

UNIVERSIDADE DO GRANDE RIO

AFYA

CURSO DE MEDICINA

ANA CAROLINA PINHO

RODRIGO BRUNO MAGALHÃES

INSUFICIÊNCIA CARDÍACA DE FRAÇÃO DE EJEÇÃO REDUZIDA EM PACIENTE  
JOVEM COM ANEURISMA DE AORTA ASCENDENTE : RELATO DE CASO E  
ABORDAGEM CIRÚRGICA

RIO DE JANEIRO

2025

UNIVERSIDADE DO GRANDE RIO  
AFYA  
CURSO DE MEDICINA

ANA CAROLINA PINHO  
RODRIGO BRUNO MAGALHÃES

INSUFICIÊNCIA CARDÍACA DE FRAÇÃO DE EJEÇÃO REDUZIDA EM PACIENTE  
JOVEM COM ANEURISMA DE AORTA ASCENDENTE : RELATO DE CASO E  
ABORDAGEM CIRÚRGICA

**Trabalho de Conclusão de Curso** apresentado  
à Unigranrio Afya como requisito para a  
obtenção do grau de médico

Orientadores: Professor Médico Cardiologista Dr: Dany David Kruczan  
Professora Médica Cardiologista Dra: Claudia Cantanheda

RIO DE JANEIRO  
2025

UNIVERSIDADE DO GRANDE RIO  
ESCOLA DE CIÊNCIAS DA SAÚDE  
CURSO DE MEDICINA

ANA CAROLINA PINHO  
RODRIGO BRUNO MAGALHÃES

INSUFICIÊNCIA CARDÍACA DE FRAÇÃO DE EJEÇÃO REDUZIDA EM PACIENTE  
JOVEM COM ANEURISMA DE AORTA ASCENDENTE : RELATO DE CASO E  
ABORDAGEM CIRÚRGICA

**Trabalho de Conclusão de Curso** apresentado  
à Unigranrio Afya como requisito para a  
obtenção do grau de médico

Aprovado por: Prof. \_\_\_\_\_

Prof. \_\_\_\_\_

Em \_\_\_\_\_ de \_\_\_\_\_ de \_\_\_\_\_

RIO DE JANEIRO

2025

## AGRADECIMENTOS

**A Deus, quem sustentou nossos passos e iluminou o caminho que nos trouxe até aqui – a medicina como vocação, missão e sonho.**

**Aos nossos familiares, obrigado por cada gesto de amor, por cada sacrifício generoso, por acreditarem mesmo quando a estrada parecia longa demais.**

**Aos bons amigos que a faculdade nos deu, obrigado por estarem ao nosso lado - nos trabalhos, livros, nas aulas e nos momentos onde o companheirismo se fez mais necessário.**

**Aos professores e orientadores, nossa reverência: por ensinarem com o saber e também com extrema solicitude.**

**Que este trabalho celebre não só o fim de uma fase mas tudo o que foi construído em conjunto dentro e fora deste projeto, com fé, esforço e abnegação.**

*“E tudo quanto fizerdes por palavras ou por obras, fazei-o em nome do Senhor Jesus, dando por meio dele graças a Deus Pai”*

*– Colossenses 3:17*

## RESUMO

Este trabalho tem como objetivo discutir as alternativas terapêuticas cirúrgicas para o tratamento de pacientes com insuficiência cardíaca com fração de ejeção reduzida (ICFER) associada a aneurismas de aorta ascendente e raiz da aorta, em contexto clínico compatível com a síndrome de Marfan (SM). A pesquisa foi desenvolvida por meio de um estudo observacional e descritivo, na forma de relato de caso, associado à revisão da literatura científica dos últimos dez anos, selecionada em bases indexadas. O caso analisado envolve um paciente jovem, com fenótipo compatível com SM, que evoluiu com disfunção ventricular grave, aneurisma de aorta ascendente com dilatação superior a 6,5 cm e regurgitação aórtica significativa. O paciente recebeu tratamento clínico otimizado, porém não apresentou melhora clínica devido a dano miocárdico severa com remodelamento cardíaco e, ao ser avaliado por uma equipe de especialistas, foi indicada a realização do transplante cardíaco em detrimento da cirurgia de Bentall devido à acentuada disfunção ventricular. A conduta adotada foi a inscrição em fila de transplante cardíaco. Contudo, o paciente evoluiu para óbito antes da realização do procedimento. Os resultados obtidos reforçam a complexidade da tomada de decisão nesses casos, especialmente quando há envolvimento de múltiplos sistemas, como ocorre na SM. O diagnóstico precoce da síndrome e o acompanhamento contínuo com exames de imagem são fundamentais para definição do momento cirúrgico ideal. Conclui-se que, embora o transplante cardíaco represente uma opção viável em casos avançados e refratários, a identificação precoce da patologia e a intervenção cirúrgica antes da deterioração ventricular são as estratégias que proporcionam melhor prognóstico.

**PALAVRAS-CHAVE:** *"Aortic Valve Insufficiency"; "Ascending Aorta Aneurysm"; "Heart Failure"; "Heart Transplantation"; "Marfan Syndrome"*

## ABSTRACT

This work aims to discuss surgical therapeutic alternatives for the treatment of patients with heart failure with reduced ejection fraction (HFrEF) associated with ascending aortic and aortic root aneurysms, in a clinical context compatible with Marfan syndrome (MS). The research was conducted through an observational and descriptive study, in the form of a case report, combined with a review of scientific literature from the last ten years, selected from indexed databases. The analyzed case involves a young patient with a phenotype compatible with MS, who developed severe ventricular dysfunction, an ascending aortic aneurysm with dilation greater than 6.5 cm, and significant aortic regurgitation. The patient received optimized clinical treatment, but showed no clinical improvement due to severe myocardial damage with cardiac remodeling. Upon evaluation by a team of specialists, heart transplantation was indicated over Bentall surgery due to the marked ventricular dysfunction. The approach taken was to list the patient for heart transplantation. However, the patient died before the procedure could be performed. The results obtained reinforce the complexity of decision-making in such cases, especially when multiple systems are involved, as occurs in MS. Early diagnosis of the syndrome and continuous follow-up with imaging exams are fundamental for defining the ideal surgical timing. It is concluded that, although heart transplantation represents a viable option in advanced and refractory cases, early identification of the pathology and surgical intervention before ventricular deterioration are the strategies that provide a better prognosis.

**KEYWORDS:** *"Aortic Valve Insufficiency"; "Ascending Aorta Aneurysm"; "Heart Failure"; "Heart Transplantation"; "Marfan Syndrome"*

## LISTA DE ABREVIATURAS E/OU SIGLAS

ACC	<i>American College of Cardiology</i>
AD	Dissecção Aórtica
AHA	<i>American Heart Association</i>
AIA	Aneurisma da Aorta Ascendente
ARA	Aneurisma de Raiz da Aorta
AS	Angiotomografia de Tórax
ATAA	Aneurisma de Aorta Torácica Ascendente
AVE	Acidente Vascular Encefálico
BHE	Barreira Hematoencefálica
BNP	Peptídeo Natriurético tipo B
BRA II	Bloqueadores dos Receptores de Angiotensina II
BRE	Bloqueio do Ramo Esquerdo
CDI	Cardiodesfibrilador Implantável
CPET	<i>Cardiopulmonary Exercise Test</i>
DM	Diabetes Mellitus
ECMO	Oxigenação por Membrana Extracorpórea
ECO	Ecocardiograma
ESC	<i>European Society of Cardiology</i>
FA	Fibrilação Atrial
FE	Fração de Ejeção
FEVE	Fração de Ejeção do Ventrículo Esquerdo
GDMT	<i>Guidelines Directed Medical Therapy</i>
HF	Heart Failure
HFSS	<i>Heart Failure Survival Score</i>
HFREF	<i>Heart Failure with Reduced Ejection Fraction</i>
HLA	Antígenos Leucocitários Humanos
IAo	Insuficiência Aórtica
IC	Insuficiência Cardíaca
ICC	Insuficiência Cardíaca Congestiva
ICFER	Insuficiência Cardíaca de Fração de Ejeção Reduzida
ICFEi	IC com Fração de Ejeção Intermediária
ICFEp	IC com Fração de Ejeção Preservada
IECA	Inibidores da Enzima Conversora de Angiotensina
IMC	Índice de Massa Corporal
IRAD	<i>International Registry of Acute Aortic Dissection</i>
ISGLT2	Inibidores do Cotransportador Sódio-Glicose tipo 2
JACC	<i>Journal of the American College of Cardiology</i>
MCR	Manejo Clínico Rigoroso
MESA	<i>Multi-Ethnic Study of Atherosclerosis</i>
MS	<i>Marfan Syndrome</i>

NT-proBNP	<i>N-terminal pro-BNP</i>
NYHA	<i>New York Heart Association</i>
PAS	Pressão Arterial Sistólica
PNA	Peptídeo Natriurético Atrial
RMC	Ressonância Magnética Cardíaca
RX	Raio X
SBC	Sociedade Brasileira de Cardiologia
SHFM	<i>Seattle Heart Failure Model</i>
SM	Síndrome de Marfan
SRAA	Sistema Renina-Angiotensina-Aldosterona
TCC	Trabalho de Conclusão de Curso
TRC	Terapia de Ressincronização Cardíaca
TVS	Taquicardia Ventricular Sustentada
VE	Ventrículo Esquerdo

## LISTA DE FIGURAS E ILUSTRAÇÕES

Figura 1 - Taxa de mortalidade por insuficiência cardíaca.....	20
Figura 2 - Critérios de framingham para avaliação diagnóstica de insuficiência cardíaca ....	24
Figura 3 - Algoritmo diagnóstico na suspeita clínica de IC.....	25
Figura 4 - segmentos da aorta torácica e abdominal .....	32
Figura 5 - Anatomia das valvas cardíacas .....	33
Figura 6 - Anatomia da valva aórtica .....	34
Figura 7 - Anatomia da raiz da aorta .....	35
Figura 8 - Anatomia da raiz da aorta e início da aorta ascendente .....	36
Figura 9 - Técnica de Bentall De bono .....	44
Figura 10 - Eletrocardiograma .....	51
Figura 11- Ecocardiograma corte paraesternal longitudinal.....	52
Figura 12 - Ecocardiograma corte paraesternal transversal.....	52

## LISTA DE TABELAS

Tabela 1 – Indicações de transplante cardíaco de acordo com a SBC.....	27
--	----

## LISTA DE QUADROS

Quadro 1 – Classificação de IC de acordo com a fração de ejeção .....	21
Quadro 2 – Critérios de Ghent Revisados.....	47
Quadro 3 – Aplicações dos Critérios de Ghent - Síndrome de Marfan .....	53

## SUMÁRIO

1 – INTRODUÇÃO.....	14
2 – FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA.....	16
2.1 – INTRODUÇÃO À INSUFICIÊNCIA CARDÍACA.....	16
2.2 – INSUFICIÊNCIA CARDÍACA DE FRAÇÃO DE EJEÇÃO REDUZIDA .....	19
2.3 – QUADRO CLÍNICO E DIAGNÓSTICO INSUFICIÊNCIA CARDÍACA DE FRAÇÃO DE EJEÇÃO REDUZIDA.....	21
2.4 – ABORDAGENS TERAPÊUTICAS PARA INSUFICIÊNCIA CARDÍACA DE FRAÇÃO DE EJEÇÃO REDUZIDA.....	23
2.5 – ANEURISMA DE RAIZ DE AORTA E AORTA ASCENDENTE.....	28
2.6 – INCIDÊNCIA, ETIOLOGIA E FATORES DE RISCO DE ANEURISMA EM PACIENTE JOVEM.....	32
2.7 – MÉTODOS DIAGNÓSTICOS DE ANEURISMA TORÁCICO.....	33
2.8 – TRATAMENTO CIRÚRGICO DE ANEURISMA DE RAIZ E DA AORTA ASCENDENTE.....	35
2.9 – ASSOCIAÇÃO ENTRE ANEURISMA DE AORTA E INSUFICIÊNCIA CARDÍACA DE FRAÇÃO DE EJEÇÃO REDUZIDA NA SÍNDROME DE MARFAN.....	38
3 – MATERIAL E MÉTODOS.....	41
3.1 – DESENHO.....	41
3.2 – METODOLOGIA DA PESQUISA BIBLIOGRÁFICA.....	41
4 – RELATO DE CASO.....	42
5 – DISCUSSÃO.....	47
6 – CONSIDERAÇÕES FINAIS.....	50
7 – REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	51
8 – CRONOGRAMA.....	54

## 1 – INTRODUÇÃO

A insuficiência cardíaca (IC) acomete aproximadamente 6,5 milhões de pessoas nos Estados Unidos e responde por 1 milhão de internações anuais nesse mesmo país. Dentre essas internações, aproximadamente 50% dos casos podem ser classificados como IC de fração de ejeção reduzida (ICFER), quadro em que há disfunção sistólica que prejudica a capacidade contrátil e ejetora cardíaca, mantendo uma fração de ejeção do ventrículo esquerdo equivalente ou inferior a 40%. Essa condição cursa com dilatação progressiva do ventrículo esquerdo e remodelamento cardíaco. A ICFER surge como fase terminal de várias doenças cardiovasculares e uma delas, de interesse particular para este caso, é a regurgitação aórtica. [1]

A regurgitação aórtica ou insuficiência aórtica consiste em um refluxo de sangue da aorta para o ventrículo esquerdo, aumentando o volume diastólico final. O resultado desse aumento do volume e da conseqüente elevação pressórica no ventrículo é uma resposta do miocárdio que se dá pela hipertrofia das células cardíacas, gerando cardiomegalia e perda da função a longo prazo. [2]

Dentre as causas mais incidentes da insuficiência aórtica estão a doença reumática, degeneração mixomatosa, por amiloidose, sarcoidoses, miocardites, as doenças da aorta ascendente que podem precipitar regurgitação pela dilatação da raiz ou do segmento inicial da aorta ascendente. Essa afinidade entre dilatação da aorta ascendente e valvopatias fica provada pela forte associação entre elas. Um estudo encontrou a coexistência de ambas afecções em 76,6% dos pacientes sendo que 55,7% desses apresentavam especificamente regurgitação aórtica. – Essa associação faz com que seja importante a avaliação funcional e anatômica da valva e do próprio ventrículo esquerdo no processo de decisão pela melhor abordagem terapêutica. [2,3]

De modo geral, aneurismas de aorta torácica podem ter um curso assintomático, com diagnóstico por achado do exame físico ou exame de imagem. Porém, se a primeira manifestação for ruptura do aneurisma temos uma taxa de mortalidade próxima de 90%, geralmente por ocasião de ruptura da falsa luz do vaso. [3,4]

A necessidade da suspeição diagnóstica precoce e do tratamento adequado para cada caso faz-se de extrema importância para a sobrevivência do paciente.

Usualmente, aneurismas de aorta torácica ocorrem em 5 a 10 casos a cada 100.000 pessoas por ano, porém se torna mais prevalente em algumas populações especiais, chegando a ser 250 vezes mais prevalente entre portadores da Síndrome de Marfan (SM), por exemplo. (artigo 4) A SM responde por 4% de todos os casos de dissecação registrados pelo *The International Registry of Acute Aortic Dissection* (IRAD), e altera dados epidemiológicos importantes do quadro, como média de idade em que ocorre a dissecação bem inferior ao da população geral (pacientes com SM apresentam têm média 37 anos de idade, enquanto pacientes sem SM apresentam em média 62 anos quando desenvolvem dissecação Stanford tipo A) e a taxa de dilatação anual do aneurisma é duas vezes maior na SM. [4]

A SM tem origem genética e é uma doença autossômica dominante do tecido conjuntivo, em que a associação das patologias ICFER e aneurisma de aorta é comumente observada. Essa síndrome apresenta incidência estimada entre 1 a cada 5.000 pessoas e acomete ambos os sexos sem distinção. Ainda que esteja fortemente ligada à herança familiar, com 75% dos pacientes herdando a mutação de parente afetados, até um quarto dos casos tem alteração espontânea (*de novo*). [5,6]

A anomalia no tecido conjuntivo nesta doença terá repercussões em muitos sistemas: o enfraquecimento da parede da aorta propicia dilatação da raiz da aorta e aorta ascendente que pode evoluir com regurgitamento e dissecação da artéria, sendo esta última afecção a maior causa de morte prematura nos portadores de SM. [5,6]

O presente trabalho tem como objetivo discutir as alternativas terapêuticas cirúrgicas para a associação de insuficiência cardíaca de fração de ejeção reduzida (ICFER) e aneurisma de aorta ascendente com regurgitação aórtica.

Neste trabalho será apresentado um relato de caso que vai demonstrar toda complexidade da doença, desfecho clínico e alternativas terapêuticas clínicas e cirúrgicas, após discussão com “Heart team” de um hospital terciário cardiológico.

## 2 – FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

### 2.1 – INTRODUÇÃO À INSUFICIÊNCIA CARDÍACA

A insuficiência cardíaca (IC) consiste em um conjunto de sinais e sintomas causados pela perda parcial - tanto crônica quanto agudamente - da função cardíaca. O mecanismo fisiopatológico envolve redução do débito cardíaco, gerando uma cascata de reações que causam retenção de água e sódio pela estimulação do sistema renina-angiotensina por um lado, e a liberação de catecolaminas, buscando seu efeito inotrópico e cronotrópico, por outro. Esses mecanismos, que em um primeiro momento são artifícios do corpo para compensar a disfunção cardíaca, serão responsáveis pela vasoconstrição e congestão características do quadro clínico da IC. Com o tempo, esses mesmos mecanismos adaptativos terão influência decisiva sobre o processo que levará os cardiomiócitos à apoptose, o coração ao remodelamento e à perda irreversível da função cardíaca. [2,7]

Embora as diversas teorias expliquem apenas parcialmente a fisiopatologia da IC, acredita-se que um dano inicial aos cardiomiócitos vai se agravando até que os mecanismos adaptativos não possam mais garantir o débito cardíaco de um coração cujas células perderam, pelo menos em parte, sua capacidade de gerar força através da contração. Essa queda no débito cardíaco estimula a ativação do sistema renina-angiotensina, parte dos mecanismos adaptativos que responde à queda de pressão hidrostática pelo intermédio dos barorreceptores renais e à ativação do sistema nervoso simpático que atuará em receptores justaglomerulares. Isso aumentará a produção de renina, uma substância que promove o aumento da concentração de angiotensina II, um vasoconstritor endógeno, em resposta à diminuição do débito cardíaco.[7]

Por outro lado, o sistema simpático responde diretamente a essa mesma diminuição da pressão hidrostática. O efeito parassimpático, que se lhe opõe naturalmente, é inibido pelos sinais oriundos dos barorreceptores da aorta e o resultado é uma vasoconstrição de origem adrenérgica que aumenta a resistência vascular periférica em resposta ao débito diminuído. [7]

Ambas as vias são uma resposta do sistema cardiocirculatório à perda da função cardíaca e permitem a manutenção da homeostase até certo ponto. Ainda assim, esses mesmos fenômenos terão papel fundamental no adoecimento do paciente conforme a afecção progride. Podemos citar o efeito da angiotensina II, que propicia remodelamento cardíaco e fibrose, e a

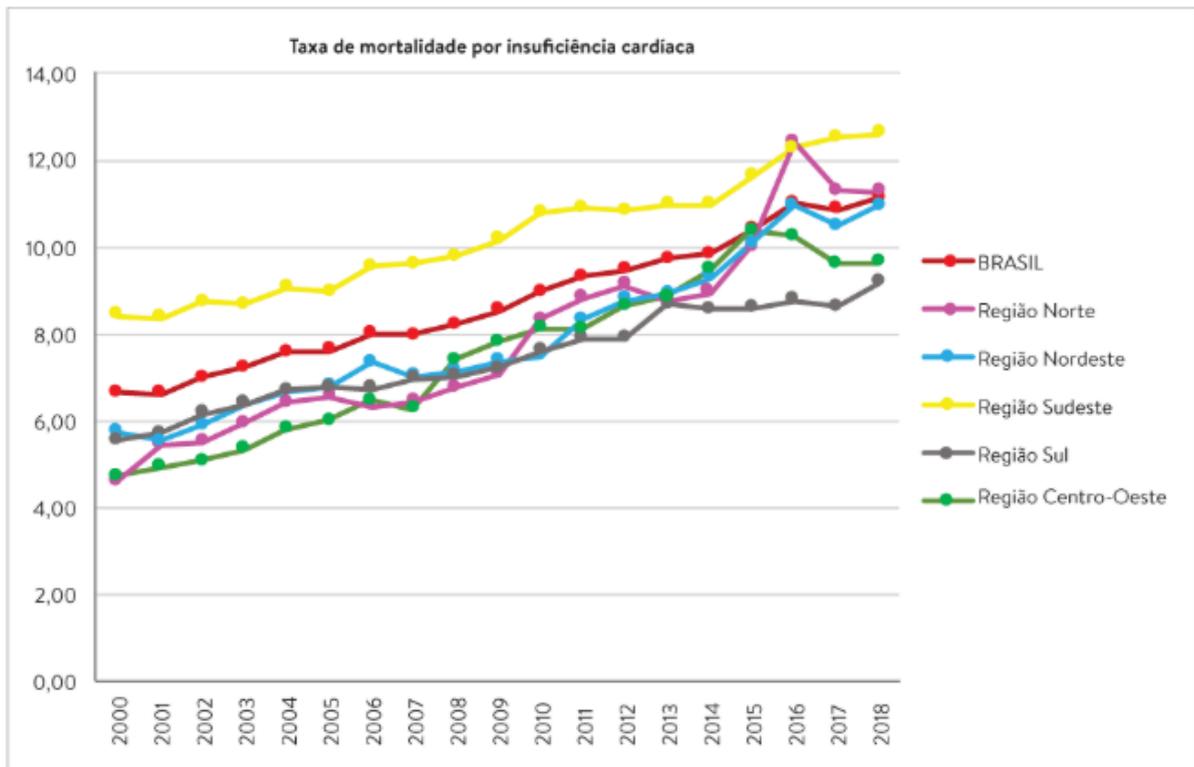
própria noradrenalina é tóxica para os cardiomiócitos, além de promover hipertrofia cardíaca. [7]

Um outro mecanismo, particularmente interessante para a prática clínica, é o peptídeo natriurético cerebral (BNP). Produzido nos ventrículos em reação ao estiramento, atua nos rins a criar vasodilatação na arteríola eferente e vasoconstrição da aferente para manter a perfusão renal, além de ajudar na eliminação de sódio e água. O BNP é degradado pela neprilisina e a inibição dessa enzima faz parte das possibilidades terapêuticas para o paciente com IC. [7]

O próprio tecido cardíaco reage às mudanças por meio do remodelamento. No começo, o estiramento fará com que os miócitos respondam com hipertrofia. A sobrecarga pressórica promove a hipertrofia concêntrica, com aumento da massa do ventrículo sem alteração proporcional em seu volume, enquanto a sobrecarga volumétrica produz uma hipertrofia excêntrica, com aumento do volume ventricular. Além disso, o tecido fibrótico substitui as células mortas e cria um ambiente com atividade elétrica irregular, propiciando o surgimento de arritmias e perda de contratilidade. O coração perde capacidade de bomba, reduzindo a ejeção de sangue até o nível sintomático, momento em que surge a doença. [7]

Paralelamente a isso, a IC é uma condição de importância inconteste na prática médica e a prova disso é o fato da IC descompensada ter sido responsável por quase 40% das internações no ano de 2007 no Brasil. Estima-se que 37,7 milhões de pessoas sejam portadoras de IC e o número aumenta com a inversão da pirâmide demográfica em todo o mundo. Seguindo essa característica, a mortalidade varia com a idade, chegando a 16,6% em pacientes com mais de 80 anos, tendo como mortalidade geral no contexto brasileiro por volta de 11%, como mostra a figura 1. A IC representa uma condição de peso considerável também a nível de sistema de saúde, o tempo médio de internações é de 7,7 dias e aumentou entre os anos 2000 e 2018, o que significa maior demanda financeira por parte do SUS, ocupando cerca de 3% do orçamento destinado para internações com o cuidado ao paciente com IC. Esse impacto na saúde pública tende a se tornar ainda maior conforme a transição demográfica, como demonstra um estudo americano que projeta um custo anual de 53.1 bilhões de dólares no meio norteamericano em 2030 - um aumento de aproximadamente 154% em 18 anos, se os números da doença permanecerem estáveis por esse período. [7,8,9]

Figura 1: Taxa de mortalidade por insuficiência cardíaca



Fonte: Adaptado de Castro I et al, 2021.

Existem diversas formas de classificar uma insuficiência cardíaca, uma delas consiste em determinar a fração de ejeção do ventrículo esquerdo (FEVE). A classificação baseada na fração de ejeção é crucial para determinar o prognóstico e estabelecer estratégias de tratamento e a maioria dos ensaios clínicos utilizam essa forma de avaliação do paciente com insuficiência cardíaca, de acordo com o Quadro 1: [9]

Quadro 1: Classificação da IC de acordo com a fração de ejeção

Tipo de IC de acordo com a FEVE	Critérios
IC com fração de ejeção reduzida	FE < ou = 40%
IC com fração de ejeção melhorada	FE prévia < ou = 40% e um aumento de 40% durante seguimento
IC com fração de ejeção levemente reduzida	FE 41% -49% evidência de aumento espontâneo ou provocado das pressões de enchimento do VE (ex: aumento de PNA, medidas

	hemodinâmicas não invasivas e invasivas)
IC com fração de ejeção preservada	FE > ou = a 50% evidência de aumento espontâneo ou provocado das pressões de enchimento do VE (ex: aumento de PNA, medidas hemodinâmicas não invasivas e invasivas)
IC= insuficiência cardíaca; FE= fracao de ejecao; VE= ventrículo esquerdo; PNA= peptídeo natriurético atrial	

Fonte: traduzido de Colvin MM, et al. 2022.

## 2.2 INSUFICIÊNCIA CARDÍACA DE FRAÇÃO DE EJEÇÃO REDUZIDA

Como dito na seção anterior, a ICFER é uma classificação de IC, ou seja: não é propriamente uma afecção, mas uma síndrome. Isso equivale a dizer que seu diagnóstico passa pela constatação de sinais e sintomas ao exame clínico e também pela avaliação de parâmetros analisados em exames complementares. Mesmo que uma FEVE abaixo de 40% fosse encontrada em um paciente, ainda assim restaria a detecção de um quadro clínico característico da IC que demonstrasse se tratar de uma ICFER ao invés de uma disfunção sistólica do ventrículo assintomática. [10]

Desse modo, além da classificação ecocardiográfica da FEVE, a avaliação funcional do paciente é essencial para a definição e diagnóstico de ICFER. Para tal, a classificação da *New York Heart Association* (NYHA) é amplamente utilizada e costuma orientar as metas terapêuticas, que buscam, idealmente, atingir NYHA II. [10,11]

Essa classificação é dividida em 4 classes, a classe I corresponde aos pacientes assintomáticos. Na classe II, presença de sintomas leves, se enquadram aqueles sintomáticos durante atividades físicas habituais, com limitação leve. Os da classe III, apresentam sintomas moderados, são pacientes em que atividades físicas menos intensas que habituais causam sintomas, apresentam limitação importante, porém permanecem confortáveis ao repouso. Classe IV, daqueles com sintomas graves, incapazes de realizar qualquer atividade sem apresentar desconforto pois apresentam sintomas ao repouso. [7,9]

Uma última classificação frequentemente utilizada é a de estágios da *American Heart Association* (AHA), que busca dividir os pacientes segundo a etapa da evolução fisiopatológica da IC em que se encontram. Assim, o estágio A, corresponde aos pacientes com risco de desenvolver insuficiência cardíaca, sem doença estrutural ou sintomas correspondentes a essa síndrome. Nessa etapa, cabe como abordagem o controle de fatores de risco para IC, como: tabagismo, hipertensão, etilismo, diabetes, dislipidemia e obesidade. Estágio B, corresponde a doença estrutural cardíaca presente, sem sintomas de IC. Nessa etapa, deve-se considerar uso de IECA, betabloqueadores e antagonistas mineralocorticoides. Estágio C, doença estrutural cardíaca presente e paciente com sintomas prévios ou atuais de IC. Nessa etapa, o tratamento clínico deve ser otimizado, pode-se considerar terapia de ressincronização cardíaca, cardiodesfibrilador implantável ou tratamento cirúrgico, é aconselhável manejo por equipe multidisciplinar. Estágio D, paciente com IC refratária ao tratamento clínico, requerendo intervenção especializada, quando todas as medidas abordadas nos estágios anteriores devem ser consideradas, além de considerar transplante cardíaco e dispositivos de assistência ventricular.[1,7]

A IC costuma ser o último estágio do desenvolvimento de diversos processos patológicos diferentes que acometem o tecido cardíaco. No nosso meio, a febre reumática e a doença de chagas são as duas causas principais, sendo esta última encontrada em 21% dos pacientes com esse diagnóstico. O diagnóstico etiológico também tem diferenças entre as diferentes classes FEVE. Um estudo que analisou dados do sistema de saúde da espanhol de pacientes diagnosticados com IC entre 2013 e 2019 pôde associar causas hipertensivas como a principal etiologia de ICFEP, enquanto a ICFER foi associada a uma maior prevalência de doenças isquêmicas. Esses dados, ainda que não sejam plenamente aplicáveis ao nosso meio que, como dito, apresenta um padrão etiológico diferente, aponta para um fato interessante: a diferença fisiopatológica entre ICFER e ICFEP. [11,12]

Esse mesmo trabalho pôde estabelecer dados específicos a respeito da ICFER. A prevalência geral da ICFER foi de 1,12% (da IC foi 2,43%) e é responsável por metade da incidência, o que faz dela a classe mais encontrada entre pacientes com IC. Os pacientes com ICFEP são mais velhos, mais comumente do sexo feminino e estão mais frequentemente em NYHA II quando comparados aos pacientes com ICFER, além de ter uma taxa de hospitalização consideravelmente maior (267,2 hospitalizações por 1000 pessoas ao ano contra 197,7 do grupo com ICFEP).[12]

Essa diferença é corroborada por estudos acerca da abordagem farmacológica, pois apenas pacientes com ICFER puderam ter morbimortalidade diminuída de forma consistente por essas intervenções. [11]

A heterogeneidade da resposta no paciente com FEVE < 40% é um ponto que suscita controvérsia. Alguns autores apontam para a arbitrariedade da classificação atual (ICFER < 40% e ICFEP > 50%) sustentando essa posição no fato de que os grandes estudos acerca da eficácia terapêutica das intervenções neuro hormonais disponíveis apresentam resultados concentrados na faixa que vai até 35% de FEVE. Além disso, alguns autores ressaltam a grande variação da FEVE em um mesmo paciente, concluindo que nem mesmo esse parâmetro deva ser tido como o mais adequado para avaliar a função cardíaca na IC. Ainda assim, atualmente a classificação clássica ainda é a posição oficial da diretriz da Sociedade Brasileira de Cardiologia (SBC), da AHA e da European Society of Cardiology (ESC), e tem sido o critério de divisão de pacientes na maioria dos estudos.[13]

De todo modo, a ICFER se refere a um estado onde o dano cardíaco precipitou diminuição da função do miocárdio que não pode ser mais compensado pelo sistema neuro-hormonal. Esse estado da doença é caracterizado pela reação neuro-hormonal exacerbada, principalmente do sistema renina-angiotensina-aldosterona que é responsável pela maioria dos componentes do quadro usual de IC. [10]

Esse mecanismo fisiopatológico explica não apenas os sinais e sintomas do paciente com IC, mas também a resposta do paciente com ICFER às terapias medicamentosas que atuam em pontos-chave do eixo neuro-hormonal implicado na afecção. [10]

### 2.3 QUADRO CLÍNICO E DIAGNÓSTICO INSUFICIÊNCIA CARDÍACA DE FRAÇÃO DE EJEÇÃO REDUZIDA

O diagnóstico de insuficiência cardíaca começa pela constatação de sinais e sintomas característicos do quadro (figura 2), gerando uma suspeita inicial a ser corroborada com exames complementares. [7,11]

Figura 2: Critérios de Framingham para avaliação diagnóstica de insuficiência cardíaca.

Critérios maiores	Critérios menores
Dispneia paroxística noturna	Edema de tornozelo bilateral
Turgência jugular a 45°	Tosse noturna
Refluxo hepatojugular	Dispneia aos mínimos esforços
Estertores pulmonares crepitantes	Derrame pleural
Cardiomegalia ao raio X de tórax	Taquicardia
Edema pulmonar agudo	
Galope de terceira bulha	

*Para o diagnóstico de insuficiência cardíaca: dois critérios maiores e um menor, ou um maior e dois menores. Para a utilização dos critérios menores é necessária a ausência de qualquer condição que possa justificar a presença de um dos critérios.*

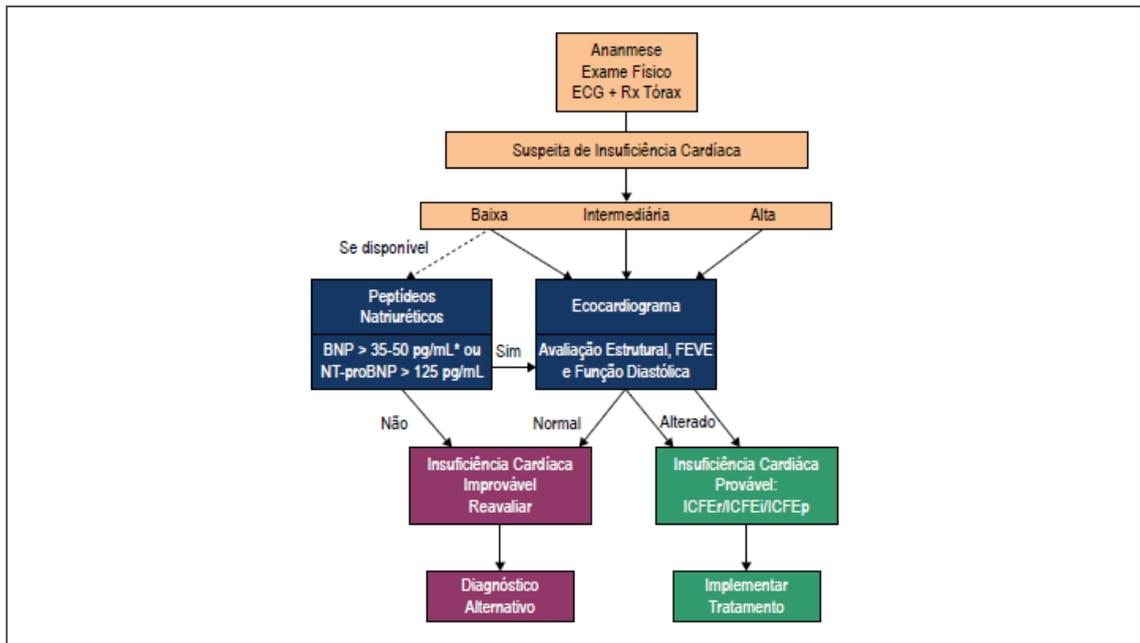
Fonte: Adaptado de Rassi S, et al, 2018.

Desse modo, existem sinais e sintomas típicos, como dispneia, ortopneia, dispneia paroxística noturna, fadiga, intolerância ao exercício. Alguns outros sintomas são mais específicos, como é o caso da terceira bulha, do refluxo hepatojugular, pressão venosa jugular elevada, impulso apical desviado à esquerda. Por outro lado, existem sinais menos específicos: crepitações pulmonares, taquicardia, hepatomegalia, ascite, extremidades frias, edema periférico. Sintomas menos típicos também podem colaborar para o diagnóstico, como: tosse noturna, ganho de peso, dor abdominal, anorexia e perda de peso, noctúria e oligúria. [7]

Seguindo o fluxograma da diretriz da SBC, figura 3, os pacientes serão divididos em três grupos: baixa, intermediária e alta probabilidade de IC. Sendo baixa, lançaremos mão da dosagem do BNP ou do NT-proBNP. A concentração de BNP aumenta com a evolução da doença e tem valor prognóstico, podendo ser usado para descartar IC caso os valores estejam abaixo de 35 pg/mL (para BNP) ou acima de 125 pg/mL (NT-proBNP). [7]

O próximo passo será constatar as alterações esperadas no ecocardiograma. Quando a probabilidade for alta ou intermediária, iniciamos a investigação nesta etapa, onde buscamos diminuição da fração de ejeção, disfunção diastólica, espessuras parietais, alterações valvares e tamanho das cavidades que possam sugerir, dentro de um contexto clínico coerente, a presença de IC. Estando presentes, a terapia farmacológica deverá ser implementada. No caso de ausência de indícios ecocardiográficos ou se os níveis de BNP e NT-proBNP estiverem normais, o diagnóstico de insuficiência cardíaca se torna improvável e iremos procurar hipóteses diagnósticas alternativas. [7]

Figura 3: Algoritmo diagnóstico na suspeita clínica de IC



Legenda: (1) ICFEr - Insuficiência cardíaca com fração de ejeção reduzida. (2) ICFEi - Insuficiência cardíaca com fração de ejeção intermediária. (3) ICFEp - insuficiência cardíaca com fração de ejeção preservada. (4) ECG - Eletrocardiograma. (5) RX - Raio X. (6) BNP - Peptídeo natriurético do tipo B. (7) NT-proBNP - Fração N-terminal do peptídeo natriurético do tipo B. (8) FEVE - Fração de ejeção do ventrículo esquerdo.

Fonte: Adaptado de Rassi S, et al, 2018.

## 2.4 ABORDAGENS TERAPÊUTICAS PARA INSUFICIÊNCIA CARDÍACA DE FRAÇÃO DE EJEÇÃO REDUZIDA

O manejo da ICFER envolve ambas as estratégias, farmacológicas e não farmacológicas, tendo como objetivo principal a redução dos sintomas do paciente, redução das internações e melhora da sobrevida. Recomenda-se uma terapia tripla, com o uso de betabloqueadores, inibidores da enzima conversora de angiotensina ou bloqueadores do receptor de angiotensina e antagonistas mineralocorticoides. Além desses fármacos, existe a possibilidade de começar com Sacubitril-valsartana, que normalmente entra nas opções terapêuticas se não houver tido controle com a terapia tripla e em substituição do IECA ou BRA II. Outra classe que pode ser a quarta ou quinta opção terapêutica são os inibidores do cotransportador de sódio e glicose (SGLT2), cujos benefícios são comprovados por estudos mais recentes que demonstram redução do risco cardiovascular e mortalidade, mesmo no paciente sem diabetes mellitus tipo 2. [1,7]

A terapia de ressincronização cardíaca (TRC) e o cardiodesfibrilador implantável (CDI) são opções em algumas subpopulações com IC. Sobre a TRC, ainda que possua efeitos positivos bem estabelecidos sobre qualidade de vida e números de internações, esse benefícios não contemplam todos os pacientes e está ligado à presença de certas condições. Pacientes sintomáticos, com FEVE  $\leq 35\%$ , morfologia de bloqueio de ramo esquerdo, ritmo sinusal e QRS  $\geq 150$  ms, apesar de terapia farmacológica otimizada terão redução na morbimortalidade. Aqueles que não possam ser encaixados nesse perfil frequentemente serão descobertos “não responsivos” ou “hiporresponsivos”, dentre os quais os pacientes com FA persistente, o que mitiga os benefícios. Já o CDI tem efeito positivo sob regime de prevenção primária e também como prevenção secundária naqueles pacientes com taquicardia ventricular sustentada (TVS) e naqueles que se recuperaram de “morte súbita” tendo apresentado instabilidade hemodinâmica grave - desfecho responsável por até 50% dos óbitos em pacientes com IC. [7,11]

O tratamento da ICFER também possui componentes comportamentais. O controle do sódio dietético é recomendado, mas deve-se destacar que assim como o consumo excessivo de sal pode trazer malefícios com a hipervolemia, a restrição severa também está associada a efeitos deletérios por agravar a resposta do eixo neuro-hormonal. Não existem estudos decisivos a esse respeito, mas a recomendação atual da Sociedade Brasileira de Cardiologia (SBC) é de um limite de 7 g de sal por dia. Os estudos acerca da restrição hídrica em pacientes com IC não são conclusivos em todos os cenários, estando recomendada naqueles pacientes com sinais de hipervolemia, apesar da farmacoterapia otimizada, trazendo benefício na hospitalização. Vacinas contra influenza e contra pneumococo devem ser prescritas, ainda que apenas a da influenza tenha efeito conhecido sobre mortalidade. [7,9]

Uma última arma do arsenal terapêutico não medicamentoso são os exercícios supervisionados - atividades aeróbicas de 3 a 5 vezes por semana, associado a exercícios resistidos. Ainda que não sejam recomendados com frequência na prática clínica, alteram o número de hospitalizações e a qualidade de vida do paciente de modo positivo. [7,9]

Como referido acima, deve-se começar pela associação de IECA ou BRA II, beta-bloqueador e um antagonista mineralocorticoide. A evidência aponta para um benefício dose-dependente de modo que devem ser tituladas até um dose-alvo para cada fármaco.[11]

O IECA e o BRA II interferem no SRAA, inibindo a ação da angiotensina II. Isso causará uma vasodilatação em resposta à constrição promovida pelos mecanismos patológicos da insuficiência cardíaca. Essas drogas são confiáveis e usadas há muito tempo no manejo da IC e seu uso está associado à redução da mortalidade e da morbidade. O IECA geralmente é preferido ao BRA II como opção inicial, ficando este último para casos onde haja intolerância ao primeiro - tosse persistente ou angioedema. Devemos acompanhar a função renal nos pacientes em uso desses fármacos, mas, de todo modo, é um fator protetor para os rins a longo prazo e a doença renal crônica não é um impeditivo para seu uso. [7]

Os beta-bloqueadores colaboram para corrigir o estresse do tecido cardíaco pela redução de uma frequência aumentada e da hipercontratibilidade. Contam, dentre seus efeitos desejáveis na IC, com a promoção do remodelamento reverso, fenômeno associado ao aumento da fração de ejeção. Nem todos os fármacos dessa classe têm redução de mortalidade comprovada e os efeitos adversos nos pneumopatas nos fazem preferir os cardiosseletivos. Entre esses fármacos, aqueles que têm impacto comprovado na mortalidade são: Nebivolol, Carvedilol, Bisoprolol e Succinato de metoprolol. [7]

Os antagonistas dos receptores mineralocorticoides, como espironolactona e eplerenona, têm benefício comprovado nos pacientes classificados em NYHA II até NYHA IV. Eles diminuem consideravelmente a morbimortalidade e hospitalização atuando contra os efeitos dos hormônios endógenos, aumentados na IC. [11]

Os diuréticos de alça são amplamente usados para tratar sintomas de congestão, mas seu uso crônico não é sustentado pela demonstração de efeito na sobrevida por estudos robustos e se considera que o uso crônico de diuréticos possa ser deletério. Assim, recomenda-se o uso na menor dose terapêutica possível para uso crônico. Tiazídicos têm sido recomendados naqueles pacientes com resposta inadequada aos diuréticos de alça ou quando a dose necessária para compensação é alta. [7,11]

O inibidor da neprilisina e dos receptores de angiotensina (Sacubitril-Valsartana), é uma opção a ser associada no paciente que não pôde alcançar o NYHA II com a terapia tripla. Além dos efeitos antagônicos à angiotensina, esses fármacos aumentarão os níveis de BNP por inibirem sua degradação pela neprilisina, promovendo assim vasodilatação. Eles não devem ser usados concomitantemente ao IECA ou BRA II e sim substituí-los caso não haja a

melhora esperada na condição clínica do paciente. Essa substituição reduz em 20% o desfecho combinado de mortes cardiovasculares ou por morte súbita e em 21% as internações. [7]

Outros fármacos podem ser utilizados dependendo do perfil individual de cada paciente. A Ivabradina pode ser considerada em pacientes que mantêm a frequência cardíaca acima de 70 bpm apesar de terapia otimizada com betabloqueador, porém aumenta discretamente a incidência de fibrilação atrial, sendo prescrita com cautela para pacientes que já apresentam essa condição. Os digitálicos melhoram sintomas e internações, mas devem ser receitados naqueles com FA de alta resposta ventricular e se os sintomas persistirem apesar da terapia otimizada, considerando os riscos associados à intoxicação. A associação hidralazina e o nitrato são opções para os intolerantes ao IECA e BRA II, pacientes com NYHA III e IV, ou que continuam hipertensos mesmo com beta-bloqueadores otimizados. Seus efeitos variam com etnia: em pacientes autodeclarados negros com NYHA entre III e IV e terapia otimizada, apresentou redução de 43% da mortalidade e 30% na hospitalização. [7]

O transplante cardíaco foi realizado pela primeira vez em 1967 pelo Dr Christian Barnard, em Cape Town, e no Brasil, pela primeira vez em 1968, pelo Dr. Zerbini. Ele é a terapêutica indicada para os pacientes com insuficiência cardíaca refratários ao tratamento medicamentoso otimizado e a outros tratamentos cirúrgicos. Representa o tratamento padrão ouro para os pacientes com estágio final de insuficiência cardíaca (estágio D). Essa intervenção aumenta a sobrevida do paciente e melhora a qualidade de vida, mas é obstada pelo limite de doadores disponíveis de modo que poucos pacientes que preenchem critérios de elegibilidade para receberem o transplante o realizam. A Tabela 1 demonstra os indicadores de elegibilidade. Além disso, os doadores elegíveis, que representam pacientes com morte encefálica em sua maioria ou morte circulatória (na minoria dos casos) devem ser compatíveis quanto ao sistema ABO e ao sistema de antígenos leucocitários humanos (HLA). [14,15]

Tabela 1: indicações de transplante cardíaco de acordo com a SBC

**Tabela 2.1 – Indicações de transplante cardíaco**

Classe de Recomendação	Indicação	Nível de Evidência
I	IC avançada na dependência de drogas inotrópicas e/ou suporte circulatório mecânico	C
	IC avançada classe funcional III persistente e IV com tratamento otimizado na presença de outros fatores de mau prognóstico	
	IC avançada e VO <sub>2</sub> de pico ≤ 12 mL/kg/minuto em pacientes em uso de betabloqueadores	B
	IC avançada e VO <sub>2</sub> de pico ≤ 14 mL/kg/minuto em pacientes intolerantes a betabloqueadores	
	Arritmias ventriculares sintomáticas e refratárias ao manejo com fármacos, dispositivos elétricos e procedimentos de ablação	
IIa	IC refratária e VO <sub>2</sub> de pico ≤ 50% do previsto em pacientes com < 50 anos e mulheres	B
	Doença isquêmica com angina refratária sem possibilidade de revascularização	C
IIb	IC refratária e VO <sub>2</sub> de pico ajustado para massa magra ≤ 19 mL/kg/minuto em pacientes com índice de massa corporal > 30	B
	IC refratária e equivalente ventilatório de gás carbônico (relação VE/VCO <sub>2</sub> ) > 35 particularmente se VO <sub>2</sub> de pico ≤ 14 mL/kg/minuto e/ou teste cardiopulmonar submáximo (RER < 1,05)	
III	Disfunção sistólica isolada	C
	Prognóstico adverso estimado apenas por escores prognósticos ou VO <sub>2</sub> de pico isoladamente	
	IC classe funcional NYHA III-IV sem otimização terapêutica	

*IC: insuficiência cardíaca; VO<sub>2</sub>: consumo de oxigênio; VE/VCO<sub>2</sub>: equivalente ventilatório de gás carbônico; RER: coeficiente respiratório; NYHA: New York Heart Association.*

Fonte: Adaptado de Moura LAZ, et al, 2018.

A elegibilidade dos pacientes para a realização de um transplante cardíaco deve preencher os seguintes critérios: pacientes que apresentam insuficiência cardíaca avançada, severa, de estágio final e refratárias a terapias medicamentosas guiadas por guidelines. Essa categoria de pacientes inclui aqueles com baixa capacidade funcional e prognóstico reservado apesar dos tratamentos otimizados. [14,15]

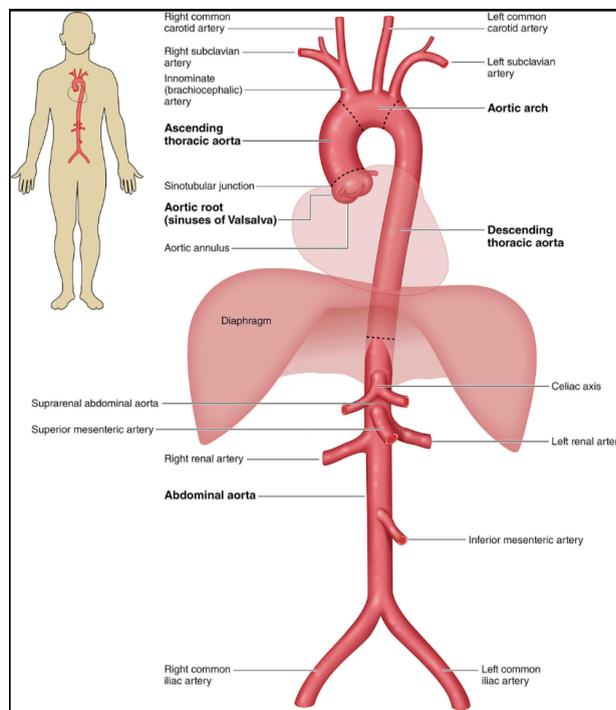
Além disso, os possíveis candidatos devem apresentar menos de 70 anos de idade, apesar de que a maioria dos centros para transplante preferem candidatos menores de 65 anos pois os resultados são mais significativos. Nesse sentido, torna-se relevante avaliar quais comorbidades circundam o paciente, pois existem contraindicações absolutas como disfunção renal, obesidade e outras doenças sistêmicas que podem impactar a sobrevida após o transplante. [14,15]

Dessa forma, é necessária a avaliação multidisciplinar para listar um paciente na fila de transplante. O time multidisciplinar serve para pensar no paciente como um todo a fim de assegurar que ele vai se beneficiar com esse tratamento e que potenciais contraindicações foram ponderadas. Por último, é necessária um acompanhamento psicossocial do paciente a fim de garantir a sua aderência às recomendações propostas pela equipe multidisciplinar, pois isso impacta significativamente nos resultados pós transplante. [14,15]

## 2.5 ANEURISMA DE RAIZ DE AORTA E AORTA ASCENDENTE

Sob o ponto de vista anatômico, pode-se observar na Figura 4, que a raiz da aorta e a aorta ascendente compõem a aorta torácica, segmento da aorta que se estende desde a valva até a sua inserção no diafragma. A aorta torácica é dividida em quatro partes: raiz da aorta, aorta ascendente, arco aórtico e aorta descendente. [16]

Figura 4: segmentos da aorta torácica e abdominal

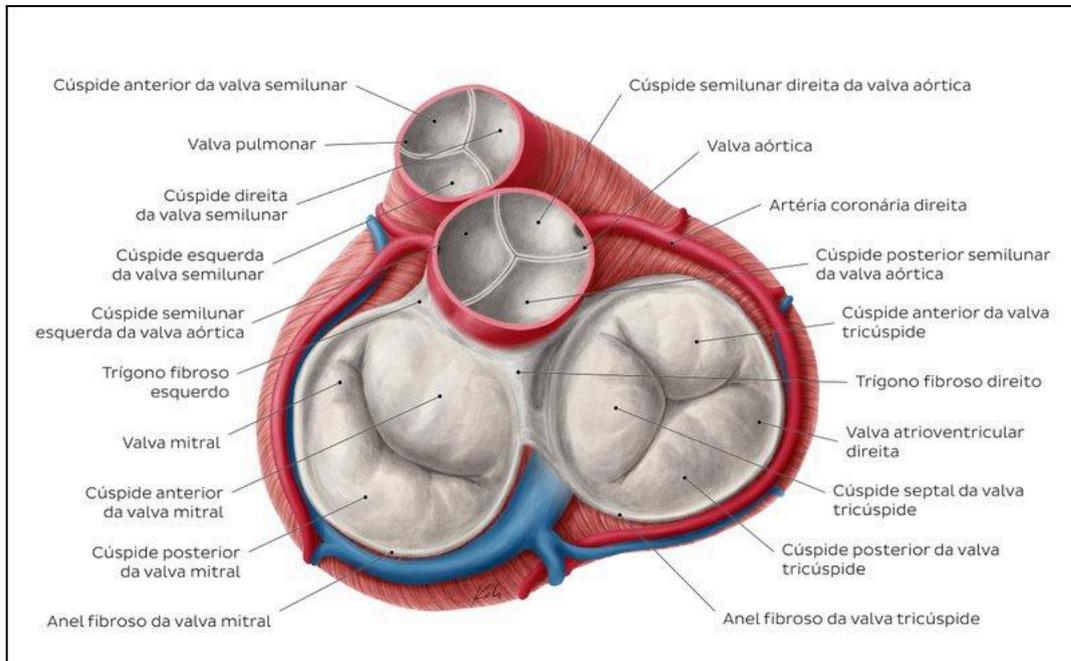


Fonte: Bolen MA, et al. 2022.

A Figura 5 apresenta um corte transversal do coração na posição anatômica, mostrando as valvas cardíacas e seus respectivos folhetos. No centro, observa-se a valva aórtica, composta por 3 folhetos semilunares. Ao redor dela, estão localizadas outras valvas cardíacas: pulmonar, tricúspide e mitral. A valva aórtica é sustentada por um anel fibroso anterior denominado ânulo aórtico, composto por tecido miocárdico, e posteriormente, é sustentada por um corpo fibroso cardíaco, que mantém contato direto com as valvas mitral e tricúspide.

[3]

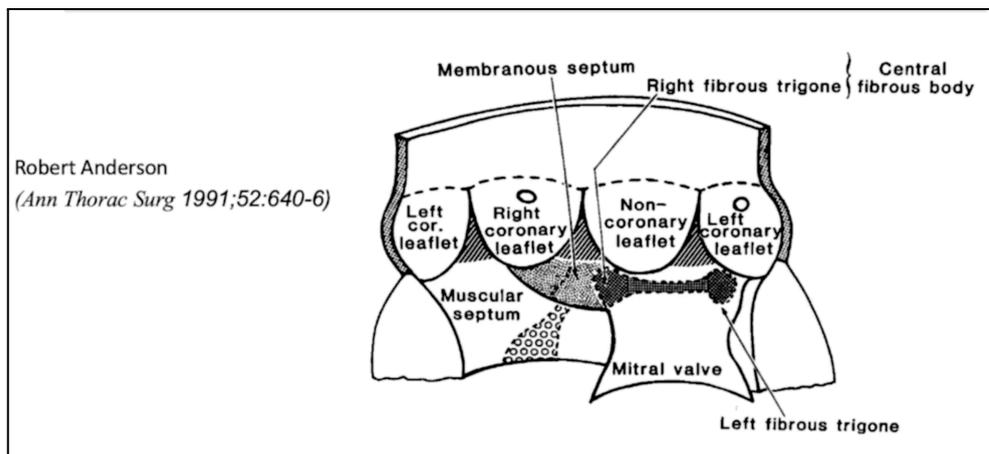
Figura 5: anatomia das valvas cardíacas



Fonte: Coração [Internet]. Kenhub.

Na Figura 6, é apresentado um recorte coronal da valva aórtica, revelando a presença de trígono fibroso direito e esquerdo, que fazem conexão com septo membranoso do ventrículo. Essa região desempenha um papel crucial na condução elétrica entre os átrios e ventrículos. Além disso, a Figura 4 mostra os dois óstios responsáveis pela origem das artérias coronárias, localizados nos folhetos semilunares esquerdo e direito. [3,17]

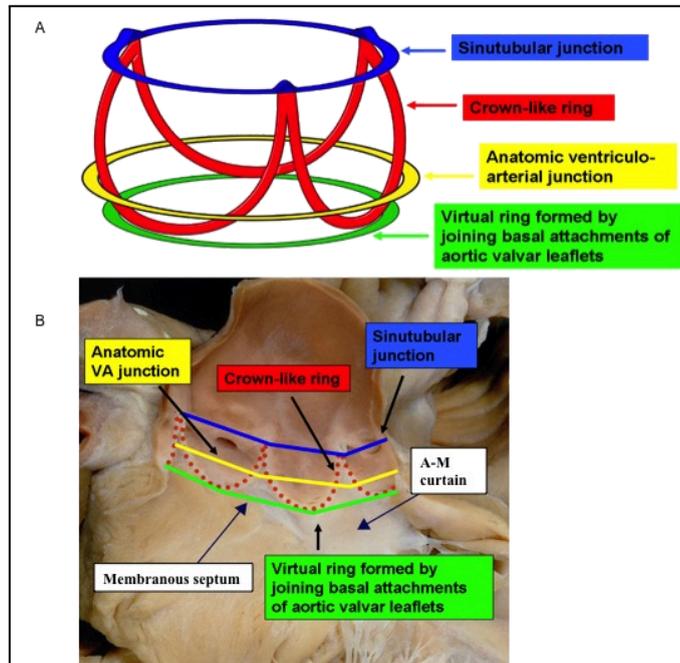
Figura 6: anatomia da valva aórtica



Fonte: Adaptado de Gaby Aphram, et al, 2024.

A junção ventrículo-arterial, também chamada de junção ventrículo-aórtica, é destacada na Figura 7, representada pela linha em amarelo. Entre as junções mencionadas localiza-se o anel virtual, formado pela linha de encontro das porções terminais das válvulas semilunares. Estruturalmente, tudo acima desse anel virtual é considerado parte da aorta, enquanto tudo abaixo dele corresponde ao ventrículo esquerdo. A mesma figura também destaca o anel aórtico, que aparece na área pontilhada em vermelho. Esse anel, denominado de ânulo aórtico, é o suporte estrutural da valva aórtica, que exibe o formato de coroa. A raiz da aorta pode ser descrita como o annulus aórtico funcional, iniciando-se na porção virtual do anel aórtico e se estendendo até a junção sinotubular, que é indicada em azul na Figura 5. Acima dessa junção, inicia-se a aorta ascendente. [3,17,18]

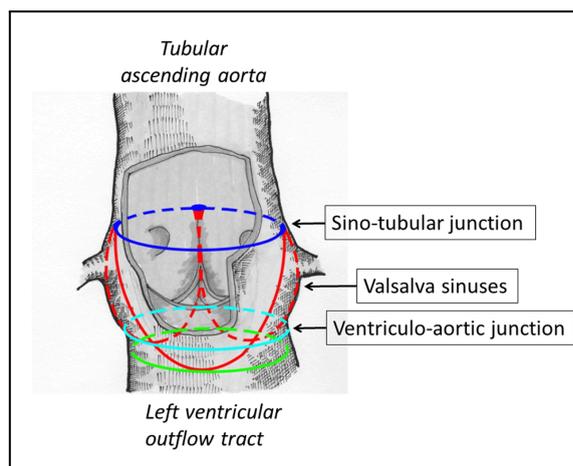
Figura 7: anatomia da raiz da aorta



Fonte: Adaptado de PiazzaN, et al, 2008.

Por fim, a Figura 8 destaca os seios de Valsalva, que são espaços de expansão dos folhetos valvares, essenciais para o funcionamento adequado da valva aórtica. Demonstra também o início da aorta ascendente, artéria a qual se estende até a origem do ramo braquiocefálico. [3,17]

Figura 8: anatomia da raiz da aorta e início de aorta ascendente



Fonte: Adaptado de Bto Matos-Souza et al, 2015.

Considerando a descrição anatômica acima, a AHA define aneurisma arterial como qualquer artéria dilatada pelo menos 1,5 vezes o seu diâmetro original. No entanto, essa definição que se aplica bem para aneurismas de torácica descendente e aneurismas abdominais, não serve para definir aneurismas ascendentes e de raiz da aorta. Tendo como exemplo um homem de 40 anos de idade apresentando a raiz da aorta com 3,5 cm de diâmetro, a presença de um aumento maior ou igual a 1,5 vezes seria o equivalente a 5,25 cm, tamanho superior ao que especialistas já consideram como aneurisma nesta região. [16]

Além do mais, se o paciente apresentar síndrome de Marfan, a partir de 5,0cm de diâmetro um reparo aórtico já seria recomendado, um tamanho que não chega ser classificado como aneurisma. A consideração mais importante a se fazer ao decidir qual o diâmetro limite é baseada na história natural da doença e a partir de quando se aumenta o risco de dissecação. Estudos como o Multi- Ethnic Study of Athero-sclerosis (MESA) serviram como banco de dados para demonstrar que entre 4,0 a 4,4 centímetros de diâmetro o risco de dissecação da aorta aumenta abruptamente, logo, o limite para se considerar um aneurisma foi estabelecido para maior ou igual a 4,0 cm. [16]

Como descrito anteriormente, a raiz da aorta e a aorta ascendente fazem parte da aorta torácica, portanto, analisaremos a classificação dos aneurismas torácicos. Essas dilatações podem ser classificadas quanto à localização anatômica (raiz da aorta, aorta ascendente, arco aórtico, aorta descendente), quanto à morfologia: aneurismas fusiformes são os mais comuns, onde ocorre dilatação circunferencial da artéria; ou aneurismas saculares, que são dilatações assimétricas, focais, que envolvem somente uma porção da parede da artéria. Podem ser classificados também quanto a extensão, no caso de aneurismas descendentes que abrangem até a aorta abdominal, e por último, temos a classificação quanto à etiologia. É importante ressaltar que existe também uma classificação segmental que divide a aorta em zonas de 0 a 5 e é reservada para o planejamento de procedimentos endovasculares. [16,19]

## 2.6 INCIDÊNCIA, ETIOLOGIA E FATORES DE RISCO DE ANEURISMAS EM PACIENTE JOVEM

Aneurismas de aorta torácica ocorrem em 5 a 10 casos a cada 100.000 pessoas por ano. A hipertensão é o principal fator de risco, no entanto, o componente genético geralmente está envolvido em 20% dos casos. Variantes genéticas hereditárias, tabagismo e a

hipercolesterolemia também são fatores de risco recorrentes. Dito isso, a decisão de encaminhar pacientes para avaliação genética deve considerar idade, história clínica e familiar e a presença de fatores sindrômicos compatíveis. [3]

Aneurismas de raiz da aorta podem ser idiopáticos, podem se desenvolver associados a doenças torácicas da aorta hereditárias (sindrômicas ou não), ou são encontrados em 20% a 30% dos casos em pacientes com valva aórtica bicúspide. A faixa etária predominante é o público jovem, entre 30 a 50 anos de idade. Esses pacientes geralmente apresentam regurgitação aórtica. A insuficiência de valva aórtica é uma das complicações mais comuns dos aneurismas de raiz da aorta e pode resultar em insuficiência aguda das câmaras esquerdas. Essa doença apresenta uma proporção de acometimento igual entre os sexos. [3,17]

As etiologias dos aneurismas de raiz da aorta (ARA) são semelhantes as da aorta ascendente, são elas: doença da aorta torácica hereditária, valva aórtica bicúspide, aneurisma esporádico, aterosclerose. No entanto, os aneurismas de aorta supra coronários (acima do seio de Valsalva) têm sua etiologia atrelada à aterosclerose, afetando a faixa etária de 59 a 69 anos e aparecem mais em homens, numa proporção de 3:1. [16]

Dentre todos os casos de aneurisma da aorta torácica, 60% correspondem aos aneurismas de aorta torácica ascendente (ATAA) e/ou raiz da aorta. As causas dos aneurismas de aorta torácica incluem desordens hereditárias, condições congênitas, condições degenerativas multifatoriais, dissecação de aorta prévia, doenças inflamatórias e infecciosas. No entanto, ao abordar particularmente de ARA e ATAA, ambos apresentam uma influência hereditária importante e apresentação em pacientes jovens, enquanto aneurismas de torácica descendente tendem a ser degenerativos e aparecem mais na população idosa. Segundo a literatura, ARA e ATAA estão comumente relacionados à presença de valva aórtica bicúspide, no entanto a patogênese não é bem conhecida. [16, 20]

## 2.7 MÉTODOS DIAGNÓSTICOS DE ANEURISMA TORÁCICO

A investigação de aneurismas torácicos ascendentes e de raiz da aorta é feita com o uso do ecocardiograma (ECO) transtorácico, ele é útil para delimitar a valva aórtica e analisar seu funcionamento, com ele é possível também observar a existência de regurgitação valvar,

disfunção ventricular e tamponamento cardíaco. Já para o diagnóstico podem ser utilizados ecocardiograma transtorácico, ECO transesofágico + tomografia computadorizada cardíaca, ou ressonância magnética cardiovascular. A ressonância magnética é ótima para visualizar toda a aorta e seus ramos, consegue detectar mudanças em casos de doenças inflamatórias ou aneurismas e quantifica o fluxo de sangue corrente. [16, 20]

Os aneurismas torácicos da aorta geralmente são assintomáticos, por isso tem grande chance de achado acidental durante a realização de exames de imagem. Quando o paciente é sintomático, geralmente cursa com dor torácica, regurgitação aórtica e sintomas relacionados à compressão de estruturas vizinhas. [16, 20]

Pacientes que foram diagnosticados com aneurisma de aorta ascendente ou raiz devem ter como exame diagnóstico a ecocardiografia transtorácica e depois realizar uma ressonância magnética cardíaca ou tomografia computadorizada cardíaca para verificar o diâmetro e a extensão da lesão. Caso os exames demonstrem o mesmo diâmetro, o eco poderá ser usado para o acompanhamento, porém, caso os exames discordem em pelo menos 3 mm, o acompanhamento deverá ser feito por RMC ou TCC. No entanto, a depender da etiologia, o acompanhamento ocorre de forma diferente para cada uma delas. [16, 20]

Devido ao alto risco de complicações, pacientes que não preenchem critério para abordagem cirúrgica devem ser acompanhados com avaliação clínica e exame de imagem contínuos, o melhor exame de imagem vai depender do local do acometimento e são os mesmos exames indicados no momento do diagnóstico. [16, 20]

As complicações que um aneurisma pode acarretar são diversas, no entanto, as principais são: ruptura, dissecação, regurgitação aórtica, embolia de debris ateroscleróticos do aneurisma, compressão de estruturas adjacentes como esôfago, traquéia e nervo laríngeo recorrente. Dentre as citadas acima, a ruptura consiste no pior cenário pois pode provocar um hemotórax, tamponamento cardíaco ou exsanguinação e está relacionada a alta mortalidade. [16, 20, 21]

A dissecação é um outro evento agudo catastrófico, ela ocorre quando a túnica íntima da artéria se rompe permitindo que o sangue penetre entre ela e a túnica média, empurrando então, a túnica dissecada para o centro do lúmen da artéria, separando o lúmen verdadeiro do falso. [16, 20]

Analisando os fatores de risco para a ruptura da raiz da aorta e ascendente, temos: altura do paciente, diâmetro da aorta superior ao limite da normalidade, hipertensão arterial sistêmica não controlada, comprimento da aorta acima do normal, taxa de crescimento precoce do diâmetro do vaso. [16, 20]

## 2.8 TRATAMENTO CIRÚRGICO DE ANEURISMA DE RAIZ E DA AORTA ASCENDENTE

A taxa de crescimento anual e a história natural de aneurismas aórticos é variável dependendo da etiologia. Existe uma correlação bem esclarecida entre o grau de dilatação da artéria e o risco de ruptura, dissecação e mortalidade. [16]

Desse modo, observa-se que a taxa de crescimento de um paciente com Síndrome de Marfan está entre 0,13 e 0,35 cm por ano. Aneurismas maiores que 6 cm de diâmetro tendem a crescer mais rápido, com aumento em média de 0,46 cm por ano. No entanto, pacientes com valva bicúspide apresentam uma curva de crescimento arrastada, com crescimento anual entre 0,03 a 0,06 cm/ano. Pacientes que apresentam somente aneurisma de aorta ascendente têm crescimento anual mais arrastado, de 0,01 cm/ano. [16]

Para aneurismas de raiz de aorta e aorta ascendente, o reparo cirúrgico é considerado a partir de 5,5 cm de diâmetro, no entanto, com a realização de novos estudos, as diretrizes mais atuais revelam que com 5,0 cm já é o ideal para considerar a cirurgia, especialmente caso o paciente apresente fatores de risco adicionais, como valva aórtica bicúspide, história familiar com dissecação aórtica ou rápido crescimento aneurismático. Para a população pediátrica e na vigência de síndromes genéticas, o limite é reduzido para a partir de 4,2- 4,5 cm encaminhar para procedimento cirúrgico. [22,23]

Na presença de dilatação isolada da aorta ascendente, o meio de resolução é o enxerto de tubo valvulado arterial, com anastomose distal realizada imediatamente antes do arco aórtico. No entanto, para aneurismas que se estendem abaixo da junção sinotubular e que envolvem seios aórticos, a escolha do procedimento vai depender do acometimento do arcabouço de sustentação fibroso e do grau de comprometimento da valva, se comprometeu, a técnica de Bentall de Bono será preferida. Caso as cúspides valvares estejam maleáveis e elásticas, aptas para valvuloplastia, os procedimentos indicados são aqueles que poupam a

valva natural do paciente, como a técnica de Davis e Yacoub, porém, eles dependem da experiência do cirurgião por apresentarem maior complexidade. [20]

Como forma de tratamento desse tipo de aneurisma, a cirurgia é a primeira linha de tratamento e a troca da raiz da aorta é um clássico método cirúrgico. No entanto, como os riscos de complicações e mortalidade peri-operatórios são relativamente altos, nos últimos anos terapias conservadoras foram sendo implementadas e individualizadas de acordo com cada paciente, expandiram-se os estudos acerca da anatomia da raiz da aorta e percebeu-se que existem várias formas de tratamento, conservadores e cirúrgicos. [3,17,18]

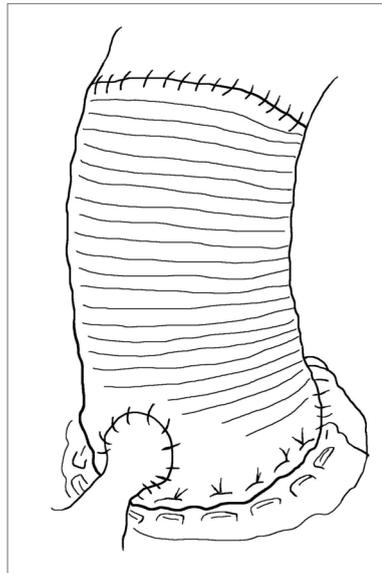
A terapia conservadora consiste no uso de betabloqueadores, que são usados como profilaxia de aneurismas torácicos, no entanto, eles não impedem a progressão da doença. Já os bloqueadores do receptor de angiotensina são efetivos ao impedir a dilatação ascendente do arco aórtico, inibindo da superexpressão do fator de crescimento beta. Outra classe utilizada é a das estatinas, estudos na universidade de Yale demonstraram a sua eficácia clínica no processo de dilatação ascendente da aorta. Foi constatada redução significativa da incidência de rupturas de aneurismas torácicos em pacientes que utilizavam estatinas como medicamento diário, se comparada a incidência de um público que não utilizava. Ainda assim, é importante ressaltar que mesmo com a terapia medicamentosa reduzindo a taxa de dilatação aneurismática e adiando o processo de invasão cirúrgica, o tratamento cirúrgico permanece como o principal.[14,18]

Dentre os tratamentos cirúrgicos conhecidos existem: plástica da raiz de aorta com a suspensão do folheto valvar; técnica de Bentall e De Bono; técnica de Bentall modificada ; técnica de David, técnica de Yacoub, no entanto, devido à maior complexidade dos dois últimos procedimentos eles são menos utilizados na prática clínica pois dependem da experiência do cirurgião especialista. [14,18]

A técnica de Bentall é recomendada para regurgitações aórticas severas e não pequenas, pois as pequenas podem ser tratadas com a cirurgia de reparo e suspensão da valva aórtica que rearranja os folhetos ao seu formato original evitando regurgitações. No entanto, a indicação cirúrgica para a realização do reparo da valva aórtica é limitada à ausência de dilatação do anel fibroso da aorta e fisiologia normal dos folhetos valvares. Esse procedimento consiste no uso de fio de Prolene 4-0 com uma junta mecânica em forma de anel, que suspenderá a porção da junção da aorta valvar que se deslocou. [14,17,18]

A técnica de Bentall e De bono foi implementada em 1968. É um método cirúrgico que utiliza vasos de Dacron artificial acoplados a valva mecânica para substituir a valva aórtica, a aorta ascendente e replantar os pontos de inserção das artérias coronárias na valva. Essa técnica cirúrgica tem sido o procedimento padrão preferido no tratamento de aneurisma de raiz de aorta e tem perdurado por mais de meio século. Hoje em dia, a taxa de mortalidade desse procedimento é de 2%. A técnica clássica de Bentall utiliza um método de anastomose direta, na qual o óstio da coronária é diretamente anastomosado na parede aórtica artificial, como demonstrado abaixo na Figura 9. No entanto, foi observado que a técnica clássica resultava em complicações pós operatórias frequentes visto que a sutura da artéria coronária apresentava alta tensão na anastomose, que apresenta risco de sangramento e complicações como ruptura da túnica íntima coronária e a formação de pseudoaneurisma. Portanto, Bentall foi adaptada para a remoção completa da valva aórtica a fim de acoplar as artérias coronárias direita e esquerda dentro de um botão artificial. O botão se localiza na abertura das coronárias e é suturado dentro da aorta artificial utilizando um polipropileno 5-0. Por fim, a porção terminal do vaso artificial é suturada na aorta com um polipropileno 4-0. É importante ressaltar que essa técnica reduziu a tensão mas não a resolveu completamente. Desse modo, Bentall modificada reduziu significativamente os índices de reoperação se comparado ao método clássico e não aumenta os riscos de sangramento como na forma clássica. Por fim, as limitações da cirurgia de Bentall residem nas complicações pós-operatórias relacionadas a anticoagulação, como sangramento e trombose.[3,14,17,18]

Figura 9: técnica de Bentall De bono



Fonte: Adaptado de Du T, et al, 2024.

## 2.9 ASSOCIAÇÃO ENTRE ANEURISMA DE AORTA E INSUFICIÊNCIA CARDÍACA DE FRAÇÃO DE EJEÇÃO REDUZIDA NA SÍNDROME DE MARFAN

A associação de ICFER e dilatação aneurismática da raiz da aorta e aorta ascendente é fortemente observada em pacientes com síndrome de Marfan. [16,20]

A Síndrome de Marfan (SM) é uma doença genética pleiotrópica autossômica dominante, causada principalmente por mutações no gene FBN1, que codifica a fibrilina-1, uma glicoproteína essencial para formação das microfibrilas da matriz extracelular. A fragilidade estrutural resultante se manifesta principalmente nos sistemas cardiovascular, esquelético e ocular. No entanto, a principal causa de mortalidade nos pacientes com SM é de origem cardiovascular, sendo o aneurisma da aorta ascendente e sua complicação mais comum ( dissecção aórtica tipo A) as manifestações mais críticas. [6]

A dilatação da raiz da aorta e da aorta ascendente proximal está presente em aproximadamente 80% dos pacientes com SM, apresentando apagamento da junção sinotubular e evolução para insuficiência valvar aórtica. A parede da aorta nesses pacientes

apresenta degeneração da túnica média, com destruição das fibras elásticas, acúmulo de mucopolissacarídeos e apoptose de células musculares lisas. A raiz da aorta, rica em fibras elásticas e submetida a estresse hemodinâmico repetitivo pela ejeção ventricular, é a porção mais acometida. [6,24,25]

A dilatação da raiz da aorta pode provocar insuficiência aórtica significativa, levando a sobrecarga volumétrica crônica do ventrículo esquerdo. Este processo gera remodelamento cardíaco, hipertrofia excêntrica e progressiva disfunção sistólica, culminando na ICFER. [26]

Além do mais, estudos sugerem que a mutação na fibrina -1 também afeta diretamente o miocárdio, contribuindo para uma miopatia intrínseca, mesmo na ausência de disfunções valvares ou hemodinâmicas graves, o que agrava o risco de ICFER. [6]

A relação entre aneurisma de aorta ascendente e ICFER pode, portanto, ser explicada por meio de mecanismo indireto, insuficiência valvar aórtica gerando sobrecarga do VE e insuficiência cardíaca; ou mecanismo direto, por miopatia genética intrínseca no tecido cardíaco. [24,27]

Casos clínicos na literatura demonstram que pacientes com síndrome de Marfan frequentemente apresentam disfunção ventricular precoce e maior mortalidade quando há retardo no tratamento cirúrgico da aorta. A dilatação da aorta sem tratamento pode levar à dissecação do tipo A de Stanford, que ocorre em pacientes com SM, cerca de 25 anos mais cedo do que na população geral. [28]

Quanto à disfunção ventricular acarretada, em alguns casos, a insuficiência cardíaca progride até estágio terminal (NYHA IV), tornando-se refratária mesmo após algumas intervenções cirúrgicas. Neste perfil de pacientes, o transplante cardíaco pode ser indicado. Estudos demonstram que o transplante em pacientes marfanóides é seguro e eficaz quando feito em centros especializados, apresentando sobrevida semelhante à de pacientes sem SM, desde que haja acompanhamento contínuo das alterações aórticas, com seguimento multidisciplinar vitalício e cirurgias subsequentes, quando for oportuno. [4]

Desse modo, torna-se importante ressaltar que o diagnóstico da SM deve ser feito de forma precoce, podendo ser realizado através dos critérios de Ghent revisados de 2010, como demonstra o quadro 2, que combina dilatação da raiz da aorta, ectopia lentis, mutação da FBN1 e um score sistêmico baseado nos achados do exame físico. A variabilidade fenotípica

e mutações semelhantes e espontâneas com outras doenças do tecido conjuntivo dificultam o diagnóstico clínico, especialmente na ausência de testes moleculares, que são custosos e portanto, pouco disponíveis no Brasil. [6]

Quadro 2: Critérios de Ghent Revisados

Na ausência de história familiar
1 – Ao ( $Z \geq 2$ ) e EL = indica SM <sup>a</sup>
2 – Ao ( $Z \geq 2$ ) e FBN1 = indica SM
3 – Ao ( $Z \geq 2$ ) e score sistêmico ( $\geq 7$ pontos) = indica SM <sup>a</sup>
4 – EL e FBN1 identificada em indivíduos com Ao = indica SM
EL com ou sem score sistêmico, sem mutação em FBN1, ou com mutação não relacionada com Ao = indica ELS
Ao ( $Z \geq 2$ ) e score sistêmico ( $Z \geq 5$ pontos) sem ELS = indica MASS
PVM e Ao ( $Z \geq 2$ ) e score sistêmico ( $< 5$ pontos) sem EL = indica SPVM
Na presença de história familiar de Síndrome de Marfan
5 – EL e HF de SM (como definido acima) = indica SM
6 – Score sistêmico ( $\geq 7$ pontos) e HF de SM (como definido acima) = indica SM <sup>a</sup>
7 – Ao ( $Z \geq 2$ com mais de 20 anos, $Z \geq 3$ abaixo de 20 anos), mais HF de SM (como definido acima) = indica SM <sup>a</sup>

Fonte: Adaptado de Wladimir Musetti Medeiros, et al, 2015

O tratamento preconizado da síndrome de Marfan é o procedimento de Bentall e, ultimamente, técnicas de *valve sparing* vêm sendo implementadas caso a valva cardíaca original esteja preservada. Essas terapêuticas são fundamentais na redução de complicações e melhora da sobrevida. Não obstante, o transplante cardíaco se torna uma opção para casos avançados não passíveis de Bentall ou que, já tendo realizado esse procedimento, não obtiveram sucesso devido a continuação de uma disfunção ventricular. [18,29]

## 3 – MATERIAL E MÉTODOS

### 3.1 – DESENHO

O Trabalho consiste em um estudo observacional, transversal e descritivo, do tipo relato de caso, seguido de uma revisão bibliográfica sobre o assunto de insuficiência cardíaca com fração de ejeção reduzida em paciente jovem com aneurisma de aorta ascendente. O relato foi realizado com base no caso de um paciente que esteve internado em um hospital da rede pública e as informações utilizadas são oriundas da consulta realizada com o paciente e de seu prontuário. Buscamos dar enfoque na conduta diagnóstica, detalhando a complexidade do caso e os pormenores técnicos envolvidos nas decisões terapêuticas. O presente trabalho foi submetido ao Comitê de Ética e Pesquisa (CEP) e aprovado pelo mesmo, contou com a autorização do paciente segundo o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), sendo garantido, desse modo, a idoneidade legal e ética em todas as etapas do trabalho.

### 3.2 – METODOLOGIA DA PESQUISA BIBLIOGRÁFICA

Na elaboração deste trabalho foram consultados artigos disponíveis no banco de dados *National Library of Medicine- Medical Literature Analysis and Retrieval System Online* MEDLINE (PUBMED), *Scientific Electronic Library Online* - (SciELO) e a ferramenta de busca de artigos científicos *Research Rabbit* que tenham sido publicados de 2008 a 2025, dando preferências aos artigos publicados nos últimos dez anos, nos seguintes idiomas: inglês, espanhol e português. Os artigos utilizados foram selecionados através das palavras-chave: "Aortic Valve Insufficiency", "Ascending Aorta Aneurysm", "Heart Failure", "Heart Transplantation" e "Marfan Syndrome" de acordo com os Descritores em Ciências de Saúde (DeCS). Além disso, o escopo foi reduzido para se adequar mais às características do caso relatado, de modo que foram selecionados apenas trabalhos que envolvessem humanos e em uma faixa etária entre 19 e 44 anos.

## 4 – RELATO DE CASO

Homem de 35 anos, natural do Rio de Janeiro, portador de hipertensão arterial sistêmica (HAS) e insuficiência cardíaca crônica, procurou um hospital de seu município após perceber piora sintomática da sua condição cardíaca, apresentando fadiga e dispneia aos mínimos esforços (Classe funcional NYHA III), nega angina. Diagnosticado com aneurisma de aorta ascendente foi encaminhado para um hospital especializado em cardiologia para avaliação cirúrgica.

Durante a avaliação no instituto de cardiologia, o paciente encontrava-se em regular estado geral, lúcido e orientado no tempo e no espaço, hemodinamicamente estável, eupneico em ar ambiente, emagrecido (IMC: 16,8), apresentando palidez cutâneo - mucosa e ginecomastia. Seu fenótipo era sugestivo de síndrome de Marfan, pois apresentava palato em ogiva, cifose, escoliose discreta, sinal de Steinberg (o polegar ultrapassa o comprimento da palma da mão fechada), pés planos, membros superiores alongados (altura 1,82m e envergadura 1,93), dedos longos. No exame torácico, impulsão paraesternal esquerda baixa e em apêndice xifoide moderadamente palpáveis, sem frêmitos ou choque valvar. A ausculta cardíaca revelou ritmo cardíaco regular, ritmo de galope em quatro tempos no foco mitral e sopro diastólico no foco tricúspide; hiperfonese de B2 no foco pulmonar. Na região mesocárdica, observou-se sopro holodiastólico aspirativo (+3/+6), com discreto "pistol shot" em artérias femorais bilaterais, sugestivo de insuficiência aórtica. Ausculta pulmonar normal. A pressão arterial sistêmica era de 100 x 55 mmHg. O paciente foi internado para preparo de pré-operatório da cirurgia de Bentall, até que as abordagens terapêuticas fossem discutidas em sessão hospitalar.

O primeiro eletrocardiograma (ECG) realizado na unidade revelou ritmo sinusal, com frequência cardíaca de 100 bpm, sobrecarga de átrio direito, sobrecarga de átrio esquerdo e sinais de sobrecarga ventricular esquerda, com alterações secundárias da repolarização (figura 10).

A tomografia computadorizada evidenciou dilatação aneurismática do segmento ascendente da aorta torácica, leve ectasia das artérias pulmonares, cardiomegalia e acentuado derrame pericárdico (figura 11).

A ressonância magnética cardíaca revelou dilatação das cavidades cardíacas, importante disfunção do ventrículo direito (VD) e importante disfunção sistólica global do ventrículo esquerdo (VE), com hipocinesia difusa. Observou-se ainda importante dilatação da aorta ascendente e dos seios de Valsalva, com regurgitação aórtica importante. Houve tênue realce tardio miocárdico de padrão não isquêmico inespecífico no septo interventricular médio-apical, acometendo cerca de 4% da massa ventricular (possivelmente relacionado à dilatação). O exame também evidenciou derrame pericárdico leve a moderado, sem sinais inflamatórios (figura 12).

A angiotomografia computadorizada de aorta tóraco-abdominal revelou aneurisma da aorta ascendente valvar e supravalvar, com diâmetro máximo de 6,8 cm, sem sinais de dissecação. Houve ainda confirmação de cardiomegalia e moderado derrame pericárdico.

No ecocardiograma, observou-se disfunção sistólica do ventrículo esquerdo (DSVE) moderada, com fração de ejeção de 34% em 23/07/2024 e de 32% em 16/08/2024, por hipocinesia difusa. Houve importante aumento das cavidades esquerdas. A valva aórtica apresentava-se trivalvulada, com dilatação do anel e insuficiência aórtica gravíssima. A valva mitral apresentava "*tethering*" e insuficiência mitral leve. A aorta ascendente estava dilatada (6,3 cm) com flapping em segmento ascendente. O exame demonstrou ainda derrame pericárdico moderado sem restrição. No ecocardiograma de 16/08/2024, a pressão sistólica da artéria pulmonar (PSAP) estimada foi de 50 mmHg (provavelmente subestimada).

O caso foi discutido pela equipe de cardiologia do hospital, onde se concluiu que tratava-se de um quadro de insuficiência aórtica grave associada a dilatação da ao aneurismática e acentuada insuficiência cardíaca congestiva com predomínio de ICFER. Após a discussão do caso descartou-se a possibilidade de colocação de cirurgia do tubo valvado.

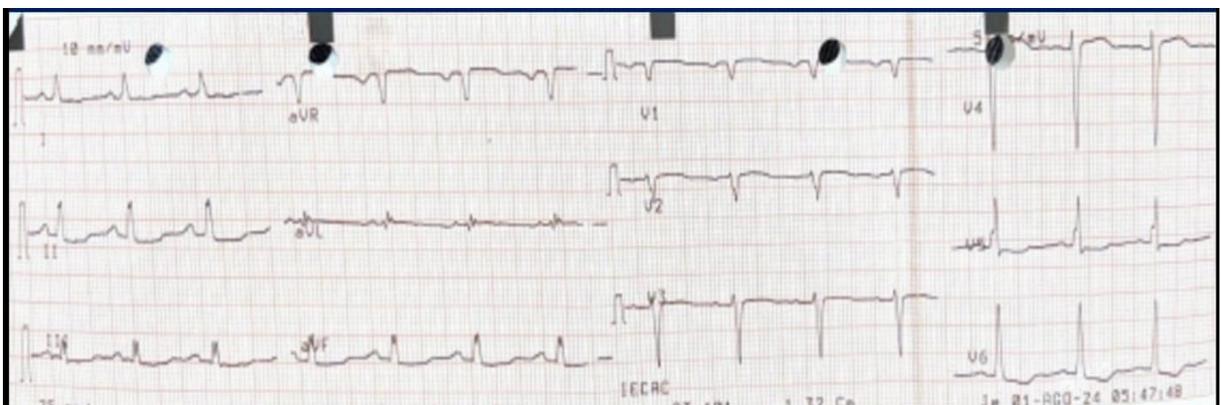
Durante a sessão, foram constatados dilatação da raiz da aorta, regurgitação do fluxo na aorta abdominal (indicativa de insuficiência aórtica grave), sobrecarga das cavidades esquerdas, disfunção sistólica do ventrículo direito com hipocinesia difusa moderada e aumento das dimensões do VD. Diante dos achados, concluiu-se que a descompensação da insuficiência cardíaca provavelmente foi desencadeada pela insuficiência aórtica associada à dilatação aneurismática da aorta. Considerando a acentuada insuficiência cardíaca, descartou-se a realização da cirurgia de colocação de tubo valvado, uma vez que a disfunção cardíaca do paciente transcendia a repercussão da doença aneurismática. Assim, a abordagem

terapêutica escolhida foi o transplante cardíaco. Além disso, diante do perfil epidemiológico e dos achados clínicos sugestivos de síndrome de Marfan, indicou-se a realização de investigação genética.

Após dois meses de internação hospitalar, o paciente recebeu alta, foi inscrito na lista de espera para transplante cardíaco em unidade hospitalar de referência para o procedimento, com prescrição dos seguintes medicamentos para uso contínuo: furosemida 400 mg duas vezes ao dia; bisoprolol 1,25 mg uma vez ao dia; enalapril 5 mg uma vez ao dia; espironolactona 25 mg uma vez ao dia; dapagliflozina 10 mg uma vez ao dia; e sulfato ferroso 40 mg duas vezes ao dia (via oral).

Quatro meses após a alta hospitalar e encaminhamento para acompanhamento ambulatorial na unidade em que o transplante seria realizado, o paciente evoluiu para óbito sem que tivesse sido submetido ao procedimento cirúrgico e sem a realização do teste genético para confirmação da síndrome de Marfan.

Figura 10: Eletrocardiograma



Legenda: Eletrocardiograma evidenciando sobrecarga de átrio direito, sobrecarga de átrio esquerdo e sinais de sobrecarga ventricular esquerda, com alterações secundárias da repolarização.

Fonte: Autoral

Figura 11: Ecocardiograma corte paraesternal longitudinal



Legenda: Ecocardiograma em corte paraesternal longitudinal evidenciando dilatação sino-tubular

Fonte: autoral

Figura 12: Ecocardiograma corte paraesternal transversal



Legenda: Ecocardiograma evidenciando hipertrofia de VE em corte paraesternal transversal do ventrículo esquerdo.

Fonte: Autoral

## 5 – DISCUSSÃO

O presente trabalho teve como objetivo discutir as alternativas terapêuticas cirúrgicas para a associação entre insuficiência cardíaca com fração de ejeção reduzida (ICFER) e aneurisma da aorta ascendente com regurgitação aórtica, à luz de um caso clínico complexo envolvendo síndrome de Marfan. O paciente apresentou evolução grave e refratária, culminando em óbito antes da realização do transplante cardíaco.

Essa associação da ICFER e aneurisma de aorta ascendente com regurgitação aórtica em um paciente jovem de 35 anos pode ser explicada por uma fibrilinoopatia chamada de síndrome de Marfan. A partir da suspeita sindrômica foram aplicados os critérios de Ghent de 2010, como observado no quadro 3, no qual o paciente obteve o resultado de  $\geq 7$  na pontuação sistêmica (critério maior), somado à dilatação da raiz da aorta com Z score  $\geq 2$  (critério maior), sendo diagnosticado clinicamente com SM. [6]

Quadro 3: Aplicação dos Critérios de Ghent – Síndrome de Marfan

Critério	Achado no Paciente	Conclusão
Dilatação da raiz da aorta (Z $\geq 2$ ou $\geq 40$ mm em adultos)	Aneurisma de aorta ascendente medindo até 6,8 cm	Presente (critério maior)
Ectopia lentis	Não avaliado	Ausente
Mutação patogênica FBN1	Teste genético não realizado	Não disponível
História familiar de Marfan	Não mencionada	Ausente
Escore Sistêmico $\geq 7$ pontos	Envergadura > altura (1 pt); palato em ogiva (1 pt); cifose (1 pt); sinal de Steinberg (1 pt); pés planos (1 pt); dedos longos (1 pt); provável $\geq 7$ pontos	Presente (critério maior)

Fonte: Autoral

A SM juntamente com aneurisma da aorta ascendente e insuficiência aórtica representam uma tríade de alto risco cardiovascular, especialmente quando coexistem com uma disfunção ventricular sistólica importante, como observado neste paciente. A presença de dilatação significativa da aorta ascendente ( $> 6,5$  cm), regurgitação aórtica severa e FEVE inferior a 35% delinea um quadro de alto risco cirúrgico e mau prognóstico clínico, exigindo decisões terapêuticas complexas individualizadas, dessa forma ressalta-se a necessidade de uma discussão ampla entre especialistas em clínica e cirurgia cardiovascular para a decisão do melhor procedimento cirúrgico a ser tomado. Nos pacientes com SM, a principal causa de morte é a ruptura da aorta ascendente, por isso, as diretrizes da *European Society of Cardiology* de 2022 e a *American College of Cardiology/ American Heart Association* e 2022, recomendam a intervenção cirúrgica quando o diâmetro da aorta atinge 5,0 cm em pacientes com fatores de risco (como história familiar ou crescimento acelerado do aneurisma), sendo indicação consensual quando o diâmetro excede de 5,5cm. No presente caso, a aorta ascendente medindo 6,8 cm já constituía critério absoluto para cirurgia eletiva. [16,20]

Inicialmente, o procedimento padrão-ouro para aneurismas de raiz da aorta chamado Bentall - De Bono tem sido o método de escolha em pacientes com insuficiência aórtica grave associada a dilatação aneurismática da aorta ascendente, que consiste na substituição da valva aórtica e da aorta ascendente com reimplante das coronárias. De forma alternativa, em pacientes que apresentem valva aórtica trivalvulada e estrutura preservada pode-se considerar a cirurgia de David, na qual há reimplante dos óstios das artérias coronárias conservando a valva nativa, técnica vantajosa em pacientes jovens por evitar o uso da anticoagulação contínua. No entanto, essa opção exige a presença de um cirurgião especialista capacitado para realizar essa técnica e demanda função ventricular preservada e ausência de degeneração valvar avançada - o que não se aplica no caso em questão. [3,29,30]

O paciente em questão apresenta uma disfunção biventricular com derrame pericárdico e classe funcional NYHA III, sugerindo que a ICFER desse paciente transcendia a lesão aneurismática. De fato, estudos demonstram que a presença de disfunção ventricular precoce em pacientes com SM é um marcador de mau prognóstico, pois ela está associada a maiores diâmetros da raiz da aorta. [3,29,30,31]

Desse modo, a contraindicação à cirurgia do tubo valvado e a decisão pela inscrição para transplante cardíaco baseiam-se na falência de múltiplos parâmetros funcionais identificados pelo estudo do ecocardiograma, como: disfunção biventricular, hipocinesia difusa, PSAP elevada, FEVE persistentemente abaixo de 35% e quadro clínico refratário à otimização medicamentosa. Embora a cirurgia de Bentall corrija anatomicamente o aneurisma e a insuficiência valvar, não restabelece a função miocárdica quando já há remodelamento cardíaco irreversível. [32]

A literatura reforça que o transplante cardíaco é uma alternativa viável para pacientes jovens com cardiomiopatia dilatada e FEVE < 35%, especialmente quando há contraindicação a cirurgias reconstrutivas ou valvares. A diretriz ISHLT (*International Society for Heart and Lung Transplantation*, 2021) considera critérios clínicos, laboratoriais e anatômicos como os apresentados neste caso como fortes indicativos para transplante, o que respalda a decisão consensual do heart team em não adiar o transplante. [15,33]

Infelizmente o paciente evoluiu para óbito antes da realização de um transplante ou teste genético confirmatório. Tal desfecho reforça a importância de uma abordagem precoce e multidisciplinar nestes casos, com rastreio genético familiar. Dessa forma, a partir da realização desse relato de caso e o incentivo a pesquisa fenotípica, conseguimos aconselhar a família do paciente para a realização de teste genético, que deve ser realizado de forma ascendente (entre pais), descendente (prole, se houver) e horizontal, entre irmãos e irmãs, uma vez que é uma condição ligada à herança familiar na maioria dos casos, com 75% dos pacientes herdando a mutação de parente afetados. [6,16]

Este relato é limitado por tratar-se de um único caso, sem confirmação molecular da síndrome de Marfan e com desfecho fatal antes de qualquer intervenção cirúrgica. No entanto, ele oferece contribuições relevantes: reforça a importância do diagnóstico precoce da SM; aponta os limites clínicos da abordagem cirúrgica convencional em pacientes com ICFER grave; enfatiza o transplante cardíaco como alternativa viável e, por vezes, única em contextos clínicos refratários.

## 6 – CONSIDERAÇÕES FINAIS

Este estudo teve como objetivo principal discutir as alternativas terapêuticas cirúrgicas para o tratamento de pacientes com ICFER associada a aneurismas da aorta ascendente e raiz da aorta, em contexto clínico compatível com a síndrome de Marfan. A partir da análise do caso clínico apresentado e da revisão da literatura, foi possível compreender que a presença de disfunção ventricular grave, com remodelamento cardíaco avançado, impacta diretamente na elegibilidade e na efetividade de intervenções cirúrgicas como o procedimento de Bentall e as demais técnicas de reparo aneurismáticas discutidas.

A pesquisa demonstrou que, embora o Bentall seja o tratamento de escolha em muitos casos de aneurisma da aorta em pacientes com SM, sua indicação deve ser cuidadosamente avaliada em situações de comprometimento funcional severo do miocárdio, uma vez que a correção anatômica isolada não reverte a deterioração hemodinâmica instalada. Nesse contexto, a decisão terapêutica deve considerar o quadro clínico refratário, os parâmetros ecocardiográficos e a ausência de resposta à terapêutica otimizada guiada por diretrizes, sendo o transplante cardíaco uma alternativa viável e, em alguns casos, preferencial.

Dessa forma, os objetivos propostos foram atingidos, visto que a análise crítica permitiu não apenas revisar as condutas cirúrgicas indicadas para essa população, mas também refletir sobre os limites das intervenções quando há uma cardiopatia grave com insuficiência cardíaca acentuada. O estudo reforça a importância da avaliação multidisciplinar e da individualização das condutas em cardiopatias complexas associadas à síndrome de Marfan.

## 7 – REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Murphy SP, Ibrahim NE, Januzzi JL. Heart Failure With Reduced Ejection Fraction. JAMA [Internet]. 4 ago 2020 [citado 15 maio 2025];324(5):488. Disponível em: <https://doi.org/10.1001/jama.2020.10262>
2. Castro I. Livro-texto da sociedade brasileira de cardiologia 3a ed.. (3rd edição). Alphaville, Barueri, SP: Editora Manole; 2021.
3. Du T, Wang W, Wang Y, Piao H, Liu K. Research Progress on Aortic Root Aneurysms. Med Sci Monit [Internet]. 22 jan 2024 [citado 15 maio 2025];30. Disponível em: <https://doi.org/10.12659/msm.943216>
4. Rasti SD, Juslim RR, Hartono F. Silent Threat: Ascending Aortic Dissection Triggering Congestive Heart Failure in A Young Indonesian Woman Suspected of Marfan Syndrome – A Case Report. Cardiovasc Cardiometabolic J (CCJ) [Internet]. 31 mar 2024 [citado 15 maio 2025];5(1):62-71. Disponível em: <https://doi.org/10.20473/ccj.v5i1.2024.62-71>
5. Shen J, Gan C, Rajaguru RD, Yuan D, Xiao Z. Management of a giant aortic root aneurysm in a young patient with Marfan syndrome: a case report. J Cardiothorac Surg [Internet]. 24 set 2020 [citado 15 maio 2025];15(1). Disponível em: <https://doi.org/10.1186/s13019-020-01304-x>
6. Coelho SG, Almeida AG. Síndrome de Marfan revisitada – da genética à clínica. Rev Port Cardiol [Internet]. Abr 2020 [citado 15 maio 2025];39(4):215-26. Disponível em: <https://doi.org/10.1016/j.repc.2019.09.008>
7. Jatene IB, Ferreira JFM, Drager LF et al. Tratado de cardiologia SOCESP. (5th edição). [Digite o Local da Editora]: Editora Manole; 2022.
8. Leitor Revista SOCESP [Internet]. Socesp.org.br. 2024 [cited 2024 Nov 7]. Available from: <https://socesp.org.br/revista/leitor/revista-socesp-v34-n2-2024-34-2/impacto-dos-recentes-estudos-na-pratica-clinica-para-a-terapeutica-da-insuficiencia-cardiaca-com-fracao-de-ejecao-preservada-icfep-1032>
9. HEIDENREICH, P. A. et al. 2022 AHA/ACC/HFSA guideline for the management of heart failure: A report of the American College of Cardiology/American Heart Association joint committee on clinical practice guidelines. Circulation, v. 145, n. 18, 2022.
10. Haydock PM, Flett AS. Management of heart failure with reduced ejection fraction. Heart [Internet]. 16 ago 2022 [citado 4 jun 2025]:heartjnl—2020-318811. Disponível em: <https://doi.org/10.1136/heartjnl-2020-318811>
11. Rohde LEP, Montera MW, Bocchi EA, Clausell NO, Albuquerque DC de, Rassi S, et al. Diretriz Brasileira de Insuficiência Cardíaca Crônica e Aguda. Arquivos Brasileiros de Cardiologia. 2018;111(3).
12. Escobar C, Palacios B, Varela L, Gutiérrez M, Duong M, Chen H, Justo N, Cid-Ruzafa J, Hernández I, Hunt PR, Delgado JF. Prevalence, Characteristics, Management and Outcomes of Patients with Heart Failure with Preserved, Mildly Reduced, and Reduced Ejection Fraction in Spain. J Clin Med [Internet]. 2 set 2022 [citado 4 jun 2025];11(17):5199. Disponível em: <https://doi.org/10.3390/jcm11175199>

13. Packer M. Left Ventricular Ejection Fraction in Heart Failure: Crazy, Stupid Love—and Maybe, Redemption. *Journal of the American Heart Association Cardiovascular and cerebrovascular disease*. 2024 Apr 16;13(8).
14. NIKOLAOS CHRYSAKIS et al. Heart Transplantation. *Journal of Clinical Medicine*, v. 13, n. 2, p. 558–558, 18 jan. 2024.
15. MASARONE, D. et al. The ABC of Heart Transplantation—Part 1: Indication, Eligibility, Donor Selection, and Surgical Technique. *Journal of Clinical Medicine*, v. 12, n. 16, p. 5217–5217, 10 ago. 2023.
16. Isselbacher EM, Preventza O, Hamilton Black III J, Augoustides JG, Beck AW, Bolen MA, et al. 2022 ACC/AHA Guideline for the Diagnosis and Management of Aortic Disease. *Journal of the American College of Cardiology*. 2022 Dec;80(24):e223–393.
17. PIAZZAN. et al. Anatomy of the Aortic Valvar Complex and Its Implications for Transcatheter Implantation of the Aortic Valve. *Circulation: Cardiovascular Interventions*, v. 1, n. 1, p. 74–81, ago. 2008.
18. JOVIN, I. S. et al. Comparison of the Effect on Long-Term Outcomes in Patients With Thoracic Aortic Aneurysms of Taking Versus Not Taking a Statin Drug. *The American Journal of Cardiology*, v. 109, n. 7, p. 1050–1054, 4 jan. 2012.
19. Leone O, Corsini A, Pacini D, Corti B, Lorenzini M, Laus V, et al. The complex interplay among atherosclerosis, inflammation, and degeneration in ascending thoracic aortic aneurysms. *The Journal of Thoracic and Cardiovascular Surgery* [Internet]. 2020 Dec [cited 2024 Oct 2];160(6):1434-1443.e6. Available from: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0022522319319130>
20. Mazzolai L, Teixido-Tura G, Lanzi S, Boc V, Bossone E, Brodmann M, et al. 2024 ESC Guidelines for the management of peripheral arterial and aortic diseases. *European Heart Journal*. 2024 Aug 30;45(36).
21. Reed AB, Reed MF. Endobronchial and Endovascular Management of Bronchial Compression by a Thoracic Aortic Aneurysm. *The Annals of thoracic surgery*. 2012 Jul 1;94(1):273–4.
22. Perez ZG, Zafar MA, Velasco JJ, Sonsino A, Ellauzi H, John C, et al. Aortic Size at the Time of Type A and Type B Dissections. *The Annals of thoracic surgery* [Internet]. 2023 Aug;116(2):262–8. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37062339/>
23. Saeyeldin A, Zafar MA, Li Y, Tanweer M, Abdelbaky M, Gryaznov A, et al. Decision-making algorithm for ascending aortic aneurysm: Effectiveness in clinical application? *The Journal of Thoracic and Cardiovascular Surgery* [Internet]. 2019 May 1 [cited 2020 Nov 26];157(5):1733–45. Available from: [https://www.jtcvs.org/article/S0022-5223\(18\)32927-1/fulltext](https://www.jtcvs.org/article/S0022-5223(18)32927-1/fulltext)
24. Chung J. Pathology and pathophysiology of the aortic root. *Annals of cardiothoracic surgery*. 2023 May 1;12(3):159–67.
25. Ziganshin BA, Kargin N, Zafar MA, Elefteriades JA. The natural history of aortic root aneurysms. *Annals of Cardiothoracic Surgery* [Internet]. 2023 May 31;12(3):21324–21224. Available from: <https://www.annalsets.com/article/view/17023/html>
26. Salik I, Rawla P. Marfan Syndrome [Internet]. Nih.gov. StatPearls Publishing; 2019. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK537339/>

27. Muiño-Mosquera L, De Backer J. Cardiomyopathy in Genetic Aortic Diseases. *Frontiers in Pediatrics*. 2021 Jul 15;9.
28. Yetman AT, Bornemeier RA, McCrindle BW. Long-term outcome in patients with Marfan syndrome: is aortic dissection the only cause of sudden death? *Journal of the American College of Cardiology*. 2003 Jan;41(2):329–32.
29. Patel N, Weiss ES, Alejo D, Nwakanma LU, Williams JA, Dietz HC, et al. Aortic Root Operations for Marfan Syndrome: A Comparison of the Bentall and Valve-Sparing Procedures. *The Annals of Thoracic Surgery*. 2008 Jun 1;85(6):2003–11.
30. Stefano Mastrobuoni, Govers PJ, Veen KM, Jahanyar J, Silke van Saane, Segreto A, et al. Valve-sparing aortic root replacement using the reimplantation (David) technique: a systematic review and meta-analysis on survival and clinical outcome. *Annals of cardiothoracic surgery* [Internet]. 2023 May 1 [cited 2024 Jan 16];12(3):149–58. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10248907/>
31. 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. *The American journal of cardiology* [Internet]. 2022 Autumn;175:119–26. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35550817/>
32. Anastasius M, Hillis G, Yiannikas J. The Left Main Complication of the Bentall’s Procedure. *Cardiology research* [Internet]. 2013 Dec;4(6):199–202. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28352445/>
33. Peled Y, Ducharme A, Kittleson M, Bansal N, Stehlik J, Amdani S, et al. INTERNATIONAL SOCIETY FOR HEART AND LUNG TRANSPLANTATION GUIDELINES FOR THE EVALUATION AND CARE OF CARDIAC TRANSPLANT CANDIDATES—2024. *The Journal of Heart and Lung Transplantation* [Internet]. 2024 Aug;43(10). Available from: [https://www.ishlt.org/docs/default-source/standards-guidelines/2024\\_guideline\\_careofhtxcandidates.pdf?sfvrsn=b475b421\\_1](https://www.ishlt.org/docs/default-source/standards-guidelines/2024_guideline_careofhtxcandidates.pdf?sfvrsn=b475b421_1)

## 8 – CRONOGRAMA

<b>ANO</b> <b>2024/2025</b>	<b>ago</b>	<b>set</b>	<b>out</b>	<b>nov</b>	<b>dez</b>	<b>jan</b>	<b>fev</b>	<b>mar</b>	<b>abr</b>	<b>mai</b>	<b>jun</b>	<b>jul</b>	<b>ago</b>	<b>set</b>	<b>out</b>	<b>nov</b>	<b>dez</b>
Levantament o Bibliográfico	x	x	x	x	x	x	x	x	x								
Elaboração do Projeto			x	x	x	x	x	x	x								
Avaliação do Comitê de Ética													x				
Coleta de Dados													x	x			
Análise dos Dados														x			
Redação dos Resultados														x			
<b>Entrega do Relatório ao CEP</b>															x		