



36<sup>º</sup> CONGRESSO BRASILEIRO DE  
**PEDIATRIA**  
O olhar que prepara para o Futuro



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso: Síndrome De Marshall

**Autores:** ANDRÉIA ELISA BALDISSERA (HOSPITAL JESER AMARANTE FARIAS); GREYCE LAÍS NASCIMENTO (HOSPITAL JESER AMARANTE FARIAS); PAMELA SANTOS (HOSPITAL JESER AMARANTE FARIAS); MARIA ANTONIA PAIOLA (HOSPITAL JESER AMARANTE FARIAS)

**Resumo:** A Síndrome de Marshall é uma desordem genética rara transmitida de forma autossômica dominante e que tem como características principais base nasal alargada, nariz pequeno, aparência de olhos grandes, associados com deficiência auditiva e visual, podendo ocorrer também alterações articulares. As alterações visuais incluem glaucoma congênito, alterações de retina e principalmente miopia. Há algum grau de perda auditiva e que pode ser progressiva e mais tardia. O objetivo do estudo é relatar a ocorrência da Síndrome e descrever suas características clínicas, facilitando o seu reconhecimento e possível tratamento precoce de suas complicações. No presente relato, o recém-nato apresentava face arredonda, olhos grandes, base nasal alargada e pescoço curto. A mãe apresentava também aparência de olhos grandes, miopia, história de glaucoma congênito e deficiência auditiva importante. Outro filho mais velho, irmão do recém-nato também apresentava miopia e deficiência auditiva. O diagnóstico se faz com base nas características fenotípicas e no aparecimento precoce das deficiências visual e auditiva, além da história familiar e características físicas de pelo menos um dos progenitores. Embora não haja tratamento específico para a síndrome, é necessário diagnóstico, aconselhamento genético, triagem auditiva e acompanhamento periódico, uma vez que a perda auditiva pode se apresentar mais tardiamente; ainda exame oftalmológico precoce com correção de miopia ou outras alterações o mais cedo possível.