CONSOSEPE
CONGRESSO ONLINE DA ADOLESCÊNCIA
ISBN: 978-65-86861-34-1

RELATO DE CASO – SÍNDROME DE MARSHALL-SMITH

Congresso Online de Adolescência da SOSEPE, 1ª edição, de 28/09/2020 a 01/10/2020
ISBN dos Anais: 978-65-86861-34-1

SENGER; Katie Caterine Scarponi [1], MIRANDA; Maikow Daniel de [2], HIRATA; Alexandre M. [3]

RESUMO

Introdução: A síndrome de Marshall-Smith é uma doença rara caracterizada por acelerada maturação óssea, dismorfismo facial, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e anormalidade das vias aéreas. Os pacientes com essa síndrome apresentam prognóstico reservado, com sobrevida de aproximadamente 3 anos. **Objetivos**: Os autores discutem, a partir de um relato de caso de adolescente de 13 anos com Síndrome de Marshall-Smith, as dificuldades de diagnóstico e suas implicações sobre o desenvolvimento puberal, cognitivo e crescimento da paciente aqui relatada. **Método:** É apresentado o relato de caso clínico de uma paciente, submetida a consulta ambulatorial em serviço de referência, com acompanhamento há três anos após ter sido encaminhada pela equipe da genética com diagnóstico de Síndrome de Marshall-Smith. A paciente apresentava como manifestações da doença: estrabismo, comunicação interatrial, laringotraqueomalácia, pé torto congênito, hérnia inguinal, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, comportamento agressivo e acne. Até o momento da consulta havia apresentado necessidade de intubação apenas após o nascimento, desenvolvimento puberal adequado, estatura adequada para a idade e seguia em acompanhamento multidisciplinar. **Resultados:** A paciente apresentou evolução favorável do quadro até o atual momento, em acompanhamento multidisciplinar, sem intercorrências, apresentando insuficiência respiratória apenas após o nascimento. **Conclusão:** A sobrevida de bebês com Síndrome de Marshall-Smith depende do diagnóstico correto da doença e acompanhamento adequado. Apesar de a sobrevida de quadros clínicos dessa síndrome serem reservados até a infância, a paciente apresentou ótima evolução até a consulta.

PALAVRAS-CHAVE: adolescência, síndrome de Marshall-Smith, neuropediatria, doenças raras, genética

[1] Centro Universitário Saúde ABC, katie.senger@aluno.fmabc.net
[2] Centro Universitário Saúde ABC, maikow.miranda@aluno.fmabc.net
[3] Centro Universitário Saúde ABC, alexandre.hirata@fmabc.net