



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Síndrome Leopard

Autores: DANILO PINHEIRO DE ALMEIDA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); MAYARA NATERCIA VERISSIMO DE VASCONCELOS (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); CAROLINA SILTON PINHEIRO DE ARAUJO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); LUIS HENRIQUE ZANATA PINHEIRO (UNIRIO); PEDRO AUGUSTO CARLOS PINHEIRO (UFBA); ERLANE MARQUES RIBEIRO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN)

Resumo: Introdução: A síndrome de Leopard representa uma condição autossômica dominante cujo acrônimo releva suas principais alterações: lesões lentiginosas múltiplas, alterações eletrocardiográficas, hipertelorismo ocular, estenose da valva pulmonar ou cardiomiopatia hipertrófica, anormalidades em genitália, retardo do crescimento e alterações auditivas. Os principais genes associados são PTPN11, RAF1 e BRAF, presentes em 95 dos casos. Por meio deste relato de caso, objetiva-se fornecer informações sobre a SL, dado sua raridade e características próprias. Descrição: Trata-se do caso de paciente de 11 anos, com cardiomiopatia hipertrófica, sem acompanhamento há cerca de sete anos, internado no serviço de cardiologia do Hospital Infantil Albert Sabin, devido a queixa de dor torácica e dispneia. Foi verificada CMH severa de VE sem obstrução, além das lesões e achados típicos da síndrome, como lesões lentiginosas, eletrocardiografia com sobrecarga de câmara esquerda, alteração ocular e atraso pômbero-estatural. Foi diagnosticado pela genética, recebendo alta hospitalar após melhora, com seguimento em ambulatório de cardiologia e genética. Discussão: Trata-se de uma síndrome rara, com prevalência desconhecida. Caracteriza-se por apresentar comorbidades e complicações potencialmente graves, como risco aumentado de morte súbita. O diagnóstico clínico proposto pode ser suspeitado na presença de lentiginose múltipla mais dois outros achados típicos da síndrome. Na ausência de lentiginose, são necessários três desses caracteres mais a presença de parente próximo afetado. O acompanhamento é importante para diagnóstico e tratamento adequados, de forma a orientar paciente e familiares acerca de aconselhamento genético e das manifestações e complicações da síndrome. Conclusão: A SL é uma entidade rara marcada por múltiplas alterações e complicações. Este relato objetiva difundir informações sobre a SL de forma a contribuir para o diagnóstico e melhor assistência a esses pacientes. É importante a manutenção de acompanhamento médico de forma a contribuir para melhor qualidade de vida e aumento de sobrevida.