



## ASSISÊNCIA DE ENFERMAGEM AO PORTADOR DA SÍNDROME DE SMITH-LEMLI-OPTIZ: RELATO DE CASO

SOUZA, Andrea Caroline  
DANTAS, FRANCIANE LIMA

**INTRODUÇÃO:** A síndrome de Smith-Lemli-Optiz é uma condição genética de caráter recessivo e autossômica cuja incidência varia entre 1:20.000 e 1:60.000 nascidos vivos. Ocorre por mutação da enzima-7-desidrocolesterol-redutase, que atua na transformação do 7-desicolesterol para colesterol, levando a hipocolestermia e excesso dos tóxicos metabólitos precursores do colesterol. Síndrome caracterizada por múltiplas malformações como microcefalia, micrognatia, implantação baixa das orelhas, catarata congênita, cardiopatias congênita, genitália ambígua, criptorquidia, hipospádia, hipotonia, deficiência mental e intelectual. **OBJETIVO:** Relatar o caso de um neonato admitido em Unidade de Terapia Intensiva Neonatal de um hospital universitário do Rio de Janeiro portador da Síndrome de Smith-Lemli-Optiz. **METODOLOGIA:** Pesquisa em prontuário do cliente com embasamento teórico com artigos da base de dados do Scielo e BIREME. **RELATO DO CASO:** RN masculino, com APGAR 5/8 ao nascimento, Ballard de 38 semanas e 5 dias admitido na UTIN 4 horas após o parto com histórico de hipoglicemia, vômitos e taquipnéia após mamada. Ao exame físico: RN hipoativo, reativo ao manuseio, taquipnéico em uso de Oxy-hood com fáceis síndromas, orelhas com baixa implantação, micrognatia, opacidade de olho direito. Ausculta cardíaca com sopro sistólico (+3/+6), ausculta pulmonar com murmúrios universalmente audíveis com estertores em ambas bases. Coto umbilical com apenas 1 artéria. Genitália ambígua com criptorquidia e hipospádia. Polidactilia em membros superiores e membro inferior direito. Exames laboratoriais revelaram hematócrito elevado (60%), plaquetopenia (60.000) hipoglicemia (44 mg/dl). Neonato evoluiu com taquidispnéia, piora de gasometria, sendo acoplado à ventilador mecânico com 72 horas de vida. Apresentou episódios recorrentes de hipoglicemia e plaquetopenia, condições estabilizadas durante nos primeiros 15 dias de vida. Realizado ecocardiograma com 18 dias de vida que evidenciou comunicação interatrial (CIA) e hipertensão pulmonar importante. Após parecer da geneticista da instituição, foi coletado cariótipo, mensurado colesterol – evidenciando hipocolesteremia – sendo a hipótese diagnóstica levantada Síndrome de Smith-Lemli-Optiz. **CONCLUSÃO:** A assistência de Enfermagem aos neonatos dessa síndrome perpassam os cuidados com ventilação mecânica ou as comorbidades da doença favorecendo o cuidado e a qualidade de vida do paciente assistido.

Enfermeira do programa de residência multiprofissional em saúde hospitalar do Hospital Universitário Graffê e Guinle/UNIRIO. E-mai: enfandreacarol@gmail.com

**DESCRITORES:** Síndrome de Smith-Lemli-Opitz, anormalidades congênitas, cardiopatias congênitas