



SÍNDROME DE SMITH-LEMLI-OPITZ (SLO/RDH): atendimento multidisciplinar

Franco, D.B.^{1*}; França, P.¹;
 Pires, F.S.L.¹; Souza, A.A.F.¹;
 Marchese, D.M.A.¹; Horta, L.S.G.²;
 Souza, P.C.²; Zöllner, A. C. R. ²

1.UNISA – Faculdade de Fisioterapia; 2. UNISA – Centro de Saúde Escola
 SÃO PAULO - SP – BRASIL

Palavras chaves: Smith-Lemli-Opitz, hipocolesterolemia, fisioterapia, equipe multiprofissional, inclusão

INTRODUÇÃO:

É uma síndrome malformativa monogênica, de herança autossômica recessiva (OMIM #270400).¹ Afeta o desenvolvimento antes e depois do nascimento, resultado da hipocolesterolemia por não produção de colesterol pela atividade ausente ou deficiente do gene 11p12-13, responsável pela informação para a produção da enzima 7-dehidrocolesterol-redutase, última enzima da via do colesterol.² É caracterizada por deficiência mental de graus variáveis, retardo de desenvolvimento neuropsicomotor, alterações craniofaciais (microcefalia, ptose palpebral, nariz antivertido, epicanto, micrognatia, fenda palatina), alterações geniturinárias (criptorquidia, hipospádia, genitália ambígua) e de extremidades (sindactilia do 2º e 3º dedos dos pés, polidactilia em mãos e pés),³ infecções de repetição, anomalias em órgãos internos e presença de transtornos de comportamento como agressividade, automutilação, traços de autismo e hiperatividade.⁴ O tratamento é feito através na administração de colesterol por meio de dieta e colesterol sintético, na tentativa de normalizar o nível de colesterol destes

RELATO DE CASO

Apresentamos L.M.D.S., masculino, 5 anos e 6 meses de idade. Pais jovens, hígidos e não consangüíneos; duas irmãs normais. Parto pélvico domiciliar; ao nascimento 2560 g, 44 cm de estatura, 33 cm de perímetro cefálico, luxação congênita de quadril. Ao exame apresenta deficiência mental; microcefalia, micrognatia, orelhas externas rodadas, em abano, epicanto, ptose palpebral, nariz pequeno, narinas antivertidas, polidactilia em mãos e pés, sindactilia do 2º e 3º dedos dos pés, pés tortos equivaros, hipospádia, criptorquia, rins em ferradura, hipotonia, hipersensibilidade tátil em extremidades; infecções respiratórias de repetição, atualmente sob controle. Atendido logo após seu nascimento no berçário do Hospital Geral; diagnosticado nos primeiros meses de vida. Com dieta hipercolesterolêmica, sob orientação de nutricionista, houve ganho de peso, a irritabilidade característica da síndrome se atenuou, houve progresso no desenvolvimento neuropsicomotor e alteração significativa nos índices dos lipidogramas. Em tratamento pela Fisioterapia desde o nascimento.

Hoje seu peso é de 10.750 g e sua estatura 95 cm. Senta-se sozinho, engatinha e fica em pé com apoio, apresenta hipersensibilidade nos pés, agarra com pinça fina. Tem noção do dentro e fora, e de profundidade e altura. Vocaliza sílabas. Usa óculos. Atende pelo nome, consegue apontar o que deseja, faz alguns gestos para indicar o que pretende.

Demonstra alegria, vergonha e ciúme. Faz uso instrumental dos brinquedos. Brinca com outras crianças. Identifica os seus e pessoas estranhas. Sua alimentação inclui camarões, mariscos, creme de leite, leite condensado, chocolate, gordura de porco; sempre apresentados sob a forma pastosa, uma vez que ele ainda não consegue deglutir partículas. O último lipidograma, com data de 10/02/2005, mostra índices dentro da normalidade.

Controle de colesterolemia de L.M.S.D.

	18.02.2000	10.02.2005
Colesterol Total	49	113
HDL	29	34
LDL	-6,4	71
VLDL	26,4	8

L.M.D.S. é portador de carteira de identidade (RG) e carteira de transporte gratuita e especial, providenciado a partir a orientação do setor do serviço social.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Os resultados dos lipidogramas vem confirmar a clínica que se observa no dia a dia do menino, compensando a dedicação e os sacrifícios daqueles que apostam na possibilidade e no direito de se viver mesmo sendo diferente dos outros, mais dependente que os outros, e nem por isso desigual.

REFERÊNCIA BIBLIOGRÁFICA:

1. ONLINE MENDELIAN INHERITANCE IN MAN (**OMIM**) Disponível em: (**OMIM270400**)
Acesso em: 26/07/2004.
2. JIRA, P. E.; WEVERS, R. A.; JONG, J.; RUBIO-GONZALBO, E.; JANSSEN-ZIJLSTRA, F. S. M.; HEYST, A. F. J.; SENGERS, R. C. A.; SMEITINK, J. A. M. **Simvastatin: a new therapeutic approach for Smith-Lemli-Opitz syndrome.** *Journal of Lipid Research, Netherlands v. 41 p. 1339 – 1346, 2000.*
3. NOWACZYK, M. J. M.; WHELAN, D. T.; HESHKA, T. W.; HILL, R. E. **Smith-Lemli-Opitz syndrome: a treatable inherited error of metabolism causing mental retardation.** *Canadian Medical Association Journal, Canadá, v. 161, n. 2, p. 165-170, july 1999.*
4. KELLEY, R. I. ; HENNEKAM, R. C. M. **The Smith-Lemli-Opitz syndrome.** *J Med Genet, USA, n. 37, p. 321 – 35, 2000.*
5. GARCIA, D. M.; VÁZQUEZ, M. R.; PERNA, A. A. **Síndrome de Smith-Lemli-Opitz. Informe de Caso.** *Revista Cubana de Genética Humana, Cuba, v. 2, n. 1, 2000.*
6. MERKENS, L. S.; CONNOR, W. E.; LINCK, L. M.; LIN, D. S.; FLAVELL, D. P.; STEINER, R. D. **Effects of Dietary Cholesterol on Plasma Lipoproteins in Smith-Lemli-Opitz syndrome.** *Pediatric Research, U.S.A., v. 56, n. 5, p. 726 – 732, 2004.*

Autorização para utilização das fotos de acordo com normas vigentes, em poder dos autores.

*Débora Barros Franco; e-mail: de_bfranco@yahoo.com.br Patríciaa França; e-mail: patriciafranco@yahoo.com.br bolsistas da UNISA: França, Fanhoni, Franco, Pires, Souza.