



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Smith Lemli Opitz: Relato De Caso

Autores: SAMARA GUERRA CARNEIRO (UNIFOA); BIANCA RIBEIRO BARRETO (UNIFOA); MÁRCIA DORCELINA TRINDADE CARDOSO (UNIFOA); CAROLINA LOREJAM CRESPO (UNIFOA); MARINA FERREIRA DE CARVALHO (UNIFOA); SABRINA KELLY ALVES HONÓRIO (UNIFOA)

Resumo: Introdução: Síndrome polimalformativa, de herança autossômica recessiva, causada por deficiência da enzima 7-desidrocolesterol-redutase, responsável pela última etapa da síntese do colesterol. O objetivo foi apresentar e relatar um caso de Síndrome de Smith Lemli Opitz (SLOS). Descrição do caso: W.S, masculino, branco, 16 anos. Procurou, acompanhado pela mãe, o serviço ambulatorial de pediatria. A mãe tinha a intenção de buscar na homeopatia uma opção terapêutica para as diversas infecções de repetição apresentadas pelo paciente. Durante a consulta foi constatado algumas características, tais como fronte estreita, ptose palpebral, orelhas em cálice, estrabismo convergente, politelia bilateral, polidactilia e sindactilia em pé esquerdo, além de testículos retráteis. História gestacional sem intercorrências, apresentando desenvolvimento motor em atraso. Diagnóstico de SLOS, através da dosagem de 7 dehidrocolesterol redutase, apenas aos 13 anos. Atualmente, em tratamento multidisciplinar. Discussão: A síndrome de Smith-Lemli-Opitz caracteriza-se por dismorfias craniofaciais, malformações congênitas, atraso no crescimento e retardo mental. As características apresentadas pelo paciente foram relatadas em outros estudos. O diagnóstico da síndrome pode ser feito ainda no período pré-natal, com o auxílio da ecografia e da amniocentese. Entretanto, em nosso caso, o diagnóstico pré-natal não foi realizado, evidenciando certa limitação no diagnóstico precoce. Por apresentar limitações inerentes ao diagnóstico, deve-se considerar tal síndrome no diagnóstico diferencial das seguintes situações: hipocolesterolemias, restrição de crescimento intra-uterino e síndromes polimalformativas. Atualmente, o paciente relatado está em acompanhamento multidisciplinar, o que tem proporcionado bem estar e boa socialização, além de um melhor controle da infecções de repetição. Conclusão: Essa síndrome continua relativamente desconhecida, por isso, há necessidade de avanços médicos que visem ao diagnóstico precoce e preciso, para que pacientes e familiares possam se beneficiar do tratamento adequado e aconselhamento genético.