



14º Congresso Brasileiro de AdOLEScência

1º Congresso Brasileiro de
Áreas de Atuação em Pediatria

30/10 a 02/11 de 2016

Palácio Popular de Cultura
Campo Grande . MS

Trabalhos Científicos

Título: Consequências Do Diagnóstico Tardio De Síndrome Genética Na Adolescência:
Smith–Lemli–Opitz?

Autores: LIUBIANA ARANTES DE ARAÚJO (FACULDADE DE MEDICINA - UFMG); MAÍRA SOARES TORRES (FACULDADE DE MEDICINA - UFMG); MARIANA BRAGA VALADÃO (FACULDADE DE MEDICINA - UFMG); LUCAS BRUNO REZENDE (FACULDADE DE MEDICINA - UFMG)

Resumo: Introdução: O diagnóstico tardio de um distúrbio do desenvolvimento na adolescência gera ansiedade e necessidade de maior esforço e compreensão para, aliado à construção de um diagnóstico sindrômico, aceitar a identidade de um corpo infantil que sofre transformações. A síndrome de Smith-Lemli-Opitz é autossômica recessiva relacionada à biossíntese de colesterol. Há mutações no gene DHCR7, hipocolesterolemia e acúmulo de 7-deidrocolesterol, podendo este ser dosado. Possui amplo espectro fenotípico, usualmente com atraso mental e malformações, dismorfias faciais, sindactilia, anomalias cardíacas e cerebrais. Expomos o caso de um adolescente com esse diagnóstico presuntivo em investigação. Descrição do Caso: H.P.A.O., masculino, 11 anos, avaliado em outubro de 2015 devido a queixas de hipomnésia, dificuldade de aprendizagem (leitura, escrita e cálculo), hipoprosexia e isolamento social. Gestação com oligoidrâmnio e sangramentos vaginais. Parto prematuro, internação em CTI neonatal e distúrbio de sucção impossibilitando amamentação. Morte súbita inexplicada de irmão aos 19 anos. Ao exame, IMC: 29,4 kg.m⁻², fâcies típica aplanada e assimétrica, olhos amendoados, orelhas grandes, prognatismo e pescoço curto. Ginecomastia, genu valgo e hipercifose torácica. Propedêutica sem alterações cardíacas ou hormonais, colesterol total 118 mg.dL⁻¹, HDL 33 mg.dL⁻¹, LDL 58 mg.dL⁻¹ e VLDL 27 mg.dL⁻¹. Comentários: Os sintomas cognitivos e dismorfias causavam sofrimento ao paciente no âmbito social, considerado um dos pilares para construção da identidade adulta. Diante de paciente com múltiplas anomalias congênitas e gestação com intercorrências, atentar-se à possibilidade de diagnóstico sindrômico, que deve ser precoce, é primordial, objetivando-se prover suporte biopsicossocial e amenizar os desafios inerentes à adolescência.