

2026, e-ISSN: 2674-7103

Jornal Memorial *da* Medicina

DOI: 10.37085/jmmv8.n2.2026.pp.16-20

Revisão sistemática

Impacto hemodinâmico da cardiopatia estrutural em pacientes com síndrome de Marfan: uma revisão sistemática

Hemodynamic impact of structural heart disease in patients with Marfan syndrome: a systematic review

Mauricio Ramos Boff[1], Pedro Henrique Tams Diehl[1], Máicon Cossul Garaffa[1], Luiz Otávio Felin Santi[1], André Doneda[1], Augusto Dressler Parise[2], Roberto Peruzzo Lorenzoni[3], Gustavo Goergen Bronzatti[3], Daniela Dallapria[3], Felipe Antônio Dal'Agnol[4], Vitor Periolo Carraro[3], Gilvan Beck Goergen[3]

[1]Universidade de Passo Fundo, Passo Fundo, Rio Grande do Sul, Brasil
[2]Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre, Porto Alegre, Rio Grande do Sul, Brasil
[3]Hospital de Clínicas de Ijuí, Ijuí, Rio Grande do Sul, Brasil
[4]Hospital São Vicente de Paulo, Passo Fundo, Rio Grande do Sul, Brasil

Mauricio Ramos Boff
mauriciorboff@gmail.com

Editado por:
Marcelo Moraes Valença

Resumo

Introdução
A Síndrome de Marfan (SMF) é uma doença hereditária do tecido conjuntivo associada a alterações cardiovasculares estruturais, como dilatação da raiz aórtica e disfunções valvares, com impacto direto na hemodinâmica.
Método
Revisão sistemática conduzida conforme PRISMA, com busca nas bases PubMed, Scopus e Web of Science (2015–2025). Foram incluídos estudos em inglês e português que abordassem alterações hemodinâmicas na SMF.
Resultados
Observou-se aumento da rigidez arterial, redução da distensibilidade aórtica e elevação da pós-carga, associadas ao remodelamento do ventrículo esquerdo. Disfunção sistólica e lesão miocárdica subclínica foram frequentes, além de maior risco de arritmias ventriculares e eventos cardiovasculares.
Discussão
Os achados sugerem comprometimento miocárdico além das alterações aórticas, possivelmente relacionado a cardiomiopatia primária e ao estresse hemodinâmico crônico.
Conclusão
A SMF apresenta impacto hemodinâmico significativo, com implicações prognósticas importantes, reforçando a necessidade de diagnóstico e monitoramento precoces.

Abstract

Introduction
Marfan syndrome (MFS) is a hereditary connective tissue disorder associated with structural cardiovascular abnormalities, such as aortic root dilation and valvular dysfunction, directly impacting hemodynamics.
Method
Systematic review conducted according to PRISMA guidelines, with searches in PubMed, Scopus, and Web of Science (2015–2025). Studies in English and Portuguese addressing hemodynamic alterations in MFS were included.
Results
Increased arterial stiffness, reduced aortic distensibility, and elevated afterload were observed, contributing to left ventricular remodeling. Systolic dysfunction and subclinical myocardial injury were frequent, along with a higher risk of ventricular arrhythmias and cardiovascular events.
Discussion
Findings suggest myocardial involvement beyond aortic abnormalities, possibly related to primary cardiomyopathy and chronic hemodynamic stress.
Conclusion
MFS presents significant hemodynamic impact with important prognostic implications, highlighting the need for early diagnosis and monitoring.

Palavras-chave:
Síndrome de Marfan
Hemodinâmica
Cardiopatia estrutural

Keywords:
Marfan syndrome
Hemodynamics
Structural heart disease

Recebido: 1 de maio de 2026
Revisado: 26 de maio de 2026
Aceito: 8 de junho de 2026

© Copyright 2026

Introdução

Os indivíduos com Síndrome de Marfan (SMF) apresentam uma condição hereditária autossômica dominante causada, na maioria dos casos, por mutações no gene FBN1, responsável pela produção da fibrilina-1. Essa proteína desempenha papel fundamental na integridade do tecido conjuntivo, sendo amplamente distribuída em estruturas como a aorta, válvulas cardíacas, ligamentos e olhos (1). A disfunção dessa matriz extracelular leva a alterações estruturais progressivas, especialmente no sistema cardiovascular, que constitui o principal determinante de morbimortalidade nesses pacientes (2).

Do ponto de vista cardiovascular, a SMF está fortemente associada a cardiopatias estruturais que comprometem a arquitetura e a função do coração e dos grandes vasos. Entre as manifestações mais relevantes, destacam-se a dilatação progressiva da raiz da aorta, o prolapso da válvula mitral e alterações valvares adicionais (1). Essas anormalidades estruturais não apenas alteram a anatomia, mas também interferem diretamente na dinâmica do fluxo sanguíneo, resultando em importantes repercussões hemodinâmicas ao longo do tempo (3).

O impacto hemodinâmico dessas alterações está relacionado, sobretudo, à perda da elasticidade vascular e à redução da complacência da parede aórtica. Isso leva ao aumento do estresse parietal e à modificação dos padrões de fluxo, favorecendo turbulência e sobrecarga cardíaca (3). Além disso, a presença de regurgitação valvar contribui para o aumento do volume intracavitário, promovendo remodelamento ventricular e, eventualmente, disfunção sistólica e diastólica (4).

Outro aspecto relevante é a predisposição ao desenvolvimento de arritmias e insuficiência cardíaca, condições que agravam significativamente o prognóstico dos pacientes com SMF. As alterações estruturais do miocárdio e das válvulas, associadas ao estresse hemodinâmico crônico, criam um ambiente propício para instabilidade elétrica e deterioração progressiva da função cardíaca (5). Nesse contexto, a interação entre fatores mecânicos e elétricos desempenha papel central na evolução clínica da doença. Diante disso, torna-se fundamental compreender de forma integrada os efeitos das cardiopatias estruturais sobre a hemodinâmica na SMF. A análise desses mecanismos permite não apenas melhor entendimento da fisiopatologia da doença, mas também contribui para o desenvolvimento de estratégias de monitoramento e intervenção precoce, com o objetivo de reduzir complicações graves, como dissecção aórtica e insuficiência cardíaca avançada, melhorando assim a sobrevida e a qualidade de vida desses pacientes (2,6).

Métodos

Delineamento do estudo

Trata-se de uma revisão sistemática conduzida de acordo com as recomendações do protocolo Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses (PRISMA), com o objetivo de analisar o impacto hemodinâmico da cardiopatia estrutural em pacientes com SMF.

Estratégia de busca e fontes de dados

A busca foi realizada entre janeiro e junho de 2025 nas bases de dados PubMed, Scopus e Web of Science. Para a identificação dos estudos, foram utilizados descritores controlados (DeCS e MeSH) combinados com operadores booleanos. A estratégia de busca em inglês foi: ("Marfan syndrome") AND ("hemodynamics" OR "cardiovascular hemodynamics") AND ("structural heart disease" OR "aortic root dilation" OR "valvular disease". Em português, utilizou-se: ("síndrome de Marfan") AND ("hemodinâmica") AND ("cardiopatia estrutural" OR "dilatação da raiz aórtica" OR "valvopatias").

Critérios de elegibilidade

Foram aplicados critérios de inclusão e exclusão para seleção dos estudos:

Critérios de inclusão
- Artigos originais e revisões sistemáticas
- Publicados entre 2015 e 2025
- Redigidos em português ou inglês
- Disponíveis na íntegra
- Que abordassem alterações hemodinâmicas associadas à cardiopatia estrutural na Síndrome de Marfan

Critérios de exclusão
- Revisões narrativas
- Editorial, cartas ao editor
- Resumos de congressos
- Relatos de caso isolados
- Estudos duplicados (indexados em mais de uma base)

Seleção dos estudos e extração de dados

A seleção dos estudos foi realizada em três etapas, por dois revisores independentes:

1. Leitura de títulos e resumos para exclusão de estudos irrelevantes
2. Leitura do texto completo dos artigos elegíveis para confirmação dos critérios de inclusão
3. Definição da amostra final para síntese qualitativa

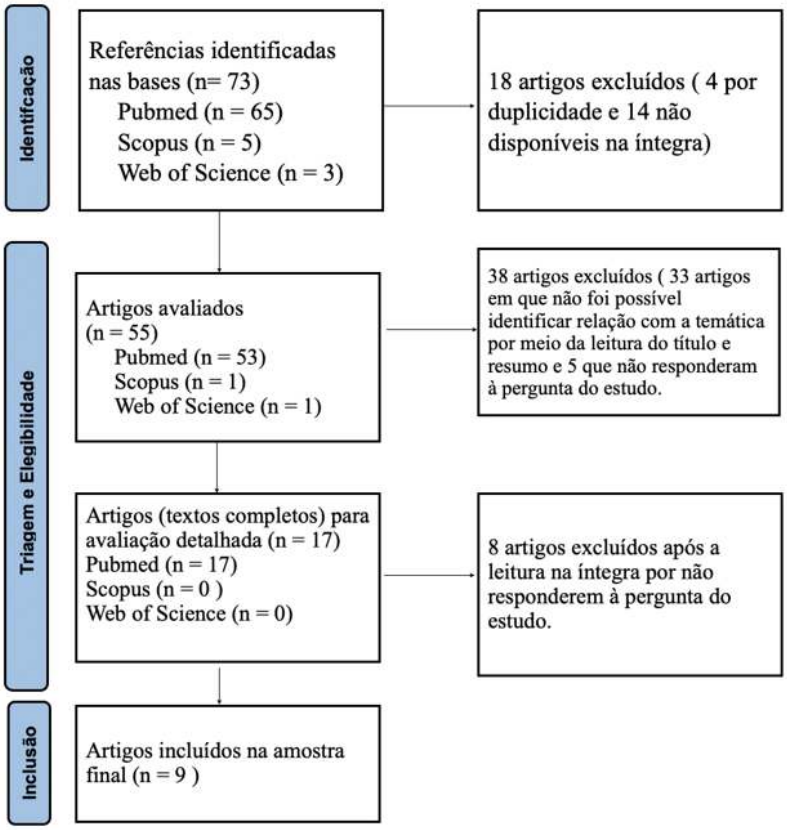


Figura 1. Resultados da pesquisa para embasamento e tamanho da amostra, 2026.

Resultados

A análise integrada dos estudos incluídos demonstra que a SMF apresenta repercussões cardiovasculares que transcendem o comprometimento aórtico clássico, envolvendo alterações estruturais e funcionais do miocárdio (1).

De forma consistente, foi observado aumento da rigidez arterial e redução da distensibilidade aórtica, fatores que contribuem para a elevação da pós-carga e subsequente remodelamento do ventrículo esquerdo (VE) (3). Tais alterações mostraram-se independentes da presença de doença valvar significativa ou de sobrecarga volumétrica, sugerindo a existência de um componente intrínseco de acometimento miocárdico na SMF (4).

A disfunção sistólica do VE, caracterizada por fração de ejeção inferior a 55%, foi identificada em uma proporção relevante dos pacientes, com maior prevalência naqueles com dilatação da raiz aórtica (4). Evidências adicionais indicam a presença de uma cardiomiopatia primária associada à SMF, inclusive na população pediátrica, sugerindo que o comprometimento miocárdico pode ocorrer precocemente e de forma independente das alterações hemodinâmicas tradicionais (7).

No que se refere à avaliação subclínica, o espessamento miocárdico pós-sistólico foi descrito como um marcador precoce de lesão miocárdica e de aumento da pós-carga (8). Esse achado reforça a presença de disfunção contrátil regional mesmo em indivíduos com fração de ejeção preservada (9).

Em relação ao perfil arrítmico, os estudos evidenciam maior predisposição a arritmias ventriculares na SMF, incluindo elevada frequência de ectopias ventriculares e episódios de taquicardia ventricular não sustentada (5). Esses eventos foram mais frequentemente observados em pacientes com dilatação do VE, disfunção miocárdica e histórico de intervenções cirúrgicas cardíacas, sugerindo a presença de um substrato arritmogênico relacionado ao remodelamento estrutural e possível fibrose miocárdica (5).

Adicionalmente, estudos prospectivos demonstraram aumento na incidência de eventos cardiovasculares ao longo do seguimento, incluindo dissecção aórtica, necessidade de intervenção cirúrgica e complicações arrítmicas (6). A mortalidade permanece predominantemente associada a causas cardiovasculares, embora tenha havido redução ao longo do tempo, possivelmente em decorrência de avanços no diagnóstico e manejo clínico (2).

Por fim, evidências recentes sugerem que o uso de biomarcadores e de técnicas avançadas de imagem pode contribuir para a estratificação de risco e para a detecção precoce de disfunção cardiovascular na SMF, ampliando as possibilidades de monitoramento e intervenção clínica (3).

Tabela 1. Características dos estudos analisados

Autores	Ano	Objetivo do estudo	Delineamento metodológico	Principais resultados
Vanem et al.(2)	2018	Avaliar sobrevida, causas de morte e eventos cardiovasculares em pacientes com Marfan	Estudo observacional	Pacientes apresentam risco aumentado de eventos cardiovasculares e mortalidade, principalmente por complicações aórticas
Hascoet et al.(6)	2020	Avaliar incidência de eventos cardiovasculares e marcadores de risco em crianças com Marfan	Estudo prospectivo	Eventos cardiovasculares podem ocorrer precocemente; identificação de marcadores de risco é essencial
Lazea et al.(1)	2021	Revisar manifestações cardiovasculares da síndrome de Marfan	Revisão narrativa	Envolvimento predominante da aorta (dilatação/dissecção), válvula mitral e possível disfunção ventricular
Weismann et al.(3)	2022	Caracterizar função arterial e cardíaca e avaliar papel de biomarcadores	Estudo observacional	Alterações funcionais vasculares e cardíacas detectáveis precocemente; biomarcadores podem auxiliar prognóstico
Lee et al.(9)	2016	Avaliar estrutura e função cardíaca/aórtica em modelo experimental de Marfan	Estudo experimental	Alterações estruturais e funcionais da aorta e coração já presentes em nível microscópico
Mas-Stachurska et al.(8)	2021	Investigar espessamento pós-sistólico como marcador de lesão miocárdica	Estudo observacional	Espessamento pós-sistólico pode indicar disfunção miocárdica subclínica
Connor et al.(4)	2022	Avaliar prevalência e desfechos da disfunção ventricular esquerda em Marfan	Estudo observacional	Disfunção ventricular esquerda é mais comum do que se pensava e impacta prognóstico
Weigand et al.(7)	2024	Avaliar presença de cardiomiopatia em crianças com Marfan	Estudo prospectivo	Evidência de cardiomiopatia associada à síndrome, mesmo em pacientes jovens
Muiño-Mosquera et al.(5)	2020	Avaliar doença miocárdica e arritmias ventriculares em Marfan	Estudo prospectivo	Presença de miocardiopatia associada a maior risco de arritmias ventriculares

Discussão

Os achados desta revisão indicam que a SMF envolve comprometimento cardiovascular além da aorta, com evidências de remodelamento e disfunção do ventrículo esquerdo (VE). O aumento da rigidez arterial e a redução da distensibilidade aórtica sugerem um mecanismo baseado na elevação da pós-carga, mesmo na ausência de doença valvar significativa, sustentando a hipótese de cardiomiopatia primária (3,4). A presença de disfunção sistólica do VE e sua ocorrência precoce, inclusive em crianças, reforçam o caráter intrínseco do acometimento miocárdico (4,7).

Do ponto de vista clínico, marcadores subclínicos como o espessamento pós-sistólico permitem a detecção precoce de lesão miocárdica (8,9), enquanto o aumento do risco de arritmias ventriculares sugere um substrato estrutural associado ao remodelamento cardíaco (5). A maior incidência de eventos cardiovasculares e a mortalidade ainda predominantemente cardiovascular destacam a relevância prognóstica desses achados (2,6). Entretanto, a heterogeneidade dos estudos limita a generalização dos

resultados, reforçando a necessidade de pesquisas futuras mais robustas (3).

Conclusão

Estudos científicos demonstram que a cardiopatia estrutural contribui para alterações hemodinâmicas significativas nos indivíduos com SMF, caracterizadas principalmente pelo aumento dos volumes do VE, redução da função contrátil, lesão miocárdica subclínica e maior risco arritmogênico.

Referências

1. Lazea C, Bucerzan S, Crisan M, Al-Khzouz C, Miclea D, Şufană C, et al. Cardiovascular manifestations in Marfan syndrome. Med Pharm Rep 2021;94. Doi:10.15386/mpr-2223.
2. Vanem TT, Geiran OR, Krohg–Sørensen K, Røe C, Paus B, Rand-Hendriksen S. Survival, causes of death, and cardiovascular events in patients with Marfan syndrome. Mol Genet Genomic Med 2018;6:1114–23. Doi:10.1002/mgg3.489.
3. Weismann CG, Hlebowicz J, Åkesson A, Liuba P, Hanseus K. Comprehensive Characterization of Arterial and Cardiac Function in Marfan Syndrome—Can Biomarkers Help Improve Outcome? Front Physiol 2022;13. Doi:10.3389/fphys.2022.873373.
4. Connor BS, Algaze CA, Narkevičiūtė A, Anguiano B, Pariani M, Zarate YA, et al. Prevalence and Outcomes of Primary Left Ventricular Dysfunction in Marfan Syndrome. Am J Cardiol 2022;175:119–26. Doi:10.1016/j.amjcard.2022.04.012.
5. Muiño-Mosquera L, De Wilde H, Devos D, Babin D, Jordaens L, Demolder A, et al. Myocardial disease and ventricular arrhythmia in Marfan syndrome: a prospective study. Orphanet J Rare Dis 2020;15:300. Doi:10.1186/s13023-020-01581-8.
6. Hascoet S, Edouard T, Plaisancie J, Arnoult F, Milleron O, Stheneur C, et al. Incidence of cardiovascular events and risk markers in a prospective study of children diagnosed with Marfan syndrome. Arch Cardiovasc Dis 2020;113:40–9. Doi:10.1016/j.acvd.2019.09.010.
7. Weigand J, Stephens-Novy S, Sachdeva S, Doan TT, Yasso A, Morris SA. Evidence of cardiomyopathy associated with Marfan syndrome in children. Heart 2024;110:887–91. Doi:10.1136/heartjnl-2024-323922.
8. Mas-Stachurska A, Egea G, de Bruin-Bon R, Rudenick P, Sanchis L, Bouma BJ, et al. Postsystolic thickening is a potential new clinical sign of injured myocardium in marfan syndrome. Sci Rep 2021;11:15790. Doi:10.1038/s41598-021-95263-5.
9. Lee L, Cui JZ, Cua M, Esfandiarei M, Sheng X, Chui WA, et al. Aortic and Cardiac Structure and Function Using High-Resolution Echocardiography and Optical Coherence Tomography in a Mouse Model of Marfan Syndrome. PLoS One 2016;11:e0164778. Doi:10.1371/journal.pone.0164778.

Mauricio Ramos Boff
https://orcid.org/0009-0005-1037-5708
Pedro Henrique Tams Diehl
https://orcid.org/0009-0005-0800-9872
Máicon Cossul Garaffa
https://orcid.org/0009-0008-4213-3596
Luiz Otávio Felin Santi
https://orcid.org/0009-0002-5184-1347
André Doneda
https://orcid.org/0009-0004-4035-824X
Augusto Dressler Parise
https://orcid.org/0000-0001-9368-7689
Roberto Peruzzo Lorenzoni
https://orcid.org/0000-0001-7428-290X
Gustavo Goergen Bronzatti
https://orcid.org/0009-0004-0825-6315
Daniela Dallapria
https://orcid.org/0009-0008-5078-4583
Felipe Antônio Dal'Agnol
https://orcid.org/0000-0002-5231-9537
Vitor Periolo Carraro
https://orcid.org/0009-0007-9137-7688
Gilvan Beck Goergen
https://orcid.org/0009-0000-8765-6093

Contribuição dos autores: MRB, PHTD: Conceitualização; MRB, MCG: Metodologia; PHTD, LOFS: Investigação; MCG, LOFS: Curadoria de dados; ADP, VPC: Análise formal; VPC, GGB: Redação – rascunho original; AD, ADP: Redação – revisão e edição; GBG, AD: Validação; GGB, DD: Visualização; DD, FAD, GBG: Supervisão; VPC, FAD: Administração do projeto.
Conflito de interesses: Nenhum.
Financiamento: Nenhum.