes ao histórico pessoal e familiar e características demográficas. Após a entrevista, realizou-se o exame físico, em que a inspeção do tórax foi feita em perfil e de frente, a fim de se avaliarem as deformidades da parede torácica anterior. Na sequência, realizaram-se as medidas de antropometria e analisaram-se os exames complementares.

Avaliação antropométrica

Para aferição da massa corpórea, utilizou-se uma balança mecânica tipo plataforma convencional (Filizola[®], São Paulo, SP, Brasil), com capacidade máxima de 140 kg. Os participantes retiravam os sapatos e permaneciam com a menor quantidade de roupa possível, mantendo-se no centro da balança em posição ortostática com os braços ao longo do corpo. A determinação da altura foi realizada por meio de estadiômetro (modelo E120P, Tonelli, Siderópolis, SC, Brasil), com um campo de uso de 0,80 a 2,25 m. Para avaliação da envergadura, utilizou-se fita métrica, de fibra de vidro, com extensão de 200 cm e precisão de 0,1 mm, realizada com o paciente na posição ortostática, encostado na parede, quando se solicitava uma abdução dos

membros superiores, sendo a mensuração feita de uma extremidade do dedo médio ao outro. A dolicoestenomelia foi realizada com a medida do índice da envergadura/altura, sendo positivo com o valor $\geq 1,05^{4,7}$ (Figura 1).

Para o diagnóstico do estado nutricional dos indivíduos, utilizou-se o índice de massa corporal (IMC), [massa corpórea (kg)/altura (m^2)]. Realizou-se a cirtometria torácica por meio de uma fita métrica sobre a caixa torácica do paciente. As medidas foram realizadas na região axilar e na região do terço distal do esterno (região xifoide), estando o paciente na posição ortostática e em máxima inspiração¹⁰.

Para medir o perímetro da cintura, posicionou-se a fita métrica flexível na menor curvatura localizada entre as costelas e a crista ilíaca. Para aferição do perímetro do quadril, posicionou-se a fita métrica na área de maior protuberância glútea. A medida do índice da relação circunferência da cintura e quadril (RC/Q) foi obtida pela divisão dos perímetros da cintura (cm) e do quadril (cm), sendo considerado inadequado o valor $\geq 0,95$ para homens e $\geq 0,80$ para mulheres^{4,5}.

Para a confirmação da presença de aracnodactilia, utilizou-se a manobra do sinal do polegar^{1,3,11}, em que se solicitava uma adução de polegar e flexão dos dedos, considerando-se positivo quando a falange distal do polegar ultrapassasse a região palmar. Outra manobra realizada foi a de Walker-Murdoch, em que se solicitava ao paciente que segurasse o punho com a mão contralateral; se o dedo mínimo e o polegar conseguissem se unir, considerava-se o teste positivo^{1,11} (Figura 2).

Dados antropométricos populacionais

Os dados antropométricos, como massa corpórea e altura populacionais, foram obtidos a partir dos dados divulgados pelo governo brasileiro, por meio do Ministério do Planejamento, Orçamento e Gestão (MPOG) e Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE)¹².

Exames complementares

Radiograma de coluna, tórax e esterno

As radiografias de coluna foram realizadas na posição perfil e pósterio-anterior, sendo panorâmicas, incluindo de T1 ao sacro. Aos pacientes que utilizavam colete, pediu-se que fosse retirado, por um período de quatro a seis horas, para realização do raio X. A medida de angulação da curva escoliótica foi realizada entre as vértebras T1-T12 pelo método de Cobb¹³.

A análise da caixa torácica anterior ocorreu de forma objetiva pela avaliação da radiografia de perfil do esterno, classificando o tipo de deformidade torácica em: *pectus carinatum* – quando apresentava uma protrusão do esterno e *pectus excavatum* – quando apresentava uma depressão do esterno^{14,15}.

Ecocardiograma

Os indivíduos apresentaram exame ecocardiográfico dos últimos seis meses, realizado no serviço, nos modos uni e bidimensional, com o estudo de Doppler de onda contínua, pulsátil e mapeamento de fluxo em cores, em equipamento com transdutores de 5,0 e 2,5 MHz (*modelo SD800, Philips Healthcare, Andover, MA, United States*). Para avaliar a função cardíaca, as principais variáveis analisadas foram: 1) diâmetro da aorta (mm), 2) átrio esquerdo (mm), 3) septo interventricular (mm), 4) parede posterior do ventrículo esquerdo (mm) e 5) diâmetro diastólico do ventrículo esquerdo (mm), além de pesquisa de regurgitações valvares¹⁶.

Análise estatística

Os dados foram avaliados utilizando o software *GraphPadPrism* (*GraphPad Software, Inc. CA, USA*), e a normalidade, o teste de distância K-S. Os dados contínuos paramétricos foram representados em média e desvio-padrão, os não-paramétricos, em mediana e mínimo e máximo. Os dados antropométricos obtidos na população avaliada foram comparados com as medianas populacionais publicadas pelo IBGE em um tempo, utilizando o teste *WMW* (*Wilcoxon-Mann-Whitney*). Os dados categóricos foram

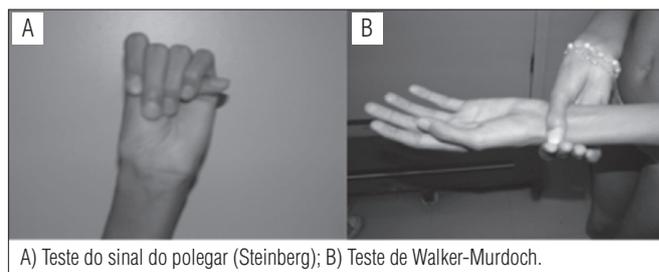


Figura 1. Paciente do sexo feminino de 12 anos de idade.



Figura 2. Paciente do sexo masculino, de 19 anos, apresentando dolicoestenomelia.

representados em frequência absoluta (n) e frequência relativa (%) e comparados entre grupos independentes, utilizando o teste do qui-quadrado. Considerou-se, para todo o estudo, risco alfa $\leq 5\%$.

Resultados

Características antropométricas e musculoesqueléticas

Foram avaliados 26 pacientes com SM, com idade $13,65 \pm 2,61$ anos, 17 do gênero feminino. As variáveis antropométricas foram divididas de acordo com o gênero, evidenciando que as diferenças entre as variáveis estudadas foram mais acentuadas no gênero masculino (Tabela 1).

Na comparação com os dados populacionais apresentados pelo IBGE¹², observou-se que as crianças e adolescentes com SM apresentavam valores superiores em relação à altura e peso quando comparadas com os dados antropométricos de outras crianças e adolescentes (Tabela 2).

Em relação às alterações ortopédicas, encontrou-se a presença de *pectus* e escoliose em 19 (73%) indivíduos, somente o *pectus*, em 3 (11%) pacientes, e 4 (15%) não apresentaram nenhuma deformidade de caixa torácica. O grau médio de escoliose foi de $20,76 \pm 9,83$, analisado pelo ângulo

de Cobb. Apenas um (3%) paciente de maior gravidade utilizava colete no momento da avaliação, o que pode ter minimizado, apesar de discretamente, o grau médio de escoliose no grupo. Quanto ao tipo de *pectus*, o predomínio foi do *carinatum*, em 16 (61%) pacientes. A dolicoostenomelia foi observada em 11 (42%), e a aracnodactilia predominou em 80% deles. De acordo com a entrevista realizada, 11 (42%) pacientes já haviam realizado fisioterapia para tratamento das disfunções musculoesqueléticas por um período médio de um ano após o diagnóstico da SM, nos últimos três anos antecedentes à pesquisa.

Características clínicas

Dos pacientes avaliados, a presença de história familiar de Síndrome de Marfan ocorreu em 15 (60%) deles, sendo superior em relação aos casos isolados. O principal medicamento utilizado foi o betabloqueador, em 15 pacientes (60%).

As características cardiovasculares e ecocardiográficas estão demonstradas na Tabela 3. A análise revelou a presença de algumas alterações ecocardiográficas, sendo 12 (46%) pacientes com refluxo mitral mínimo, dois (8%) com leve e um (4%) com moderado; quanto à aorta, somente um (4%) apresentou ectasia mínima, e 8 (31%) apresentaram ectasia leve. Somente dois (8%) pacientes apresentaram ecocardiograma normal.

Tabela 1. Características antropométricas dos pacientes com Síndrome de Marfan.

Características antropométricas	Síndrome de Marfan	
	Feminino (n=17)	Masculino (n=9)
	Média±DP	Média±DP
Idade (anos)	13,23±2,77	14,44±2,18
Índice de massa corpórea (Kg)	49,20±12,00	56,61±9,53
Altura (m)	1,68±0,10	1,82±0,09
IMC (Kg/m ²)	17,05±3,17	17,53±2,13
Envergadura (m)	1,73±0,12	1,93±0,13
RC/Q (cm)	0,75±0,13	0,85±0,4
Perimetria axilar (cm)	74,21±8,61	80,5±7,48
Perimetria xifoide (cm)	68,71±6,40	78,77±3,59

IMC=Índice de massa corpórea; RC/Q=Relação cintura/quadril. Dados paramétricos contínuos representados em média±desvio-padrão, em 26 pacientes com SM.

Tabela 3. Características cardiovasculares e ecocardiográficas dos pacientes com Síndrome de Marfan.

Características cardiovasculares e ecocardiográficas	SM (n=26) Média±DP
FC min (bpm)	57,7±7,76
PAS (mmHg)	103,8±12
PAD (mmHg)	70,38±11
SpO ₂ (%)	97,42±1,5
Diâmetro da aorta (mm)	32,07±5,86
Diâmetro do átrio esquerdo (mm)	27,96±3,85
Diâmetro diastólico de VE (mm)	44,7±6,02
Fração de ejeção (%)	0,66±0,056

SM=Síndrome de Marfan; FC=Frequência cardíaca; PAS=Pressão arterial sistólica; PAD=Pressão arterial diastólica e SpO₂=Saturação periférica de oxigênio. Dados contínuos representados em média±desvio-padrão.

Tabela 2. Características antropométricas dos pacientes com Síndrome de Marfan versus estimativa do Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística-IBGE¹⁷ (2002-2003).

Características antropométricas	Síndrome de Marfan						
	Feminino (n=17)			p	Masculino (n=9)		
	SM	IBGE	SM		IBGE	p	
	Mediana±Mín-Máx	Mediana±Mín-Máx		Mediana±Mín-Máx	Mediana±Mín-Máx		
Índice de massa corpórea (Kg)	51,5±24-68	41,46±30,7-54,4	0,001	61,0±42-72	46,96±32,4-58,5	0,0192	
Altura (m)	1,70±1,40-1,81	1,49±1,39-1,58	<0,0005	1,83±1,66-1,97	1,53±1,41-1,66	<0,0001	

SM=Síndrome de Marfan; IBGE=Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. Dados contínuos representados em mediana±mín-máx; teste WMM (Wilcoxon-Mann-Whitney).

Discussão

Os resultados encontrados no presente estudo demonstraram que os pacientes com SM apresentam alterações antropométricas musculoesqueléticas, e tais características podem ser detectadas na avaliação fisioterapêutica, a fim de identificar precocemente aquelas passíveis de prevenção e tratar as já instaladas.

O comprometimento do tecido conjuntivo pode gerar alterações no sistema musculoesquelético, pois as fibras elásticas e colágenas são responsáveis pela elasticidade e resistência dos ligamentos^{17,18}. Na análise histopatológica, alguns autores observaram fragmentação da fibrilina na biopsia muscular de pacientes com SM; sendo assim, esses pacientes são mais propensos a apresentar manifestações musculoesqueléticas¹⁹.

O presente estudo demonstrou elevada estatura nos pacientes com SM, sendo esses valores superiores aos encontrados nos dados da Pesquisa de Orçamentos Familiares do IBGE¹². A falta de contenção gerada pela frouxidão ligamentar favorece o crescimento excessivo e induz à redução do IMC em relação aos padrões de normalidade preconizados pela OMS, sendo essa população caracterizada como subnutrida com base no IMC. Alguns estudos já relataram algumas limitações do IMC, uma vez que pode não refletir adequadamente a composição corporal, principalmente quanto às porcentagens de gordura, músculos e ossos, além de diferenças sexuais, étnicas e grau de atividade regular, que também parecem influenciar essa variável^{20,21}.

A razão entre as medidas da RC/Q, que caracterizam a distribuição central da gordura, tem sido utilizada para identificar risco ao desenvolvimento de complicações metabólicas e cardiovasculares²². Pacientes com SM apresentam valores inferiores aos preconizados pela OMS, certamente influenciados pelo fenótipo da própria síndrome^{18,23}.

Dentre os sinais clínicos típicos da SM, a aracnodactilia é uma característica comum na SM, identificada pelos dedos longos e finos²⁴, e a dolicoostenomelia, que foi descrita pela primeira vez em 1896, é caracterizada pelas extremidades alongadas e delgadas²⁵. Essas características foram identificadas neste estudo, sendo a aracnodactilia extremamente frequente, entretanto a relação entre a envergadura e a altura (dolicoostenomelia) não foi frequente. A dolicoostenomelia pode variar com a idade, durante o crescimento e desenvolvimento⁴⁷. Outros sinais clínicos importantes, tais como alterações ocular, cutânea, pulmonar, espondiloliseses, menor extensão dos cotovelos, *pes planus* e palato arqueado, não foram avaliados em nossa população, visto a necessidade de outros equipamentos. Entretanto, o diagnóstico foi confirmado por exame genético.

Quanto às alterações de caixa torácica, uma das manifestações mais comum na SM é o *pectus*, caracterizado por uma desproporção no crescimento das placas cartilaginosas do esterno e das cartilagens costoverbrais^{14,15}. A presença de *pectus carinatum* foi maior nessa população, assim a progressão do *pectus carinatum* pode ocorrer durante a fase de crescimento, podendo se agravar principalmente nos pacientes com predisposição genética²⁶. Os distúrbios respiratórios relacionados ao *pectus carinatum* dependerão do grau e da associação de outras deformidades torácicas, como cifose e escoliose²⁶⁻²⁸, por isso é importante que as alterações musculoesqueléticas sejam precocemente detectadas, a fim de prevenir complicações futuras.

Neste estudo, observou-se elevada frequência de escoliose nos pacientes com SM, que, por sua vez, parece ocorrer em consequência da velocidade do pico de crescimento, que ocorre mais precocemente e por tempo maior nessa população, demonstrando um discrepante crescimento dos membros quando comparados com os da população em geral, o que favorece o aparecimento de deformidades na coluna¹⁸.

O diagnóstico da escoliose é extremamente complexo, uma vez que o paciente dificilmente apresentará queixa de dor, dificultando a aceitação e adesão ao tratamento. No entanto, a avaliação postural de pacientes com SM pode identificar precocemente o surgimento dessa deformidade antes que os sintomas apareçam. Nos casos mais severos de pacientes com escoliose de moderada a severa, podem-se observar complicações cardiorrespiratórias pela limitação da expansibilidade da caixa torácica devido ao desvio da coluna vertebral²⁹. O ângulo de Cobb é determinante para indicação do tratamento. Os pacientes com SM com escoliose não-estruturada apresentam boa evolução com o tratamento conservador, incluindo fisioterapia com ou sem associação de colete. Dessa forma, torna-se importante o diagnóstico precoce da escoliose nos pacientes com SM, buscando corrigir ou evitar a progressão dela.

O tratamento fisioterapêutico foi realizado para os pacientes que apresentavam disfunções musculoesqueléticas, entretanto, por se tratar de uma doença multissistêmica, diversas áreas da fisioterapia podem contribuir para a prevenção e terapêutica dessas disfunções. Alguns estudos^{17,30} relatam a necessidade da fisioterapia no atendimento conservador de algumas manifestações esqueléticas e descrevem que a fisioterapia respiratória, no pré e pós-operatório do paciente com SM, contribui para o sucesso no desmame ventilatório, diminuindo as disfunções respiratórias e, conseqüentemente, as complicações³⁰. Além disso, durante a avaliação física e funcional detalhada, o fisioterapeuta pode identificar manifestações clínicas que são pertinentes à SM, contribuindo, junto

à abordagem multiprofissional, para o diagnóstico precoce da SM e tratamento de suas complicações.

mais frequentes nos indivíduos com SM. O tratamento fisioterapêutico é pouco frequente.

Conclusão

A altura elevada e a presença de *pectus carinatum* e aracnodactilia são alterações antropométricas e musculoesqueléticas

Agradecimento

À Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES), pela bolsa de estudo.

Referências

- Pyeritz RE. The Marfan syndrome. *Annu Rev Med.* 2000;51:481-510.
- Gray JR, Bridges AB, West RR, McLeish L, Stuart AG, Dean JC, et al. Life expectancy in British Marfan syndrome populations. *Clin Genet.* 1998;54(2):124-8.
- Judge DP, Dietz HC. Therapy of Marfan syndrome. *Annu Rev Med.* 2008;59:43-59.
- Pyeritz RE, McKusick VA. The Marfan syndrome: diagnosis and management. *N Engl J Med.* 1979;300(14):772-7.
- Ammash NM, Sundt TM, Connolly HM. Marfan syndrome-diagnosis and management. *Curr Probl Cardiol.* 2008;33(1):7-39.
- De Paepe A, Devereux RB, Dietz HC, Hennekam RC, Pyeritz RE. Revised diagnostic criteria for the Marfan syndrome. *Am J Med Genet.* 1996;62(4):417-26.
- Demetracopoulos CA, Sponseller PD. Spinal deformities in Marfan syndrome. *Orthop Clin North Am.* 2007;38(4):563-72, vii.
- Ha HI, Seo JB, Lee SH, Kang JW, Goo HW, Lim TH, et al. Imaging of Marfan syndrome: multisystemic manifestations. *Radiographics.* 2007;27(4):989-1004.
- Dean JC. Management of Marfan syndrome. *Heart.* 2002;88(1):97-103.
- Ito M, Kakizaki F, Tsuzura Y, Yamada M. Immediate effect of respiratory muscle stretch gymnastics and diaphragmatic breathing on respiratory pattern. *Respiratory Muscle Conditioning Group. Intern Med.* 1999;38(2):126-32.
- Dean JC. Marfan syndrome: clinical diagnosis and management. *Eur J Hum Genet.* 2007;15(7):724-33.
- Ministério do Planejamento OeG-MelBdGeE-I. Antropometria e análise do estado nutricional de crianças e adolescentes no Brasil. In: Familiares DdPCdTeRPdO, editor. Brasília; 2003.
- Adam CJ, Izatt MT, Harvey JR, Askin GN. Variability in Cobb angle measurements using reformatted computerized tomography scans. *Spine (Phila Pa 1976).* 2005;30(14):1664-9.
- Glorion C, Pannier S, Rod J, Fusaro F, Padovani JP, Révillon Y. [Thoracic deformities in Marfan syndrome]. *Arch Pediatr.* 2008;15(5):574-8.
- Haje SA. Deformidades "pectus": novos conceitos e abordagem ortopédica na infância e adolescência. *Rev Bras Ortop.* 1995;30(1/2):75-9.
- Lopez VM, Perez AB, Moisés VA, Gomes L, Pedreira Pda S, Silva CC, et al. [Serial clinical and echocardiographic evaluation in children with Marfan syndrome]. *Arq Bras Cardiol.* 2005;85(5):314-8.
- Avivi E, Arzi H, Paz L, Caspi I, Chechik A. Skeletal manifestations of Marfan syndrome. *Isr Med Assoc J.* 2008;10(3):186-8.
- Jones KB, Sponseller PD, Erkula G, Sakai L, Ramirez F, Dietz HC 3rd, et al. Symposium on the musculoskeletal aspects of Marfan syndrome: meeting report and state of the science. *J Orthop Res.* 2007;25(3):413-22.
- Behan WM, Longman C, Petty RK, Comeglio P, Child AH, Boxer M, et al. Muscle fibrillin deficiency in Marfan's syndrome myopathy. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2003;74(5):633-8.
- An evaluation of infant growth: the use and interpretation of anthropometry in infants. WHO Working Group on Infant Growth. *Bull World Health Organ.* 1995;73(2):165-74.
- Hirschler V, Aranda C, Calcagno Mde L, Maccalini G, Jadzinsky M. Can waist circumference identify children with the metabolic syndrome? *Arch Pediatr Adolesc Med.* 2005;159(8):740-4.
- Santos JE, Castro I. II Consenso Brasileiro Sobre Dislipidemias. *Arq Bras Endocrinol Metab.* 1999;43(4):253-55.
- Cole TJ, Bellizzi MC, Flegal KM, Dietz WH. Establishing a standard definition for child overweight and obesity worldwide: international survey. *BMJ.* 2000;320(7244):1240-3.
- Parish JG. Skeletal hand charts in inherited connective tissue disease. *J Med Genet.* 1967;4(4):227-38.
- Varesse LA, Bogetti G. [Dolichostenomelia: Marfan's syndrome. Clinical contribution]. *Minerva Pediatr.* 1967;19(24):1167-75.
- Williams AM, Crabbe DC. Pectus deformities of the anterior chest wall. *Paediatr Respir Rev.* 2003;4(3):237-42.
- Cipriano GF, Peres PA, Cipriano G Jr, Arena R, Carvalho AC. Safety and cardiovascular behavior during pulmonary function in patients with Marfan syndrome. *Clin Genet.* 2010;78(1):57-65.
- Cahill JL, Lees GM, Robertson HT. A summary of preoperative and postoperative cardiorespiratory performance in patients undergoing pectus excavatum and carinatum repair. *J Pediatr Surg.* 1984;19(4):430-3.
- Glard Y, Launay F, Edgard-Rosa G, Collignon P, Jouve JL, Bollini G. Scoliotic curve patterns in patients with Marfan syndrome. *J Child Orthop.* 2008;2(3):211-6.
- Sogawa M, Ohzeki H, Namura O, Hayashi J. Preoperative respiratory physiotherapy for a patient with severe respiratory dysfunction and annuloaortic ectasia. *Ann Thorac Cardiovasc Surg.* 2003;9(4):266-9.