

Relato de Caso: Síndrome de LEOPARD



DR. LUIZ FELIPE DE OLIVEIRA BLANCO¹; MATEUS VASCONCELOS PATRICIO¹; CAROLINE MONERETTO DOS SANTOS¹; ARTHUR GIORDANI ELIAS DE ALMEIDA¹; LARISSA GABRIEL BITENCOURT¹; PEDRO HENRIQUE TERTULIANO MADEIRA¹; ÂNDREA KOHLRAUSCH SCHEFFER¹; LUANA BEZERRA GONÇALVES ROCHA¹; PAULA SZYMANSKI¹.

¹ UNIVERSIDADE DO EXTREMO SUL CATARINENSE (UNESC)

Email:mateusvpatricio@gmail.com

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 genética¹.

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.² 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.³

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.



REFERÊNCIAS

1. SARKOZY, Anna; DIGILIO, Maria Cristina; DALLAPICCOLA, Bruno. Leopard syndrome. **Orphanet journal of rare diseases**, v. 3, n. 1, p. 1-8, 2008.
2. DIGILIO, M. Cristina et al. LEOPARD syndrome: clinical diagnosis in the first year of life. **American journal of medical genetics Part A**, v. 140, n. 7, p. 740-746, 2006.
3. GHOSH, Sudip Kumar et al. LEOPARD syndrome. **Dermatology online journal**, v. 21, n. 10, 2015.