

Abordagem fisioterapêutica na Síndrome de Marshall Smith: um relato de caso

Amanda Franciele Valandro¹
Éder Kroeff Cardoso²
Jenifer Aline Cênim¹
Wagner da Silva Nauê²

Definida como uma mutação espontânea, a Síndrome de Marschall Smith trata-se de uma doença infantil bastante rara em que se verificam características faciais específicas, problemas respiratórios e maturação óssea avançada para a idade da criança. Tal é decorrente de uma alteração no gene NFIX, que está presente apenas na criança que a possui e em nenhum dos pais. Objetivo: relatar o caso de um paciente diagnosticado com Síndrome de Marshall Smith, evidenciando a importância da fisioterapia na sua vida, através da observação de sessões de fisioterapia respiratória e de técnicas de cinesioterapia, juntamente com relatos da mãe do paciente e do (a) profissional de fisioterapia. Metodologia: N.F.E, sexo masculino, seis anos de idade, com diagnóstico de Síndrome de Marshall Smith. Apresenta problemas cardiorespiratórios e escoliose torácica grave, o qual têm as características mais comuns da Síndrome, tais como: formação óssea anormal (visível principalmente nos ossos das mãos e dos pés), problemas de crescimento e nutrição (que pode estar associada ao uso de sondas para alimentação), dificuldade para respirar, retardo mental e motor e peculiaridades faciais (testa claramente visível, órbitas rasas, queixo retraído, ponte de nariz afundada e clara de olhos azuis). Além do citado anteriormente, realiza movimentos ativos, porém restritos, não desenvolveu a fala e a parte cognitiva é afetada, necessitando de oxigênio auxiliar e alimentando-se por *gastrostomia*. Recebe fisioterapia em seu domicílio, sendo estas sessões de 40 minutos, duas vezes por semana, com abordagem principalmente, de técnicas de higiene brônquica (drenagem postural, vibrocompressão, tapotagens, aspiração, entre outras) e técnicas de

¹ Graduandas do curso de Fisioterapia – UNICNEC.

² Professores orientadores – UNICNEC.

Conhecimento e Diversidade: Caminhos para novas descobertas

cinesioterapia passiva. Resultados: Embora o paciente apresentasse sinais de desconforto durante as sessões, observou-se que as intervenções fisioterapêuticas, sobretudo as que envolviam a respiração, surtiam efeitos imediatos, diminuindo os ronos na ausculta pulmonar e os sintomas de dispneia. As técnicas de alongamento utilizadas demonstravam grande importância, já que o paciente é acamado e não realiza nenhum ou muito pouco movimento ativo, além da presença de escoliose em nível grave que contribui para seus problemas respiratórios. Conclusão: A Síndrome de Marshall Smith é uma doença rara com estimativa de vida de três anos, porém com os cuidados modernos pode-se analisar que é possível sobreviver na primeira infância, havendo relatos de adultos com esta Síndrome. Ao analisar o caso descrito, considerou-se que as técnicas de higiene brônquica e de cinesioterapia podem proporcionar melhores resultados terapêuticos e consequentemente manutenção da qualidade de vida, tornando-se a fisioterapia indispensável tendo em vista que os principais problemas que surgem com a Síndrome, são os respiratórios e a falta de movimentos ativos.

Palavras-chave: Síndrome de Marshall Smith, problemas respiratórios, Fisioterapia Respiratória, Cinesioterapia.