



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Síndrome De Leopard

Autores: LUIZ FELIPE DE OLIVEIRA BLANCO (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE), MATEUS VASCONCELOS PATRÍCIO (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE), CAROLINE MONERETTO DOS SANTOS (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE), ARTHUR GIORDANI ELIAS DE ALMEIDA (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE), LARISSA GABRIEL BITENCOURT (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE), PEDRO HENRIQUE TERTULIANO MADEIRA (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE), ÂNDREA KOHLRAUSCH SCHEFFER (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE), LUANA BEZERRA GONÇALVES ROCHA (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE), PAULA SZYMANSKI (UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE)

Resumo: Introdução: A síndrome de LEOPARD é uma doença de herança autossômica dominante, causada por mutações da proteína tirosina fosfatase, codificada no gene PTPN11. Ela se caracteriza principalmente por múltiplas lentiginoses, além de diversas alterações sistêmicas específicas. A suspeita diagnóstica é clínica, e a confirmação é obtida por meio do achado da mutação genética. Descrição do caso: Paciente do sexo feminino está em acompanhamento no serviço de dermatologia por manchas café com leite em face. Levantou-se a hipótese de síndrome de LEOPARD já no pós-parto, e foi feito rastreio para doenças associadas. A ecocardiografia demonstrou miocardiopatia hipertrófica e estenose da artéria pulmonar. Com 8 meses de vida, a paciente realizou cirurgia cardiovascular para correção das alterações cardíacas. Atualmente, com 6 anos de idade, ela apresenta retardo no desenvolvimento neuropsicomotor e perda auditiva bilateral leve. À inspeção da pele, há múltiplas máculas hiperocrômicas disseminadas em face, pescoço e tronco. A paciente tem diagnóstico clínico de Síndrome de LEOPARD e exames complementares com alterações características da doença. Discussão: LEOPARD é um acrônimo das características da síndrome, que incluem: L: lentiginoses, E: alterações eletrocardiográficas, O: ocular (hipertelorismo), P: pulmonar (estenose), A: anormalidade da genitália, R: retardo do crescimento e D: deafness (surdez). As manchas lentiginosas são encontradas em até 90% dos pacientes. O diagnóstico é clínico, confirmado por estudo genético. O manejo é multidisciplinar, destinado ao controle das anormalidades encontradas na síndrome. A terapia dermatológica envolve proteção solar e controle periódico das lesões cutâneas. O prognóstico geralmente é favorável, dependendo das alterações encontradas e da agilidade diagnóstica. Conclusão: Os pacientes com Síndrome de LEOPARD necessitam de um acompanhamento multidisciplinar para correção das anormalidades que mais prejudicam a qualidade de vida e sobrevida destes. É de grande importância uma suspeita diagnóstica precoce para um melhor prognóstico.