



12º COBRAPEM

Congresso Brasileiro Pediátrico
de Endocrinologia e Metabologia

31 de maio a 03 de junho de 2017

Rio de Janeiro . RJ

Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Ambiguidade Genital Em Um Paciente Com Síndrome De Leopard

Autores: LUIZA RIVERO MAVIGNIER GUEDES ALCOFORADO; WALLACE SALES GASPAR; PAULO FERREZ COLLETT-SOLBERG; ISABEL REY MADEIRA; ANA PAULA NEVES BORDALLO; CLARICE BORSCHIVER DE MEDEIROS; DANIEL LUIS SCHUEFTAN GILBAN; ANA LUIZA VELTEN MENDES; GUSTAVO GUIDA GODINHO DA FONSECA; RENATA ZLOT

Resumo: Introdução Lactente com distúrbio da diferenciação sexual (DDS), gônadas palpáveis, com máculas hiperocrômicas e manchas café-com-leite, apresentando cardiopatia, atraso no desenvolvimento e triagem auditiva alterada, compatíveis com a Síndrome de LEOPARD. Descrição de caso Lactente, 2 meses, prematuro, gemelar, nascido com genitália ambígua e máculas hiperocrômicas difusas. Apresentava genitália Prader IV, gônadas palpáveis e orifício uretral em base do falo. Cariótipo (46 XY), dosagem de testosterona (T), diidrotestosterona (DHT) e androstenediona normais, e relação T/DHT=23. Realizadas injeções mensais de testosterona com aumento peniano satisfatório. Dermatologia caracterizou as lesões cutâneas como lentigos. Ecocardiograma apresentando estenose relativa dos ramos pulmonares e comunicação interventricular. Triagem auditiva alterada em ouvido direito. Fácies com hipertelorismo ocular, fronte ampla, lábios grossos e em tenda e fissuras palpebrais posteriores. Diante do quadro clínico foi diagnosticada a Síndrome de LEOPARD. Comentários Síndrome de LEOPARD é uma condição rara, de prevalência desconhecida, com herança autossômica dominante, pertencente ao grupo das RASOpáticas. Mais frequentemente ocorre uma mutação no gene PTPN11, mesmo relacionado a Síndrome de Noonan. Pode ocorrer sobreposição de doenças com Síndrome de Noonan, Neurofibromatose tipo 1, entre outras. Seu nome é um acrônimo, correspondendo a Lentigos, Eletrocardiograma alterado, alterações Oculares e faciais, estenose Pulmonar, Alterações em genitália, Retardo do crescimento e surdez (Deathness). Podem apresentar hipospádia com criptoquirdia, associação com manchas café-com-leite, hipertelorismo ocular, baixa implantação das orelhas, ptose palpebral, pescoço alado e pectus excavatum/carinatum. Cardiomiopatia hipertrófica é a cardiopatia mais comum, com risco de morte súbita, sendo portanto o diagnóstico importante para fins prognósticos desses pacientes.