39º CBP Congresso Brasileiro de Pediatria
DE 09 A 12 DE OUTUBRO - PORTO ALEGRE/RS
Vamos construir o pediatra do futuro

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Marshall: Relato De Caso

Autores: MAYLLA FONTES SANDES (UNIVERSIDADE TIRADENTES), ANGELA SANTOS LIMA (UNIVERSIDADE TIRADENTES), GABRIEL DANTAS LOPES (UNIVERSIDADE TIRADENTES), BRUNO JOSÉ SANTOS LIMA (UNIVERSIDADE TIRADENTES), RODRIGO RIBEIRO DE ALMEIDA (UNIVERSIDADE TIRADENTES), ANA MOZER VIEIRA DE JESUS (UNIVERSIDADE TIRADENTES), ANA ISABEL MACHADO DE FREITAS (UNIVERSIDADE TIRADENTES), IZAILZA MATOS DANTAS LOPES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE), MIRELLY GRACE RAMOS CISNEIROS (UNIVERSIDADE TIRADENTES), REBECA ALVES FREIRE (UNIVERSIDADE TIRADENTES), JOSÉ GABRIEL BORGES SANDES (UNIVERSIDADE TIRADENTES)

Resumo: Introdução: Síndrome de Marshall é caracterizada por uma condrodisplasia de caráter genético, que se classifica como autossômica dominante e deve-se a uma mutação na região terminal do gene COL11A1. Apresenta, atualmente, uma incidência não definida, porém inferior a 1/100000. Descrição do caso: L.S.T., sexo feminino, 7 meses, nascida de parto normal, a termo, pesando 2,340 kg, estatura de 46 cm, Perímetro Cefálico (PC) de 32 cm, apgar 9/10, ao exame físico apresentou nariz “em sela”, narinas antevertidas, micrognatia, testa proeminente, arco palatino elevado e hipertelorismo. Esteve internada por 44 dias após o nascimento devido a ânus imperfurado, sepse neonatal tardia e anemia. Genitora com 37 anos, secundigesta, possui ensino médio completo, realizou 8 consultas de pré-natal, sem exames alterados nem infecções nesse período. Genitor com 48 anos, possui ensino fundamental completo. Eco doppler com presença de Comunicação Interatrial ostium secundum com repercussão hemodinâmica e dilatação do seio coronário. Paciente após avaliação do geneticista foi diagnosticada com síndrome de Marshall. Discussão do caso: Aos 3 meses, retornou em Aleitamento Materno Exclusivo (AME), em recuperação nutricional, desenvolvimento neuropsicomotor adequado e PC abaixo do z score -3. Aos 5 meses houve recuperação nutricional do peso, estatura permanecendo baixa para a idade, PC com z score entre -2 e -3, fechamento precoce da fontanela anterior. Aos 7 meses, a estatura e o peso estavam adequados para a idade, mantendo o mesmo score para o PC. Manteve o AME por 6 meses, iniciado o aleitamento materno complementado. Encaminhado para o neurocirurgião para realização da craniostomia. Conclusão: Apesar da maior predisposição a infecções respiratórias altas em pacientes com a síndrome de marshall, devido a obstrução dessa via, o caso relatado em AME encontra-se sem sintomas respiratórios em sua evolução. Além disso, a paciente tem crescimento e desenvolvimento neuropsicomotor adequados e PC do esperado para a idade.