Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Smith- Lemli- Opitz – Relato De Caso

Autores: MAYZA DOMICIANO ARAUJO (UNIFACIG MANHUAÇU MG), GABRIELA SOARES DINIZ GARCIA (UNIFACIG MANHUAÇU MG), LUIZA GOMES SANTIAGO (UNIFACIG MANHUAÇU MG), GABRIELA HERINGER ALMEIDA (UNIFACIG MANHUAÇU MG), YOLANDA SCHIAVO SCHETTINO DE OLIVEIRA BORGES (UNIFACIG MANHUAÇU MG), LETICIA ARAÚJO MACHADO (UNIFACIG MANHUAÇU MG), ÁBILA DUTRA OLIVEIRA (UNIFACIG MANHUAÇU MG), DARLEI MONTES CUNHA (UNIFACIG MANHUAÇU MG), GIOVANNA DOS SANTOS FLORA (UNIFACIG MANHUAÇU MG), MARIANA SILOTTI CABELINO SEYFARTH (UNIFACIG MANHUAÇU MG), PEDRO HENRIQUE ARAÚJO DA SILVEIRA (UNIFACIG MANHUAÇU MG), PATRÍCIA DA MATA HUEBRA (UNIFACIG MANHUAÇU MG), CAROLINA AMORIM RIBEIRO (UNIFACIG MANHUAÇU MG), EMILLY DE ALMEIDA COSTA (UNIFACIG MANHUAÇU MG), GLÁDMA REJANE RAMOS ARAÚJO DA SILVEIRA (UNIFACIG MANHUAÇU MG)

Resumo: INTRODUCÃO A síndrome de Smith-Lemli-Opitz está associada a um defeito na via final da biossíntese do colesterol, de origem autossômica recessiva. A clínica caracteriza-se por sintomas neurocognitivo motores. O diagnóstico é laboratorial junto com exames de imagem e pré-natais. O presente artigo tem como objetivo relatar um caso de uma paciente diagnosticada com síndrome de Smith-Lemli-Opitz, doença congênita e rara. RELATO DE CASO C.R.S.F, 20 anos, sexo feminino, ao nascimento foi encaminhada para Belo Horizonte para realizar exames, devido a hipótese de falha genética. Após comprovar o diagnóstico pela SLO, têm tido uma orientação multiprofissional incluindo Pediatra, Neurologista, Fonoaudiólogo, Endocrinologista, Nutricionista e Fisioterapeuta. Por 20 anos, apresentou duas pneumonias e alguns episódios de sinusite. Atualmente, mantém o controle de glicemia e colesterol em níveis adequados, porém possui excesso de peso. DISCUSSÃO A síndrome de Smith- Lemli- Opitz está presente desde o nascimento, sendo de transmissão autossômica recessiva. A SSLO correlaciona-se com um defeito na via final da biossíntese do colesterol, visto que a enzima 3 beta- hidroxostero- delta- 7- redutase, que tem o papel de converter o 7- dehidrocolesterol em colesterol, encontra-se deficiente. A doença pode interferir no comportamento do paciente, atrasos no crescimento e perturbações do sono. Além disso, as malformações também são características, incluindo ausência de corpo caloso, microcefalia, ponte nasal estreita, narinas antevertidas, micrognatia, anomalias cardiovasculares e pulmonares, estrabismo, fenda palatina. Em casos mais graves, pode haver a holoprosencefalia, que é uma deficiência cerebral devido à uma falha de clivagem durante o período embrionário. O diagnóstico é baseado nos níveis elevados de 7DHC, diagnósticos de imagem que detectam malformações e exames pré-natais. CONCLUSÃO Como a síndrome de Smith-Lemli-Opitz é caracterizada como uma doença rara, é extremamente importante que seja realizado um diagnóstico precoce para uma conduta adequada e, consequentemente, um melhor prognóstico.